

Gorlin Sendromu: Vaka Takdimi

GORLIN SYNDROME: CASE REPORT

Mülazım YILDIRIM, Kemal GÖL

Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD

ÖZET

Amaç: Klinik pratikte oldukça nadir rastlanan, bir Gorlin Sendromu olgusunu sunmak.

Çalışmanın Yapıldığı Yer: Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı

Materyal ve Metod: 21 yaşında, bekar hastamız, ellerinde ve ayaklarında büyüme ve dişlerinde çarpıklık yakınması ile başvurdu. Yapılan tetkiklerinde kifoskolyozu, bifid kostaları olduğu ve pelvik USG'de sağ överde 3x3 cm boyutlarında ekojen kitle tespit edildi.

Bulgular: Hastaya ovaryel bir patolojiyi ekarte edebilmek amacıyla 9/4/1993 tarihinde laparoskopi yapıldı ve sağ överde 3x4 cm'lik fibrom tespit edildi. Ayrıca her iki överin üzerinde multipl milimetrik fibromlar vardı. Hasta bu bulgularla Gorlin Sendromu olarak kabul edildi.

Sonuç: Bilateral ovaryen fibrom saptanan olgularda, Gorlin Sendromu akıldan tutulması gereken bir seçeneği oluşturmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Gorlin sendromu, Ovaryen fibrom

T Klin Jinekoloj Obst 1994,4:183-185

SUMMARY

Objective: A case diagnosed as Gorlin Syndrome is presented.

Institution: Gazi University Medical Faculty, Obstetrics&Gynecology Department.

Materials And Methods: A 21 years old patient applied to our clinics with the complaints of severe displacement of the developing teeth and excessive growth of her hands and feet. During her evaluation kyphoscoliosis, bifid costa and with the pelvic ultrasonography a 3x3 cm echogenic right ovarian mass were detected.

Findings: Laparoscopy was performed to the patient on 9/4/1993 and a 3x4 cm fibroma was detected on the right ovary. Also there were multipl milimetric fibromas on the surfaces of both ovaries. With these findings in mind, the patient was diagnosed a Gorlin Syndrome.

Results: Gorlin Syndrome, although rarely seen, should be kept in mind whenever a patient with bilateral ovarian fibroma is managed.

Key Words: Gorlin syndrome, Ovarian fibroma

Anatolian J Gynecol Obst 1994, 4:183-185

İlk kez 1894 yılında Jarisoh (1) ve White (2) tarafından tarif edilen ve Avrupa'da daha çok Gorlin Sendromu adıyla tanınan "Nevoid Bazal Hücreli Karsinoma Sendromu" primer olarak deri, santral sinir sistemi ve iskelet sistemini içeren, yüzden fazla bulgu ve semptomlarla kendini gösteren, kompleks bir hamartoneoplastik sendromdur. Vakaların yaklaşık %50'sinde diğer sistemik bulguların yanında bilateral ovaryen fibrom tespit edilir. Günümüze kadar yaklaşık 500 vaka bildirilmiştir.

Geliş Tarihi: 15.04.1994

Kabul Tarihi: 16.04.1994

Yazışma Adresi: Dr.Mülazım YILDIRIM
Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Kadın Hastalıkları ve Doğum ABD
Beşevler / ANKARA

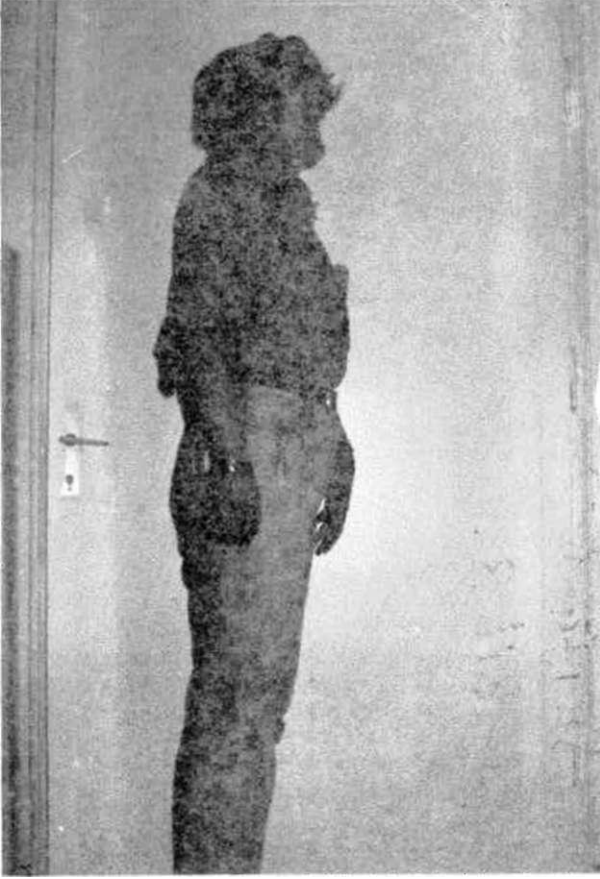
Anatolian J Gynecol Obst 1994, 4

VAKA TAKDİMİ

21 yaşında bekar hastamız H.Ç. 1984 yılından beri ellerinde, ayaklarında büyüme, dişlerde çarpıklık yakınmaları vardı. Gazi üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesine başvuran hastanın yapılan fizik muayenesinde boyu 181 cm, ağırlığı 72 kg olarak bulundu. Ayakkabı numarası 42 idi. Dişleri ileri derecede çarpıktı ve prognatizm inferioru vardı. Ayrıca belirgin kifoskolyozu vardı (Şekil 1). Hastanın ailesinde benzer yakınması olan kimse yoktu.

Hastanın serum GH, PTH, Kalsiyum ve Fosfor düzeyleri normal olarak bulundu. Yapılan abdominal ultrasonografide bir patoloji saptanmadı. Çekilen sella tomografisinde sella boyutları normal, hipofiz bezi homojen olarak değerlendirildi. 2 yönlü el-bilek grafisinde epifiz hattı kapalı, 21 yaş ile uyumlu bulundu. Mandibula grafisinde multipl kistik odaklar (keratokist)

183

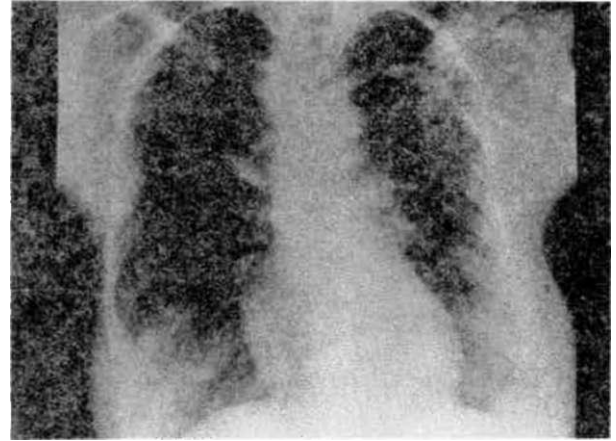


Şekil 1. Hastanın dış görünümünde uzun boyu, interior prognatizm ve kifoskolyozu belirgindi.
Figure 1. Long stature, inferior prognathism and kyphoscoliosis of the patient were prominent features.

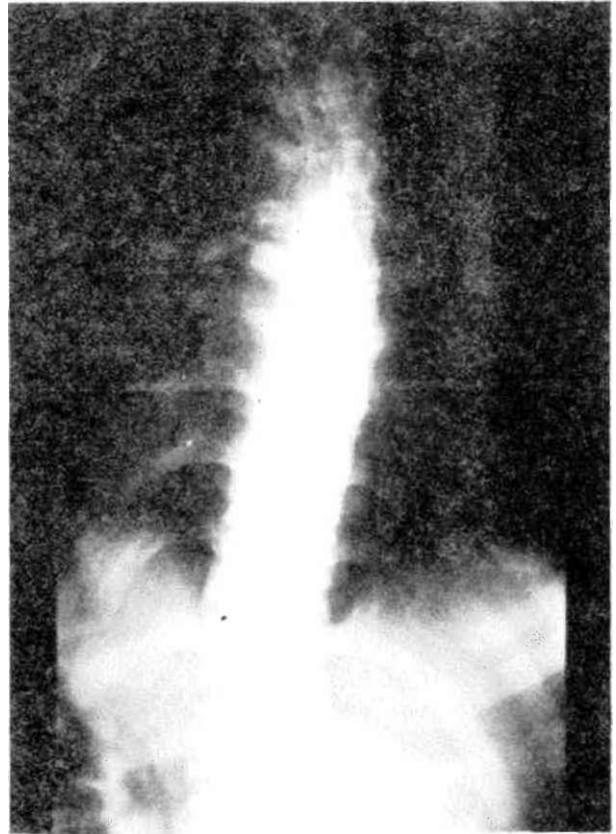


Şekil 2. Mandibula grafisinde keratokistler ve gömük dişler.
Figure 2. Keratocysts and buried teeth in the mandibular graphy

ve gömülü dişler saptandı (Şekil 2). Hastanın akciğer grafisinde füzyona uğramış, bifid kostalar görüldü (Şekil 3). Lumbosakral grafide ise kifoskolyoz saptandı (Şekil 4).

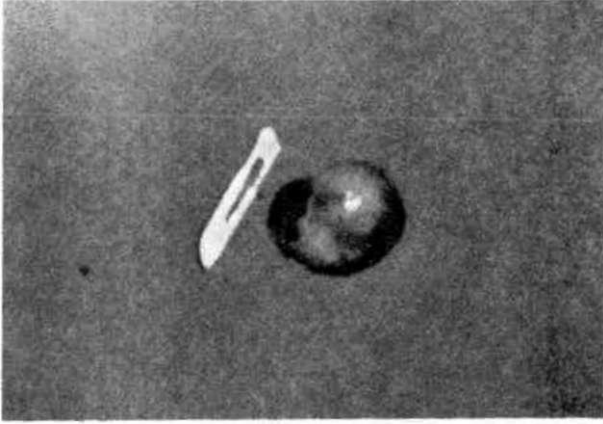


Şekil 3. Akciğer grafisinde füzyona uğramış, bifid kostalar.
Figure 3. Bifid ribs in the lung x-ray



Şekil 4. Lumbosakral grafide kifoskolyoz.
Figure 4. Kyphoscoliosis in the lumbosacral x-ray

Bu bulgularla Gorlin Sendromu düşünülen hastanın yapılan pelvik ultrasonografisinde sağ over içerisinde 30x32 mm boyutlarda ekojen yapı gözlemlendi ve fibrom ile uyumlu olabileceği düşünüldü. Hastanın jinekolojik yakınması yoktu. Hastanın adet düzeni 27-28 gün/2-3 gün/ normal miktarda idi. Seksüel gelişimi normaldi. Serum TSH, FSH, LH, PRL, Estradiol ve S.



Şekil 5. Hastanın sağ överden çıkarılan fibrom materyali.
Figure 5. Fibroma material removed from the right ovary of the patient.

Testosteron değerleri normal düzeylerdeydi. Ovaryel bir patolojiyi ekarte etmek amacıyla hastaya 09/04/1993 tarihlerinde laparoskopi yapıldı. Sağ över üzerinde 3x4 cm boyutlarında fibrom saptandı. Ayrıca her iki över üzerinde multipl milimetrik fibromlar vardı. Sağ överdeki kitle çıkartıldı, diğer küçük fibromlar koterize edildi. Gönderilen materyalin patoloji sonucu fibrom olarak rapor edildi (Şekil 5).

TARTIŞMA

Bu vaka literatürde belirtilen Gorlin Sendromu olan hastaların karakteristik özelliklerini taşımaktadır (Tablo 1) (3).

Otozomal dominant geçişli olan bu sendromda (4) vakaların %40'ı yeni mutasyonla oluşmaktadır. Hastaların %70'inde kraniofasyal bulgular görülmektedir. Oksipitofrontal çap artar, burun kökü basıktır, hafif bir hipertelorizm vardır. Mandibula uzundur. Oldukça uzun boyludurlar, %60'ında kostalar yapışık, hipoplastik veya bifiddir, %30-40'ında kifoskolyoz vardır.

Hastaların yaklaşık %50'sinde bilateral ovaryen fibrom saptanmaktadır, %80'inde odontojenik keratokistler bulunmaktadır. Hastalarda multipl odaklı, daha çok güneş görmeyen alanlarda lokalize, nevoid bazal hücreli karsinoma görülebilir.

Gorlin Sendromu nadir görülen bir sendrom olmasına karşın överlerde bilateral fibrom, bazen de fibrosarkom şeklinde kendini göstermesi nedeniyle bu vakanın tartışılmasını istedik. Bilateral ovaryen solid kitle saptanan hastalarda Gorlin Sendromu (5) akılda tutulması gereken bir seçeneği oluşturmaktadır.

Tablo 1. Gorlin Sendromu Bulguları*
Table 1. Findings in Gorlin Syndrome

%50 Veya Daha Sık Görülen
Artmış occipitofrontal çap
Hafif oküler hipertelorizm
Multipl bazal hücreli karsinoma
Çenede odontojenik keratokistler
Deride epidermal kistler
Kalsifiye ovaryen fibromlar
Kalsifiye falks serebri
Kosta anomalileri
Spina bifida occulta
Kalsifiye diafragma sella
Paranasal sinüslerin hiperpnömatizasyonu
%15-49 Sıklıkla Görülen
Kalsifiye tentoryum serebelli
Kısa dördüncü metakarpal
Kifoskolyoz
Sakrumun lumbalizasyonu
Pektus ekskavatum veya karniatum
Kemiklerde psödokistik litik lezyonlar
Strabismus
%14'den Daha Az Sıklıkla Görülen
Medullablastom
inguinal herni
Meningjom
Kardiak fibrom
Ovaryen fibrosarkom
Marfanoid Görünüm
Korpus kalıoşum agenezisi
Polidaktili
Kleft lip-palat
Konjenital katarakt, glokom
Deride subkutan kalsifikasyonlar
Mental retardasyon
Minör böbrek malformasyonları

*Gorlin RJ, Medicine 1987; 66:96'dan alınmıştır.

KAYNAKLAR

1. Jarisch W. Zur Lehre von den Hautgeschwulsten. Arch Dermatol Syph 1894; 28:162-222.
2. White JO. Multiple benign cystic epitheliomas. J Cutan Genitourin Dis 1894; 12:477-84.
3. Gorlin RJ. nevoid basal cell carcinoma syndrome. Medicine 1987; 66:96-113.
4. Raggio M et al. Recurrent ovarian fibromas with basal cell nevus syndrome. Obstet Gynecol 1983; 61 (suppl):95-6.
5. Burket RL, Rauh JL. Gorlin syndrome: Ovarian fibromas at adolescence. Obstet Gynecol 1976; 47 (suppl):43-6.