

Hipohidrotik Ektodermal Displazi: Bir Vaka Sunumu

Utku Gökberk Kukul¹, Zuhall Metin¹

¹ Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi, Kırşehir, Türkiye

Sorumlu yazar: Utku Gökberk Kukul

Adres: Kırşehir Ahi Evran Üniversitesi,
Kırşehir, Türkiye

Tel: 05056417544

E-mail: utkugukul@gmail.com

Anahtar Kelimeler: Hipohidrotik,
anhidrotik, anodonti, ektodermal displazi.

Gönderilme Tarihi: 2025-03-27

Kabul Tarihi: 2025-06-01

Yazarların ORCID kimlikleri:

Utku Gökberk Kukul: 0009-0005-3388-
0117

Zuhall Metin: 0000-0001-9392-0620

Öz

Hipohidrotik ektodermal displazi (HED), ektoderm kökenli dokuları etkileyen nadir bir genetik bozukluktur. Ektodermal displazi (ED), cilt, saç, tırnaklar, dişler ve ter bezleri gibi ektodermal türevlerin anormal gelişimi ile ilişkilidir. Hipohidrotik ektodermal displazi (HED), X kromozomu ile bağlı bir kalıtım biçimi sergiler. HED'in prevalansı, dünya genelinde 1/10.000 ila 1/100.000 doğum arasında değişen oranlarla bildirilmiştir. Bu bildiride cilt kuruluğu, az terleme, diş eksiklikleri, seyrek saç gibi şikayetleri bulunan Hipohidrotik Ektodermal Displazi tanılı 25 yaşında erkek bir olgu HED'in klinik özelliklerini tartışmak ve bu nadir hastalığın yönetimi için multidisipliner bir yaklaşım önermek amacıyla sunuldu.

Abstract

Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (HED) is a rare genetic disorder affecting tissues of ectodermal origin. Ectodermal Dysplasia (ED) is associated with the abnormal development of ectodermal derivatives such as skin, hair, nails, teeth, and sweat glands. Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (HED) exhibits an X-linked mode of inheritance. The prevalence of HED has been reported worldwide with rates varying from 1/10,000 to 1/100,000 births. In this report, a 25-year-old male case diagnosed with Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia, presenting with complaints such as dry skin, reduced sweating, missing teeth, and sparse hair, is presented to discuss the clinical features of HED and to propose a multidisciplinary approach for the management of this rare disease.

Anahtar kelimeler: Hipohidrotik Ektodermal Displazi, Ektodermal Displazi, Hipodonti, Hipotrikozis, Hipohidrozis

Giriş

Ektodermal displazi (ED), embriyonik gelişim sırasında ektodermal tabakadan kaynaklanan farklı yapılarla ilgili bir grup genetik bozukluktur. Bu hastalıklar genellikle cilt, saç, tırnaklar, dişler ve ter bezleri gibi ektodermal türevlerin gelişimindeki bozukluklarla ilişkilidir. Ektodermal displazinin birkaç farklı türü vardır.

Hipohidrotik Ektodermal Displazi (HED), ter bezlerinin eksikliği nedeniyle aşırı sıcak havalarda aşırı ısınma ve terleme zorluğu ile karakterizedir. Diğer belirtiler arasında ince, seyrek saçlar, diş eksiklikleri ve ciltte kuruluk bulunur. Erkeklerde daha yaygındır ve X kromozomu ile bağlı bir genetik hastalıktır (Kishore et al., 2014).

Hidrotik Ektodermal Displazi (Clouston Sendromu), normal terleme ve cilt fonksiyonlarını etkileyen genetik mutasyonlarla ilişkilidir. Saç dökülmesi, tırnak bozuklukları ve ince cilt özellikleri belirgindir. Ter bezleri bu durumda çalışmaya devam eder, ancak diğer ektodermal yapılar etkilenir (Aftab et al., 2023).

Ektodermal displazi, başka genetik sendromlarla birlikte de görülebilir. Örneğin, Rapp-Hodgkin Sendromu ve Hay-Wells Sendromu, ektodermal displazi ile birlikte yüz, kulak, göz ve cilt özelliklerinde anomalilerle seyredebilir (Chatterjee et al., 2017; Tonolli et al., 2014).

ED'nin en yaygın alt tiplerinden biri olan HED, hipodonti (diş eksikliği), hipotrikozis (saç seyrekliliği) ve hipohidrozis (az terleme) ile karakterizedir. Genetik test yapılmayan durumlarda, klinik gözlemler tanı koymada önem taşır (Albeik et al., 2023).

Olgu Sunumu

Hasta Bilgileri: 25 yaşında erkek hasta, dermatoloji polikliniğine cilt kuruluğu, az terleme, saç seyrekliliği şikayetleriyle başvurdu. Hastaya ait klinik bulgular [Sekil 1](#)'de sunulmuştur.

Hastanın öyküsünde semptomlarının çocukluk döneminden itibaren başladığı özellikle sıcak ortamlarda terleme eksikliği nedeniyle ateş atakları olduğu, bu dönemde diş eksiklikleri ve ince saç yapısının fark edildiği bildirildi. Hastanın sigara ve alkol kullanımının olmadığı, özgeçmişinde kronik bir hastalığı olmadığı, herhangi bir ameliyat geçirmediği, emolyentler dışında sürekli kullandığı bir ilacı olmadığı, ailesinde benzer şikayetlere sahip biri olmadığı, anne ve baba arasında akrabalık ilişkisi bulunmadığı öğrenildi. Sistem sorgusu ve fizik muayenesi olağandı, dermatolojik muayenesinde cildinin kuru olduğu, saçlarının ve diğer vücut kıllarının seyrek olduğu (hipotrikozis), dişlerinin olmadığı (anodonti) görüldü. Hastanın öyküsü ve klinik bulguları Hipohidrotik Ektodermal Displazi tanısı ile uyumlu olarak değerlendirildi.

Hastaya emolyentlerin kullanımı hakkında bilgi verildi ve üre içerikli emolyent krem reçete edildi. Cilt bariyerinin korunmasında geniş spektrumlu (UVA-UVB) ve yüksek koruma faktörlü güneş koruyucuların kullanılmasının önemi anlatıldı. Sıcak ve nemli ortamlardan kaçınılmasının vücut sıcaklığının regülasyonunda kritik öneme sahip olduğu anlatıldı. Hastaya psikososyal destek ihtiyacı gerektiğinde başvurabileceği birimler hakkında bilgi verildi.

Tartışma

Hipohidrotik ektodermal displazi (HED), X'e bağlı resesif geçiş gösteren nadir bir genetik bozukluk olup, özellikle erkeklerde görülme sıklığı daha fazladır. Bu bozukluk, genellikle *EDA* (ectodysplasin A), *EDAR* (ectodysplasin A receptor), ve *EDARADD* (EDAR-associated death domain) genlerinde meydana gelen mutasyonlardan kaynaklanır (Torkamandi et al., n.d.). Bu genler, embriyonik gelişimde ektoderm ve mezoderm arasında kritik sinyalleşmeyi sağlar. Bu sinyalleşme bozulduğunda, ter bezleri, saç folikülleri, dişler ve diğer ektodermal yapıların gelişimi engellenir. Bu vakada genetik test yapılmamış olsa da, klinik bulgular HED tanısını desteklemektedir (Aftab et al., 2023; Graversen et al., 2024).

HED'in genetik geçişinde en yaygın mutasyon *EDA* geninde görülür ve X'e bağlı resesif olarak kalıtılır. Erkeklerde daha sık görülmesinin nedeni, erkeklerin tek bir X kromozomuna sahip olmalarıdır (Prashanth & Deshmukh, 2012). Kadınlar ise taşıyıcı olabilir ve genellikle daha hafif belirtiler gösterebilir. Genetik test yapılmayan vakalarda, klinik tanı için bulguların detaylı incelenmesi gereklidir. Hastanın ailesinde terleme eksikliği veya dental anomalilere sahip başka bireylerin varlığı, kalıtsal özelliklerin izlenmesine yardımcı olabilir.

HED'nin temel klinik bulguları arasında hipohidrozis (terleme eksikliği), hipotrikozis (saç seyrekliği) ve hipodonti (diş eksikliği) bulunmaktadır (Sarkar et al., 2024). Sunulan vakada da bu bulgular net olarak gözlenmiştir. Ter bezlerinin yetersiz gelişimi, sıcak ortamlarda hipertermi riskini artırır ve bu durum özellikle çocukluk döneminde dikkat çekici bir semptom olabilir. Hastanın çocukluk döneminden itibaren sıcak ortamlara duyarlılığı ve aşırı ısınma eğilimi, bu durumun bir göstergesidir.

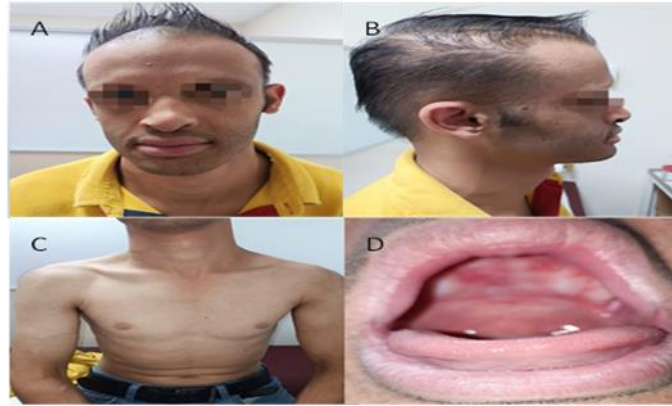
Hastada diş eksiklikleri ve yapısal bozukluklar, HED'in tipik özelliklerinden biridir (Srivastava et al., 2023). Diş eksiklikleri, hastaların sosyal yaşamlarını etkileyebilir ve özgüven sorunlarına yol açabilir. Ayrıca, yetersiz diş gelişimi beslenme sorunlarına neden olabilir ve diş protezlerinin gerekliliğini doğurur. Çocukluk döneminde dental protezlerin kullanımı, hem estetik hem de fonksiyonel açıdan önemlidir (Cerezo-Cayuelas et al., 2022). Protezlerin erken yaşta uygulanması, çene gelişimine olumlu katkıda bulunabilir ve ileride olası ortodontik sorunları azaltabilir. Psikososyal açıdan değerlendirildiğinde, diş eksiklikleri çocuklarda sosyal izolasyona ve düşük öz saygıya neden olabilmektedir. Bu nedenle HED'li bireyler için psikolojik destek de önemlidir (Joseph et al., 2015).

HED yönetimi, multidisipliner bir yaklaşım gerektirir. Dermatologlar cilt kuruluşunu gidermek için nemlendiriciler ve emolyentler önerir, diş hekimleri ise eksik dişlerin yerine geçecek protezler veya implantlar sağlayarak hastanın beslenme ve estetik gereksinimlerini karşılamada önemli bir rol oynar (Cerezo-Cayuelas et al., 2022). Ayrıca, HED'li bireylerde ek sağlık problemleri gelişebileceğinden, düzenli izlem ve kontrol önemlidir. Özellikle sıcak ortamlarda hipertermi riski bulunan hastalara uygun ortamların sağlanması önerilir ve gerekli önlemler alınmalıdır. HED'li bireylerin yaşam kalitesini artırmak amacıyla psikososyal destek sağlanması da önemlidir (Joseph et al., 2015). Fiziksel özelliklerinden kaynaklanan sosyal izolasyon veya öz saygı kaybı, özellikle genç yaşlarda belirgin olabilir. Bu nedenle, sosyal ortamlarda destekleyici bir yaklaşım sergilenmesi ve gerekirse bir psikologla görüşülmesi, hastaların yaşam kalitesini artırabilir (Joseph et al., 2015).

Hipohidrotik ektodermal displazi, hayat boyu süren ve çok yönlü tedavi ve izlem gerektiren bir sendromdur. Genetik testler tanıyı doğrulamak için önemli bir araç olmakla birlikte, klinik bulgular tanı koymada temel taşları oluşturur. Bu vaka, HED tanısı almış hastalar için multidisipliner bir yaklaşımın önemini vurgulamakta ve bu nadir bozukluğun farkındalığını artırmayı amaçlamaktadır.

Kaynaklar

1. Aftab, H., Escudero, I. A., & Sahhar, F. (2023). X-Linked Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia (XLHED): A Case Report and Overview of the Diagnosis and Multidisciplinary Modality Treatments. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.40383>.
2. Albeik, M. T. M. N., Abdullah, L., & Almatroud, M. M. (2023). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: a case report. *Annals of Medicine and Surgery*, 85(3), 561–564. <https://doi.org/10.1097/MS9.0000000000000240>.
3. Cerezo-Cayuelas, M., Pérez-Silva, A., Serna-Muñoz, C., Vicente, A., Martínez-Beneyto, Y., Cabello-Malagón, I., & Ortiz-Ruiz, A. J. (2022). Orthodontic and dentofacial orthopedic treatments in patients with ectodermal dysplasia: a systematic review. In *Orphanet Journal of Rare Diseases* (Vol. 17, Issue 1). BioMed Central Ltd. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02533-0>.
4. Chatterjee, M., Neema, S., & Mukherjee, S. (2017). Rapp Hodgkin Syndrome. *Indian Dermatology Online Journal*, 8(3), 215. https://doi.org/10.4103/IDJ.IDJ_100_16.
5. Graversen, L., Sommerlund, M., Kruse, C., Gjørup, H., Gregersen, P. A., Jensen, U. B., & Blechingberg, J. (2024). Hypohidrotic ectodermal dysplasia caused by an intragenic duplication in EDAR. *European Journal of Medical Genetics*, 72. <https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2024.104982>.
6. Joseph, S., Cherackal, G. J., Jacob, J., & Varghese, A. K. (2015). Multidisciplinary management of hypohidrotic ectodermal dysplasia – a case report. *Clinical Case Reports*, 3(5), 280–286. <https://doi.org/10.1002/ccr3.209>.
7. Kishore, M., Panat, S. R., Aggarwal, A., Agarwal, N., Adhyay, N., Ajai, K., & Alok, A. (2014). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A case series. *Journal of Clinical and Diagnostic Research*, 8(1), 273–275. <https://doi.org/10.7860/JCDR/2014/6597.3951>.
8. Prashanth, S., & Deshmukh, S. (2012). Ectodermal Dysplasia: A Genetic Review. *International Journal of Clinical Pediatric Dentistry*, 5(3), 197–202. <https://doi.org/10.5005/jp-journals-10005-1165>.
9. Sarkar, A. S., Rao, K., & Ajila, V. (2024). HEREDITARY ECTODERMAL DYSPLASIA IN TWO IDENTICAL SIBLINGS. *Acta Medica Bulgarica*, 51, 1–4. <https://doi.org/10.2478/AMB-2024-0023>.
10. Srivastava, H., Singh, C., Qureshi, S., & Mastud, C. (2023). Hypohidrotic ectodermal dysplasia: A rare entity. *Journal of Oral and Maxillofacial Pathology*, 27(5), 75–79. https://doi.org/10.4103/jomfp.jomfp_72_21.
11. Tonolli, V. M., Stolf, H. O., Tonello, C. S., Pires, R. B., & Abbade, L. P. F. (2014). Syndrome in Question. *Anais Brasileiros de Dermatologia*, 89(2), 363. <https://doi.org/10.1590/ABD1806-4841.20142806>.
12. Torkamandi, S., Gholami, M., Mohammadi-Asl, J., Rezaie, S., Zaimy, M. A., & Davood Omrani, M. (n.d.). I IJ JM MC CMM Case Report A Novel Splicesite Mutation in the EDAR Gene Causes Severe Autosomal Recessive Hypohidrotic (Anhidrotic) Ectodermal Dysplasia in an Iranian Family.



Şekil 1: Hastanın klinik görünüşleri. A-Hastanın karakteristik yüz görünümü. Belirgin dudaklar, deprese radix nasi, seyrek kaşlar görülmekte. B-Seyrek saç yapısı ve frontal belirginleşme görülmekte. C-Gövdede kılıların yokluğu ve kserotik cilt yapısı görülmekte. D- İntra oral görünüm. Diş kayıpları görülmekte.