



Wolf Hirschhorn Sendromunda Odyolojik Bulgular: Olgu Sunumu

Audiological Findings in Wolf Hirschhorn Syndrome: A Case Report

Asuman KÜÇÜKÖNER¹, Ömer KÜÇÜKÖNER²

¹Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Sağlık Hizmetleri Meslek Yüksek Okulu, Odyometri Programı, Samsun
• asumankucukoner@gmail.com • ORCID > 0000-0002-4369-727X

²Ondokuz Mayıs Üniversitesi, Sağlık Bilimleri Fakültesi, Odyoloji Bölümü, Samsun
• omerkucukoner@gmail.com • ORCID > 0000-0002-0262-5093

Makale Bilgisi / Article Information

Makale Türü / Article Types: Olgu Sunumu / Case Report

Geliş Tarihi / Received: 05 Ekim / October 2022

Kabul Tarihi / Accepted: 25 Kasım / November 2022

Yıl / Year: 2022 | **Cilt – Volume:** 7 | **Sayı – Issue:** 3 | **Sayfa / Pages:** 987-992

Atıf/Cite as: Sevim, Y. ve Derli, G. "Wolf Hirschhorn Sendromunda Odyolojik Bulgular: Olgu Sunumu"
Samsun Sağlık Bilimleri Dergisi 7(3), Aralık 2022: 987-992.

Sorumlu Yazar / Corresponding Author: Asuman KÜÇÜKÖNER

WOLF HIRSCHHORN SENDROMUNDA ODYOLOJİK BULGULAR: OLGU SUNUMU

ÖZ:

Wolf-Hirschhorn sendromu (WHS), klinik olarak doğum öncesi ve doğum sonrası büyüme eksikliği, ayırt edici kraniyofasiyal özellikler, mental retardasyon ve nöbetlerle tanımlanan bitişik bir gen bozukluğudur. Hastalığa 4. kromozomun kısa kolunun distal kısmında oluşan kısmi kayıp neden olur. Literatürde WHS'li bireylerde işitme kaybı bildirilmiş olmasına rağmen, sensörinöral işitme kaybı nadirdir. Bu makalede sensörinöral işitme kaybı mevcut olan WHS'li hastanın işitme kaybı ve işitme cihazı ile rehabilitasyonu hakkında bilgi vermek amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: *Wolf-Hirschhorn Sendromu; Sensörinöral İşitme Kaybı; İşitme Cihazı; İşitsel Rehabilitasyon.*



AUDIOLOGICAL FINDINGS IN WOLF HIRSCHHORN SYNDROME: A CASE REPORT

ABSTRACT:

Wolf-Hirschhorn syndrome (WHS) is a contiguous gene disorder clinically characterized by prenatal and postnatal growth deficiency, distinctive craniofacial features, mental retardation, and seizures. The disease is caused by partial loss of the distal part of the short arm of chromosome 4. Although hearing loss has been reported in individuals with WHS in the literature, sensorineural hearing loss is rare. In this article, it is aimed to give information about hearing loss and rehabilitation with a hearing aid in a patient with WHS who has sensorineural hearing loss.

Keywords: *Wolf-Hirschhorn Syndrome; Sensorineural Hearing Loss; Hearing Aid; Auditory Rehabilitation.*



GİRİŞ

Wolf-Hirschhorn sendromu (WHS) (*OMIM 194190*) en yaygın delesyon sendromlarından biridir. 4. kromozom kısa kolunun (tam veya kısmi) delesyonundan kaynaklanır. 20.000 ile 150.000 canlı doğumda bir, kızlarda erkeklere göre 2 kat daha fazla görülen çoklu konjenital anomaliler ve zihinsel engellilik sendromudur VE çok çeşitli klinik özelliklerle ilişkilidir. Çekirdek fenotip, Yunan savaşçı kask yüzleri (hipertelorizm, kısa ve geniş burun, kısa philtrum, aşağı dönük ağız ve düşük ayarlanmış displastik kulaklar), zihinsel engelli, büyüme gecikmesi, hipotoni, nöbetler ve mikrosefali olarak adlandırılan tipik yüz görünümünü içerir (Mekawy ve ark., 2021). WHS, hastalığın spektrumunu ve şiddetini yansıtan değişken bir boyuta sahip olan kromozom 4'ün (4p16.3) kısa (p) kolunun distal kısmından genetik materyalin kısmi kaybından kaynaklanır. Hastaların %70'inde hipotoni saptanırken, hastaların %70'inde epilepsi veya elektroensefalografi (EEG) anomalileri %80-90 oranında görülmektedir (Battaglia ve ark., 2009). İşitme kaybı, yaklaşık 300-1000 bebekten birini etkileyen son derece karmaşık ve heterojen bir bozukluktur (Morton & Nance, 2006). İşitme kaybı hastaların yarısından fazlasında, izole bir durum olarak ortaya çıkar. %70 sendromik, %30 sendromik olmayan işitme kaybı görülmektedir (Sakuma ve ark., 2016). İşitme kaybının, yaklaşık 110 gen ve 150 lokus ile ilişkili olduğu bulunmuştur ("Hereditary Hearing Loss Homepage," 2022). En yaygın tespit edilen genler GJB2, SLC26A4, mitokondrial DNA özellikle 12S rRNA ve GJB3, vakaların yaklaşık %30-50'sini oluşturur (Xiang ve ark., 2020).

WHS 'de işitme kaybı, WHS hastalarının %40'ından fazlasında saptanabilir (Battaglia, Carey, & South, 2015) Ancak, WHS hastalarında işitme kaybının patogenezi henüz net olarak belirlenmemiştir. Bu yazıda multiple anomalileri ve nöbetleri olan, klinik olarak WHS tanılı, işitme değerlendirmesi amacıyla kliniğimize gelen bir hastanın odyolojik bulgularını sunmak ve WHS' de işitme kaybına dikkat çekmek amaçlanmıştır.

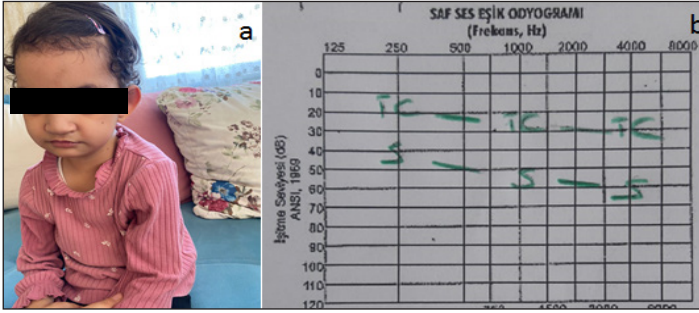
OLGU

30.01.2018 doğumlu WHS tanılı kız çocuk hasta dış merkezde yapılan yeniden işitme tarama testinden kalmıştır. 11 aylık olduğunda referans merkezi olan Ondokuz Mayıs Üniversitesi Tıp Fakültesi KBB/ Odyoloji kliniğine başvurmuştur.

BULGULAR

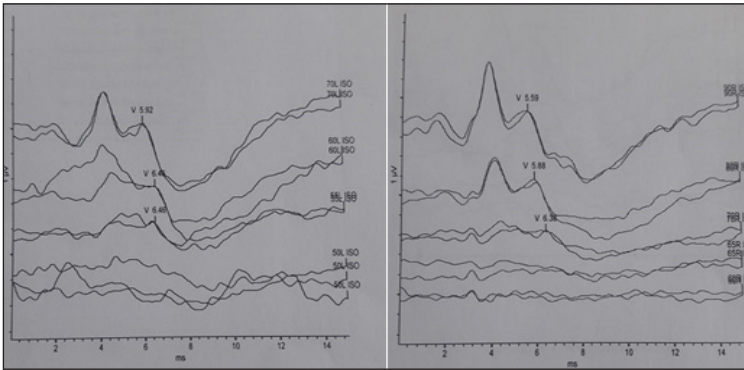
Kliniğimize başvurusunda tipik yüz görünümü geniş burun, hipertelorizm, hipotoni, kısa philtrum gibi hastalığın karakteristik özellikleri mevcuttu. Yapılan KBB muayenesinde dış kulak yolu normal ve kulak zarı mat olarak değerlendirildi.

Odyolojik incelemede bilateral tip B timpanogram elde edildi. Akustik refleksler elde edilemedi. Otomatik İşitsel Beyinsapı Yanıtları (oABR) testinden kaldı. Serbest alanda işitme değerlendirilmesi yapıldı. Konuşmayı farketme eşiği (SAT) bilateral 55 dB' HL' de elde edildi. Serbest alanda hava yolu eşikleri 250 Hz' de 40 dB, 1000 Hz' de 55dB, 4000 Hz' de 60dB' de elde edildi. Kemik yolu SAT 30 dB HL' de elde edildi (Şekil 1). 33.1 rate, rarefaction polaritede klik uyararı kullanılarak yapılan İşitsel Beyinsapı Yanıtları (ABR) testinde sağ kulakta 70 dB HL' de, sol kulakta 55 dB HL' de V. dalga elde edildi (Şekil 2). 1ay sonra kontrol odyolojik incelemede bilateral Tip A tympanogram elde edildi. Odyometri eşikleri önceki testleri ile uyumluydu. Hastaya bilateral işitme cihazı raporu verildi. Düzenli cihaz kullanımından 1 ay sonra yapılan işitme cihazlı değerlendirmesinde 15 dB HL' de SAT elde edildi (Şekil 1). Yıllık işitme cihazı ile düzenli takip ediliyor.



Şekil 1. a. Wolf-Hirschhorn sendromunda tipik yüz görünümü (Hastadan izin alınmıştır.)

b. İşitme cihazlı ve cihazsız işitme eşiklerini gösteren odyogram.



Şekil 2. Klinik ABR testinde sağ ve sol kulak Klinik ABR testinde sağ ve sol kulak klinik ABR testinde sağ ve sol kulak yanıtları.

TARTIŞMA

İşitme kaybı yeni doğan 1000 bebekten yaklaşık 1'ini etkilemektedir. İşitme kayıplarının %50'den fazlası genetik faktörlere bağlıdır. İşitme kayıplarından sorumlu 120'den fazla bağımsız gen tanımlanmıştır (Yönü, 2012). Wolf-Hirschhorn sendromu (WHS), bitişik bir gen delesyon sendromudur. Tıbbi gelişmelerle birlikte, WHS'li hastaların yönetimi, hayatta kalma süresi ve yaşam kalitesini olumlu etkilemiştir (Battaglia ve ark., 2008).

İşitme bozukluğu hastaların yaklaşık %33'ünde görülür. Hem iletim tipi hem de sensörinöral işitme kaybı görülebilmektedir. WHS'li bireyler genellikle preauriküler ve/veya auriküler anormallikler gibi otolojik belirtilerle ortaya çıkar ve bunların neredeyse yarısında efüzyonlu kronik otitis media vardır (Lesperance, Grundfast, & Rosenbaum, 1998). Sensörinöral işitme kaybı da görülebilir (Flipsen-ten Berg ve ark., 2007).

İşitme kaybı hastaların dil gelişimi ve eğitimini olumsuz etkiler. Bu nedenle, WHS' de sağlık denetimi ve ileriye yönelik rehberlik amacıyla işitme değerlendirmesi önerilmiştir (Ulualp, Wright, Pawlowski, & Roland, 2004). Ülkemizde yenidoğan her bebeğe yenidoğan işitme tarama testi uygulanmaktadır. Tarama programında işitme kaybı şüphesi ile kliniğimize gelen WHS tanılı hastaya bilateral sensorinöral işitme kaybı tanısı konuldu. Bilateral işitme cihazları ile düzenli kontrol edilmektedir.

SONUÇ

İşitme bozukluğu olan Wolf-Hirschhorn sendromlu hastaların değerlendirilmesinde orta kulak iltihabı varlığının yanı sıra orta ve iç kulakta doğuştan anormallik bulunma olasılığı da göz önünde bulundurulmalıdır. Sensörinöral işitme kaybı ile tanılanan hastalara uygun rehabilitasyon seçenekleri değerlendirilmelidir.

Çıkar Çatışması

Bu makalede herhangi bir çıkar çatışması yoktur.

Yazar Katkısı

Çalışmanın Tasarlanması (Design of Study) : AK (%60), ÖK (%40).

Veri Toplanması (Data Acquisition) : ÖK (%50), AK (%50)

Veri Analizi (Data Analysis) : AK (% 50), ÖK (%50).

Makalenin Yazımı (Writing up) : AK (%60), ÖK (% 40).

Makale Gönderimi ve Revizyonu (Submission and Revision) : AK (%60), ÖK (% 40).

Finansal Kaynak

Bu çalışma sırasında, yapılan araştırma konusu ile ilgili doğrudan bağlantısı bulunan herhangi bir ilaç firmasından, tıbbi alet, gereç ve malzeme sağlayan ve/veya üreten bir firma veya herhangi bir ticari firmadan, çalışmanın değerlendirme sürecinde, çalışma ile ilgili verilecek kararı olumsuz etkileyebilecek maddi ve/veya manevi herhangi bir destek alınmamıştır.

KAYNAKLAR

- Battaglia, A., Carey, J. C., & South, S. T. (2015). Wolf-Hirschhorn syndrome: A review and update. Paper presented at the American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics.
- Battaglia, A., Filippi, T., & Carey, J. C. (2008). Update on the clinical features and natural history of Wolf-Hirschhorn (4p) syndrome: Experience with 87 patients and recommendations for routine health supervision. Paper presented at the American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics.
- Battaglia, A., Filippi, T., South, S. T., & Carey, J. C. (2009). Spectrum of epilepsy and electroencephalogram patterns in Wolf-Hirschhorn syndrome: experience with 87 patients. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 51(5), 373-380.
- Flipsen-ten Berg, K., Van Hasselt, P. M., Eleveld, M. J., van der Wijst, S. E., Hol, F. A., de Vroede, M. A., . . . Poot, M. (2007). Unmasking of a hemizygous WFS1 gene mutation by a chromosome 4p deletion of 8.3 Mb in a patient with Wolf-Hirschhorn syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 15(11), 1132-1138.
- Hereditary Hearing Loss Homepage. (2022). Retrieved from <https://hereditaryhearingloss.org/>
- Lesperance, M. M., Grundfast, K. M., & Rosenbaum, K. N. (1998). Otologic manifestations of Wolf-Hirschhorn syndrome. *Archives of Otolaryngology-Head & Neck Surgery*, 124(2), 193-196.
- Mekkawy, M. K., Kamel, A. K., Thomas, M. M., Ashaat, E. A., Zaki, M. S., Eid, O. M., . . . ElAwady, H. (2021). Clinical and genetic characterization of ten Egyptian patients with Wolf-Hirschhorn syndrome and review of literature. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 9(2), e1546.
- Morton, C. C., & Nance, W. E. (2006). Newborn hearing screening—a silent revolution. *New England Journal of Medicine*, 354(20), 2151-2164.
- Sakuma, N., Moteki, H., Takahashi, M., Nishio, S.-y., Arai, Y., Yamashita, Y., . . . Usami, S.-i. (2016). An effective screening strategy for deafness in combination with a next-generation sequencing platform: a consecutive analysis. *Journal of human genetics*, 61(3), 253-261.
- Ulualp, S. O., Wright, C. G., Pawlowski, K. S., & Roland, P. S. (2004). Histopathological Basis of Hearing Impairment in Wolf Hirschhorn Syndrome. *The Laryngoscope*, 114(8), 1426-1430.
- Xiang, Y. B., Xu, C. Y., Xu, Y. Z., Li, H. Z., Zhou, L. L., Xu, X. Q., . . . Tang, S. H. (2020). Next generation sequencing identifies rare pathogenic and novel candidate variants in a cohort of Chinese patients with syndromic or nonsyndromic hearing loss. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*, 8(12), e1539.
- Yönü, İ. K. G. (2012). Türkiye'deki Görünümü. *Türkiye Klinikleri J ENT-Special Topics*, 5(2), 15-20.