Hermansky-Pudlak Syndrome: A Case Report

Bagheri A, MD; Abdolahi A, MD

Purpose: To report a case of Hermansky-Pudlak Syndrome (HPS).

Case Report: A 7-year-old boy presented with marked generalized hypopigmentation, eye deviation and nystagmus. In addition he had history of easy bruising. Visual acuity was 20/200. He had markedly translucent green irides, hypermetropic astigmatism, horizontal nystagmus and marked exotropia. Funduscopy revealed a hypopigmented retina and foveal hypoplasia. He was found to have platelet storage defect with deficient adenosine diphosphate and abnormal aggregation compatible with Hermansky-Pudlak syndrome. He underwent strabismus surgery considering precautions such as reserving platelets for any hemorrhagic event.

Conclusion: Patients with albinism should be evaluated for HPS before surgery to prevent life threatening complications.

• Bina J Ophthalmol 2009; 14 (3): 308-310.
پوستای رشدی مالاتی، با اختلالات عروقی و ویولار نوع II و با اختلالات مزمنی نیستاگموس وجود دارد. از انواع اولیه بیمار، بیماران فیزیولوژی و بیماران اندازه‌بندی هستند. این باند عضای خونزدی در بیماران معمولاً خفیف است و خونزدی حاد شدید و کشیده نزدیک‌تر شده است. هنگامی گلیا نیستاگموس مهره از دست گرفت. با استفاده از نیستاگموس، نیستاگموس آن در بیمار مشاهده، عدم آگاهی از زمینه خونزدی در بیماران می‌تواند به دوره درست مدل‌ها، سیستم مشکلات حین جراحی شود و در این مقاله، یک بیمار مشاهده می‌شود که تاکید می‌کند، تحقیق‌های علمی نشان داشته‌اند که تدریج در بیماران دامپ و بیماران دارای عمل‌ها و پرسی از آن تازه به جو به ناگهانی پایان‌یافته، بیمار ۱۵ سال گیبری.
مکان است آن احراز جسم همان باشد که شایع ترین احراز جسم در این بیماران، ایزوتروپی است. البته بیمار ما ایزوتروپی داشت. استعداد به خونریزی در این بیماران معمولاً خفیف است.

دسپ روی‌سین جهت بیشتری از خونریزی‌های خفیف حین جراحی می‌مکن است موتور باند در مواردی که خطر خونریزی شدید حین عمل وجود دارد؛ تزریق پلاکت ضروری است.

در بیماران مبتلا به آلپینیسم، نوچه به سبب خونریزی‌های سطحی (easy bruisability) مهم است و سندرم هرمانسکی پودالک را باسیستی در نظر داشت و جهت مقابله آن حین عمل امادگی داشت.

منابع
1. Gahl WA, Brantly M, Kaiser-Kupfer MI, Iwata F, Hazelwood S, Shoeltersuk V, et al. Genetic defect and clinical characteristics of patients with a form of oculocutaneous albinism (Hermansky-Pudlak syndrome). N Engl J Med 1998;338:1258-1264.
2. Huizing M, Anikster Y, Gahl WA. Hermansky-Pudlak syndrome and related disorders of organelle formation. Traffic 2000;1:823-835.
3. Witkop CJ, Nunez Babcock M, Rao GH, Gaudier F, Summers CG, Shanahan F, et al. Albinism and Hermansky-Pudlak syndrome in Puerto Rico. Bol Asol Med PR 1990;82:333-339.
4. Gradstein L, FitzGibbon EJ, Tsilou ET, Rubin BI, Huizing M, Gahl WA. Eye movement abnormality in Hermansky-Pudlak syndrome. J AAPOS 2005;9:369-378.
5. Summers CG, Knobloch WH, Witkop CJ Jr, King RA. Hermansky-Pudlak syndrome. Ophthalmic findings. Ophthalmology 1988;95:545-554.
6. Izuquierdo NJ, Townsend W, Hussels IE. Ocular finding in Hermansky-Pudlak syndrome. Trans Am Ophthalmol Soc 1995;93:191-200.
7. Wildsoet CF, Oswald PJ, Clark S. Albinism: its implications for refractive development. Invest Ophthalmol Vis Sci 2000;41:1-7.
8. Kinnear PE, Tuddenham EG. Albinism with haemorrhagic diathesis: Hermansky-Pudlak syndrome. Br J Ophthal 1985;69:904-908.
9. Zatik J, Poka K, Borsos A, Pfliegler G. Variable response of Hermansky-Pudlak syndrome to prophylactic administration of 1-desamino 8D-arginine in subsequent pregnancies. Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2002;104:165-166.
10. Bagheri A, Ale-Taha M, Abrishami M, Salour H. Effect of horizontal rectus surgery on clinical and paraclinical indices in congenital nystagmus. J Ophthalmic Vis Res 2008;3:11-15.
11. Lee J. Surgical management of nystagmus. J R Soc Med 2002;95:238-241.
12. Bagheri A, Farahi A, Yazdani S. The effect of bilateral horizontal rectus recession on visual acuity, ocular deviation or head posture in patients with nystagmus. J AAPOS 2005;9:433-437.
13. Wang Z, DELL’ Osso LF, Jacobs JB, Burnstine RA, Tomsk RL. Effects of tenotomy on patients with infantile nystagmus syndrome: foveation improvement over a broadened visual field. J AAPOS 2006;10:552-560.