Klin. oczna 93: 180—181 (1991)

HELENA ŻYGULSKA-MACH, JOANNA SŁOMSKA, i HANNA OSTERCZY-ŚLIWIŃSKA

Zespół Hallermann'a-Streiff'a-François

THE HALLERMANN-STREIFF-FRANÇOIS SYNDROME

Presented are 2 cases of oculo-mandibulo-facial dysplasia in which — apart from the most characteristic signs seen in this syndrome — appeared the less frequently described anomalies such as secondary glaucoma, claw-hand, hypogenitalism and lowgrade mental deficiency.

HASŁA: zespół Hallermann'a-Streiff'a-François, dysplazja oczno-żuchwowo-twarzowa, zaćma wrodzona, jaskra wtórna

KEY WORDS: Hallermann-Streiff-François syndrome, oculo-mandibulo-facial dysplasia, congenital cataract, secondary glaucoma

ZESPÓŁ *Hallermann'a-Streiff'a-François* zwany też zespołem *Ulricha-Fremerey'a-Dohna-François* należy do grupy tzw. dysplazji twarzowo-szczękowych, obejmujących szereg postaci tego schorzenia a dotyczących twarzoczaszki i żuchwy, mięśni usznych i oczu. Choroba ta związana jest z zaburzeniami embrionalnego I łuku skrzelowego, we wczesnym okresie zarodkowym, pomiędzy 4 a 7 tygodniem życia płodowego [1, 4, 9, 12].

Wśród czynników etiopatogenetycznych wymienia się niedobory wit. A i B_2 [9], promieniowanie jonizujące [9], związki chemiczne (sulfonamidy i kwas borny) [9] oraz zakażenia wirusowe (różyczkę) [2, 7, 9, 10]. Nie wyklucza się również czynnika dziedzicznego, najprawdopodobniej o charakterze recesywnym lub też mutacji genetycznej [1–4, 7, 9, 10, 14].

Do zasadniczych cech tego zespołu należą: niedorozwój twarzoczaszki, aplazja żuchwy, cienki, zakrzywiony nos przypominający dziób ptaka, anomalie zębowe występujące często z gotyckim podniebieniem, proporcjonalna karłowatość, rzadkie włosy z plackowatym łysieniem na głowie, zaniki skórne przede wszystkim na głowie i nosie, obustronne małoocze, obustronna zaćma wrodzona o różnym stopniu nasilenia. Z innych objawów opisywano: oczopląs [2–4, 8, 10], antymongoidalne ustawienie szpary powiek [3, 4, 9], szczelinę powieki dolnej [4, 9, 10], niebieskie twardówki [5, 6, 10], *keratoglobus* [5], szczelinę tęczówki [1], blade tarcze [3, 5, 10], niecharakterystyczne zmiany zwyrodnieniowe naczyniówki i siatkówki [4, 10] oraz jaskrę [3, 5, 9].

Ponadto opisywano inne objawy ogólne np. łagodny niedorozwój umysłowy [2, 4, 10], rękę szponowatą [4, 10], osteoporozę [1, 4, 10], hipogenitalizm [3, 4, 10], skoliozę [4, 10], rozszczepienie kręgosłupa [4, 10] a także podwójne nerki i moczowody [10].

PRZYPADKI WŁASNE

Przypadek 1. Dziewczynka W.T. z rodziny wielodzietnej, w której pozostałe rodzeństwo jest zdrowe, przyjęta została do kliniki w 1964 r. w wieku 4,5 lat. W 3 miesiącu życia matka zauważyła, że dziecko nie widzi. W tym czasie było konsultowane w krakowskiej klinice lecz ze względu na wiek i zły stan ogólny nie operowano zaćmy wrodzonej. Z wywiadu wynika, że matka dziecka we wczesnym okresie ciąży wypiła szklaneczkę eteru.

Badaniem przedmiotowym stwierdzono niedobór wzrostu i wagi (13,5 kg przy normie 18), małą czaszkę (obwód 47 cm przy normie 51), płytkie oczodoły, nos wąski, przypominający dziób ptasi oraz gotyckie podniebienie a ponadto niewielkiego stopnia niedorozwój umysłowy i zaburzenia mowy. Badanie rtg czaszki wykazało niedorozwój kości twarzoczaszki, pogłębienie wycisków palczastych kości pokrywy czaszki, skrócenie i stromy przebieg przedniego dołu czaszkowego. Szew wieńcowy był prawie niewidoczny.

Badanie okulistyczne: ostrości wzroku nie ustalono. Stwierdzono oczopląs poziomy, małą średnicę rogówek (10 mm), obustronną zaćmę błoniastą. Zaćmę tę wydobyto w okresie kolejnych pobytów chorej w klinice. Po zabiegu na dnie obu oczu stwierdzono bladawą tarczę n. II, zaś w okolicy plamkowej i skroniowo od plamki liczne, ciemne skupiska barwnika.

Po ostatnim pobycie w klinice matka, mimo wezwań, nie zgłosiła się z dzieckiem do dalszej kontroli.

Przypadek 2. Chory W.J. zgłosił się w wieku 26 lat. Pochodzi z rodziny wielodzietnej, w której 3 starszych braci jest zdrowych, a 2 starsze siostry zmarły we wczesnym dzieciństwie z powodu schorzeń górnych dróg oddechowych. Matka ojca i babka matki były siostrami.

Chory od 10 r.ż. leczony był zachowawczo i operacyjnie z powodu jaskry w różnych ośrodkach okulistycznych. W 13 r.ż. przebył stan zapalny nerek zaś w dzieciństwie złamanie kości udowej lewej.

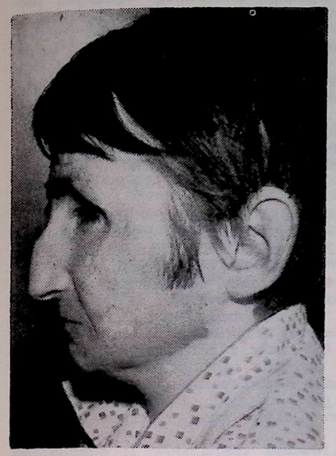
Badaniem przedmiotowym stwierdzono: wzrost karłowaty (137 cm), wagę 33 kg, drobną ale proporcjonalną budowę ciała, wytrzeszcz prawej gałki ocznej (ryc. 1).

Ryc. 1. Twarz chorego z rozdętą prawą gałką oczną i zmianami zwyrodnieniowymi rogówki oraz niedorozwiniętą lewą gałką oczną.

Z Kliniki Okulistycznej AM w Krakowie, kierownik: prof. dr med. *Helena Żygulska-Mach*

Reprint requests to: Prof. dr med. *Helena Żygulska-Mach*, Rynek Kleparski 6 m. 2; *31-150 Kraków*, Poland

Zcieńczenie skóry twarzy z zanikiem tkanki podskórnej i przeświecaniem siatki naczyń żylnych w okolicy jarzmowo-skroniowej, nos cienki z zanikiem skrzydełek (ryc. 2). Na skórze nosa i policzków nieregularne ogniska bliznowate z odbarwieniem w centrum, zaś na pośladkach symetryczne zaniki tkanki podskórnej powodujące nieregularne zagłębienia skóry. Badanie jamy ustnej utrudnia szczękościsk. Zęby z nasiloną próchnicą, małe nieprawidłowo ukształtowane.



Ryc. 2. Profil twarzy z wąskim, przypominającym dziób ptaka nosem. Widoczne są także odbarwienia skóry i cienkie włosy.

W narządzie ruchu stwierdzono przykurcze zgięciowe łokci i palców oraz ograniczenie zakresu ruchów bioder i kolan. Palce rąk są w lekkim przykurczu, a paznokcie palców lewej stopy szponowate. Ponadto stwierdzono szczątkowy zarost, natomiast na głowie cienkie, delikatne i tłuste włosy. W worku mosznowym obecne są małe jądra.

Badanie rtg czaszki wykazało w zakresie lewego oczodołu owalne zwapnienie o wymiarach 7 × 5 mm odpowiadające najprawdopodobniej zwapnieniom w soczewce, zaś w badaniu rtg rąk i stóp osteoporozę przerostową, zwłaszcza w odcinkach przystawowych oraz w kościach nadgarstka i stępu. W stawach międzypaliczkowych rąk i stóp przykurcze.

Badanie okulistyczne: vis.o.d. poczucie światła z nieprawidłowym rzutowaniem, vis.o.s. Ø. P.o.d. 8 mmHg. Pole widzenia zawężone do 20°. O.p.: powieka górna lekko nie domyka się a rzęsy zaginają się do wewnątrz. Gałka oczna duża, rozdęta, twardówka ścieńczała, sino przeświecająca. Rogówka przymglona, zwłaszcza dołem, ze zgrubiałym, obrzękłym nabłonkiem. Źrenica nieregularna, soczewka szaro zmętniała. O.l.: zanikłe z małą, poziomo owalną, całkowicie przymgloną rogówką. Po usunięciu zaćmy w prawym oku stwierdzono bladawą, miseczkowatą tarczę, a wokół niej i w tylnym biegunie rozległe ogniska zanikowe i duże zwężenie naczyń. Wykonano aspirację zaćmy z irydektomią w oku prawym. Po zabiegu vis.o.d. w dal 0,05 c.c. Dsph + 10,0, z bliska 6,0 c.c. Dsph + 13,0. Podczas kolejnych kontroli obserwowano stały postęp zmian zwyrodnieniowych w rogówce i tworzenie się garbiaków twardówki mimo prawidłowego ciśnienia wewnątrzgałkowego. Ze względu na niedomykalność powieki prawego oka wykonano częściowe zeszycie powiek i usuwano nieprawidłowo wzrastające rzęsy.

OMÓWIENIE

W przedstawionym przez nas 1 przyp. występowały charakterystyczne, opisywane przez innych autorów anomalie [1, 3–9, 11, 13, 14], a ponadto rzadziej obserwowane jak oczopląs, bladość tarczy, skupiska barwnika w dnie oka a także niewielki niedorozwój umysłowy i zaburzenia mowy.

W przyp. 2 występowały wszystkie charakterystyczne cechy zespołu z małooczem w jednym oku i jaskrą w oku drugim. Występujące w tym przypadku hipogenitalizm, ręka szponowata i osteoporoza należą do rzadziej opisywanych nieprawidłowości.

PIŚMIENNICTWO

1. *Bartkowska-Orłowska M., Sobieszczyk S., Kosowicz J., Orłowski W.:* Przypadek zespołu Ullricha-Fremerey'a-Dohna-François (Dyscephalia oculo-mandibulo-facialis). Klin. oczna *39:* 343—349 (1969). — 2. *Berbich A., Benradi F., Sekkat A.:* Syndrome de François. A propos de deux observations. AMA Arch. Ophthal. *37:* 723—730 (1977). — 3. *Falls H.F., Schull W., Arber A.:* Hallermann-Streiff Syndrome. A Dyscephally with Congenital Cataract and Hypotrichosis. AMA Arch. Ophthal. *63:* 409—420 (1960). — 4. *François J.:* A New Syndrome. AMA Arch. Ophthal. *60:* 842—862 (1958). — 5. *Hopkins D.J., Horan E.C.:* Glaucoma in the Hallermann-Streiff Syndrome. Brit. J. Ophthal. *54:* 416—422 (1970). — 6. *Ide C.H., Webb R.W.:* Hallermann-Streiff Syndrome. Amer. J. Ophthal. *67:* 151—153 (1969). — 7. *Massari A.:* Dyscephaly with Congenital Cataract. Brit. J. Ophthal. *51:* 352—355 (1967). — 8. *Orłowski W.J.:* Encyklopedia objawów okulistycznych w zespołach układowych. 145—146, 304—308, 429 (PZWL, Warszawa 1973). — 9. *Rudobielski R., Rudzińska A.:* Przypadek zespołu Hallermann'a-Streiff'a. Klin. oczna *42:* 1087—1089 (1972). — 10. *Strivastava S.P., Jain S.C., Neme H.V.:* Mandibulo-oculo-facial Dyscephaly. Brit. J. Ophthal. *50:* 543—549 (966).

11. *Streiff E.B.:* Dysmorphie mandibulo-faciale (tete d'oiseau) et alternations oculaires. Ophthalmologica *120:* 79—83 (1959). — 12. *Szczepski O., Pawlaczyk B.:* Dysostosis mandibulo-facialis Hallermann-Streiff u 3-letniej dziewczynki. Ped. Pol. *44:* 343—346 (1969). — 13. *Wolter J.R., Jones D.H.:* Spontaneous Cataract Absorption in Hallermann-Streiff Syndrome. Ophthalmologica *150:* 401—408 (1965). — 14. *Younessian S., Ammann F.:* Deux cas de malformations cranio-faciales. Ophthalmologica *147:* 108—117 (1964).

Praca wpłynęła: 1.12.1988 (nr 5477).