

Üç Kız Çocukta Hipohidrotik Ektodermal Displazi

Serpil SENER

Beydagi Devlet Hastanesi Dermatoloji Klinigi, Malatya

Özet: Hipohidrotik ektodermal displazi olgularin neredeyse tamamında X'e bağlı resesif kalitim göstermektedir. Hastaligin temel bulgulari hipotrikoz, azalmis veya tümüyle kaybolmus terleme, kısmi veya tam anodonti ile oldukça karakteristik bir yüz fizyonomisidir. Tasiyici kadinlarin yüzde onunda hastaligin kısmi bulgulari mevcut olabilir. Bu makalede hipohidrotik ektodermal displazinin bulgularini kısmen gösteren üç kız olgu nadir görülmesinden dolayı sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Hipohidrotik ektodermal displazi, kadin

Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia in Three Girls

Abstract: Hypohidrotic ectodermal dysplasia shows X-linked recessive inheritance in almost all cases. The main features are hypotrichosis, absent or reduced sweating, partial or total anodontia, and a highly characteristic facial physiognomy. Ten percent of female carriers may have partial expression of this disorder. This report presents three girls who have partial expression of hypohidrotic ectodermal dysplasia, because it is rarely seen.

Key Words : Hypohidrotic ectodermal dysplasia, female

GIRIS

Hipohidrotik ektodermal displazi (HED), hipotrikoz, hipodonti ve en belirgin özelliği olan hipohidroza nitelenen bir kalıtsal hastalıktır. Hastaların alın ve çenesinin çikik, burun kökünün basık ve burun ucunun sivri olması tipik özelliğidir (1,2). Olgularda ayrıca atrofik rinit, ozena, meme hipoplazisi, mental gerilik, korneal ve lentiküler opasiteler bulunabilir, gözyası bezleri olmayabilir. Otozomal dominant ve resesif geçiş de bildirilmiş olmakla birlikte, X'e bağlı resesif şekli en sık karşılaşılan tipidir (2,3). X'e bağlı kalitim şekli nedeniyle, yapılan gözlemlerin birçoğu erkek hastalarla ilgilidir. Erkek hastalar, ektrin ter bezlerinin tamama yakın yokluğu ve apokrin ter bezlerinin kısmi yetersizliğiyle ilişkili anhidroz veya şiddetli hipohidroza gibi bütün özgün klinik bulgulari gösterirler. Kız olgular ise bir normal X kromozomu ile bir hastalıktaki kromozom taşıyan heterozigotlar olup, genellikle hastaligin belirtilerini eksik gösterirler (4-6).

Bu makalede, kız olmalarına karşin, hipohidrotik ektodermal displazinin tipik özelliklerinden birçoğunu gösteren, biri bir aylık, diğeri sekiz yaşında anne-babaları birinci dereceden akraba iki olgu ile altı yaşında bir diğeri kız olgu sunulmaktadır.

OLGULAR

Olguların üçü de kız olup bunlardan ikisi hala-dayi çocukları idi. Aynı zamanda anne babaları birinci dereceden akraba idiler. Bir aylık olan olgumuzda, (Resim 1) nedeni bilinmeyen ates, huzursuzluk, ciltte kuruluk ve kabuklanmalar ile 8 yaşındaki hala kızında (Resim 2) saçlarda seyreklik, ciltte kuruluk ve zaman zaman ates nedeniyle her iki olgu birlikte getirildi. Muayenelerinde genel olarak ciltlerinin kuru ve yer yer skuamli olduğu görüldü. Bir aylık olan olgunun periorbital bölge ve saçlı derisinde hiperkeratoze lezyonlar izlendi. Sekiz yaşındaki olgumuzda kas, kirpikler ve vücut killarında seyreklik ve özellikle fronto-temporal bölgede belirgin alopesi, bir aylık olgunun saçlarında seyreklik dikkati çekti. Her ikisinin yüz görünümünde benzer olarak geniş ve çikik alın, semer burun, büyük kulaklar ile bir aylık olguda çikik gözler kayda değer bulundu. Dis ve tırnak anomalisi saptanmadı. Bir aylık olan olguda her iki lenste başlangıç katarakt, 8 yaşındaki olgumuzda ise isitme kaybı belirlendi. Klinik inceleme, öykü ve akrabalık ilişkilerinin değerlendirilmesi sonucunda her ikisine de HED tanisi konuldu. Anne ve babalar ile kardeşlerde HED belirtisi saptanmadı.



Resim 1. Bir aylık olan birinci olguda periorbital bölge ve saçlı deride hiperkeratoze lezyonlar, hipotrikoz, geniş ve çukuk alin, semer burun, büyük kulaklar ile çekik gözler



Resim 2. Sekiz yaşındaki ikinci olguda kas ve kirpiklerde seyreklik, fronto-temporal bölgede alopesi, geniş ve çukuk alin, semer burun, büyük kulaklar

Üçüncü olgu (Resim 3) ise saçlarının tümüyle yokluğu ve vücut killarındaki seyreklik nedeniyle getirildi. Yapılan muayenesinde saçlı deride total alopesi ile kas, kirpikler ve vücut killarının oldukça seyrek olduğu görüldü. Doğumda seyrek olan saçları 4 aylıktan itibaren

tamamen dökülmüş olan olgunun alni çukuk, burnu basık, dudakları kalın ve disa dönük, kulakları ise hafif büyük idi. Dis ve tırnakları ile ilgili bir anomali saptanmadı. Deri biraz kuru olmakla beraber hasta terleyebiliyordu. Koltuk altından alınan cilt punch biyopsinin incelenmesinde ektrin ve apokrin ter bezlerinde anomali saptanmadı. Bu bulgular ile olgunun, belirtileri eksik gösteren HED'li bir olgu olduğu düşünüldü. Anne-baba ve üç kardeş ile diğer aile bireylerinin sorgulanmasında herhangi bir HED belirtisi tariflenmedi. Olgularda saptanan özellikler Tablo 1'de özetlenmiştir.

TARTISMA

HED ilk olarak 1848'de Thurnam tarafından tanımlanmış, 1880'de Darwin bu dermatozla ilgili ikinci bildiriği yayınlamıştır. Ektodermal displaziler için bilimsel bir sınıflama geliştiren Freire-Maia ve Pinheiro'ya göre, o tarihten bu yana HED oldukça sık bildirilmiştir.



Resim 3. Altı yaşındaki üçüncü olguda alopesi totalis, basık burun, kalın ve disa dönük dudaklar, bir derece büyük kulaklar saçlarında seyreklik dikkati çekti

Bu araştırmacılar ektodermal displaziyi, ektodermal histogenez bozukluğunun hem süreci hem de sonuçtaki klinik tablosu

olarak tanımlamışlar ve tablonun en baskın klinik bulgularına dayanarak, HED'i alt grup 1-2-3-4, triko-odonto-dishidrotik alt grup olarak sınıflandırmışlardır (5).

HED'in en sık karşılaşılan ve yaygın olarak bilinen tipi X'e bağlı resesif kalitim gösteren Christ-Siemens-Touraine sendromudur. Görülme sıklığı yaklaşık 1/100.000 dir. Tam olarak kendisini gösteren sendrom sadece erkeklerde görülebilmesine rağmen, kadınlarda da dis anomalileri, saç seyrekliği, azalmış terleme ve parmak izi anormallikleri görülebilmektedir (3).

Klinik olarak X'e bağlı HED'i andiran ve daha nadir görülen başka bir HED tipi ise otozomal resesif kalitim gösterir. HED'in bu tipinde olguların hemen hepsinin arasında kan bağı vardır. Bu tip ektodermal displazi tanısı, klinik tabloya ve soyagacına dayanılarak konulur. Sık görülen mental retardasyon dışındaki anomaliler, genellikle Christ-Siemens-Touraine sendromundakinden daha az şiddetlidir (5).

Bu makalede sunulan olgulardan ilk ikisi otozomal resesif geçişli HED olguları, üçüncü olgu ise HED belirtilerinin bir kısmını gösteren izole bir olgu olabilir. Tedavi mümkün olmadıgından olgulara sadece sıcaktan ve asiri hareketten kaçınmaları önerildi. Epidermal büyüme faktörünün tedavideki etkisi ile ilgili çalışmalar ise sürmektedir. HED'de prenatal tanı ve taşıyıcı saptanması oldukça doğru olarak yapılabildiğinden bu tür öyküsü olan ailelere genetik danışmanlık önerilebilir (3,7).

Yazisma Adresi: Dr. Serpil SENER, Beydagi Devlet Hastanesi Dermatoloji Klinigi
44100 Tel: 0532 5104723
MALATYA ssener44@yahoo.com.tr

KAYNAKLAR

1. Odom RB, James WD, Berger TG. Andrews' Diseases of the Skin. W.B. 9th ed. W.B. Saunders Co. pp: 722-6, 2000.
2. Braun-Falco O, Plewig G, Wolff HH, Burgdorf WHC: Dermatology. 2nd ed. Springer-Verlag. pp: 1093-4, 2000.
3. Dogan B, Taskapan O, Harmanyeri Y. Bilateral memebasi yoklugu gösteren hipohidrotik ektodermal displazi olgusu. TÜRKDERM. 36:211-2, 2002.
4. Cambiaghi S, Restano L, Paakkönen K, Caputo R, Kere J. Clinical findings in mosaic carriers of hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dermatol. 136:217-24, 2000.
5. Bartstra HL, Hulsmans RF, Steijlen PM, Ruige M, de Die-Smulders CE, Cassiman JJ. Mosaic expression of hypohidrotic ectodermal dysplasia in an isolated affected female child. Arch Dermatol 130:1421-4, 1994.
6. Tüzün Y, Aydemir EH. Genodermatozlar. In: Dermatoloji: Tüzün Y, Kotogyan A, Aydemir EH, Baransü O (eds), Nobel Tıp Kitabevleri, Istanbul:577-600. 1994
7. Davutoglu M, Gözü A, Fidan M, Dikici B. Hipohidrotik ektodermal displazi (olgu sunumu). KSÜ Tıp Fak Derg 3:107-9, 2004.