



**Gülcan Saylam
Kurtipek,
Fatma Tunçez
Akyürek*,
Arzu Afaseven**

Ailesel Bir Piebaldizm Olgusu A Familial Case of Piebaldism

Sayın Editör,

Piebaldizm, nadir görülen otozomal dominant geçişli konjenital bir hastalıktır. Embriyonik yaşam sırasında melanoblastların diferansiasyonunu ve migrasyonunu etkileyen c-kit geninin mutasyonu sonucu gelişmektedir. Poliosis ve etkilenmiş bölgelerde melanositlerin yokluğuna bağlı gelişen sınırlı stabil lökoderma ile karakterizedir. Irk ayrımı göstermez, her iki cins eşit olarak etkilenir. Bu makalede piebaldizm tanısı konulan, anamnezde baba ve babasının dedesinde de olduğu öğrenilen, gövde ve ekstremitelerde içinde hiperpigmente adaların izlendiği geniş depigmente yamalarla karakterize 6 yaşında erkek çocuk nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

Altı yaşında erkek çocuk, doğumdan itibaren var olan orta alın bölgesinde, saç ve vücudun bazı bölgelerinde beyazlama yakınması ile annesi eşliğinde polikliniğimize başvurdu. Vücuttaki beyazlamanın doğuştan itibaren olduğu ve 6 yıl içinde hiçbir değişikliğe uğramadığı belirtildi. Hastalığının Ala hastalığı olup olmadığını öğrenmek istedikleri için başvurduklarını bildirdiler. Çocuğun annesinden alınan ayrıntılı anamnezde aynı şikayetlerin eşinde ve eşinin babasında da doğuştan itibaren olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenesinde; orta frontal bölgede keskin sınırlı beyaz perçemi (poliosis) mevcuttu (Resim 1). Gövde ön yüz

Konya Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Dermatoloji Kliniği,
Konya, Türkiye

*Selçuk Üniversitesi Selçuklu
Tıp Fakültesi, Dermatoloji
Anabilim Dalı, Konya, Türkiye

Yazışma Adresi/ Correspondence:

Gülcan Saylam Kurtipek,
Konya Eğitim ve Araştırma
Hastanesi, Dermatoloji Kliniği,
Konya, Türkiye
Tel.: +90 332 324 31 18
E-posta: gsaylamkurtipek@yahoo.com
Geliş Tarihi/Submitted: 22.04.2014
Kabul Tarihi/Accepted: 28.04.2014

@Telif Hakkı 2015 Türk Dermatoloji
Derneği Makale metnine www.
turkdermatolojidergisi.com web
sayfasından ulaşılabilir.

@Copyright 2015 by Turkish Society
of Dermatology - Available on-line
at www.turkdermatolojidergisi.com



Resim 1. Frontal bölgede beyaz perçem ve gövde ön yüzde içinde hiperpigmente alanların yer aldığı geniş depigmente yama lezyonu izlenmekte

ve alt ekstremitelerin orta bölüm ön yüzünde geniş alanları kapsayan depigmente yama lezyonları gözlenmekteydi. Bu depigmente yamaların içine serpiştirilmiş şekilde 5-15 mm çapında deri renginde ve/veya hiperpigmente makülleri mevcuttu (Resim 2). Hastanın lezyonlarının doğuştan, stabil ve tipik yerleşim bölgelerinde gözlenmesi, anamnezinde baba ve dedede de görülmesinden dolayı hastamıza Piebaldizm tanısı konuldu. Piebaldizm ile karışan diğer sendromlar yönünden sistemik tarama yapıldı. Yapılan taramaların sonucunda görme, işitme ve nörolojik defisit saptanmadı. Hastanın fiziksel ve mental gelişimi normal idi.

Annenin verdiği anamnezde benzer depigmentasyon paterninin babada da olduğu öğrenildi. Babanın dedesinde de aynı lezyonların olduğu, kendilerine bunun aileden geçen bir hastalık olarak söylendiği ifade edildi. Aile daha önce hiçbir genetik araştırma yaptırmamıştı. Babadaki lezyonların fotoğraflanması için muayeneye çağrıldı ancak polikliniğimize başvurulmadı. Anneye bu hastalıkla ilgili ayrıntılı bilgi verildikten sonra genetik mutasyonun saptanması ve danışmanlık için genetik bölümüne sevk edildi.

Piebaldizm saç ve derinin etkilenen bölgelerinde melanosit yokluğu ile karakterize otozomal dominant geçişli nadir bir hastalıktır. Bu olay embriyonik yaşamda nöral krestten köken alan melanoblastların migrasyon ve diferansiyasyonunu



Resim 2. Gövde ve alt ekstremitelerin orta bölümlerinin ön yüzlerinde geniş depigmente yama lezyonları gözlenmekte ve bu yamaların içinde, piebaldizm için tipik olan deri renginde ve/veya hiperpigmente maküller mevcut

etkileyen kromozom 4q12 de yerleşim gösteren c-kit proto-onkogenin mutasyonu sonucu oluşur. KIT geni, melanositlerin yüzeyinde bulunan transmembran reseptör ailesinden bir tirozin kinaz üyesini kodlar. Literatürlerde 14 nokta mutasyonu, 9 delesyon, 2 nükleotid splays mutasyonu ve 3 insersiyon piebaldizme neden olan mutasyonlar olarak bildirilmiştir (1,2).

Piebaldizm insidansı 1:20000'den daha az olarak tahmin edilmektedir. Irk ayrımı yoktur, erkek ve bayanları eşit olarak etkiler. Saç ve derideki depigmentasyon doğumdan itibaren mevcuttur ve kalıcıdır. Zaman içerisinde depigmente alanların içerisinde kendiliğinden repigmentasyon oluşabilir. Hastaların %80-90'ında üçgen biçiminde saçta beyaz perçem (poliosis) ve alın orta hatta depigmente makül bulunur. Beyaz perçemin yokluğu tanıyı dışlamaz. Perçemdeki bütün saçlar beyazdır ve perçemin altındaki deri de amelanotiktir. Lezyon arkada vertekse önde burun köküne kadar ilerleyebilir, ancak burna yayılım nadirdir. Kaş ve kirpikler de etkilenebilir. Beyaz perçem olmasa bile lökoderma alanları oldukça belirgin olduğundan piebaldizm tanısı rahatlıkla konulabilir. Göğüse kadar uzanan gövde ön bölüm, kol ve bacakların orta bölümleri ile tipik dağılım paterni gösterir. Lezyonlar düzensiz şekilli, keskin sınırlı ve süt beyazı görünümündedir. Bu lezyonların içinde normal pigmente veya hiperpigmente maküller mevcuttur ve bu yamaların büyüklükleri birkaç milimetreden birkaç santimetreye kadar değişebilir. Hiperpigmente yamalar tutulmamış deri alanlarında da oluşabilir ve pigment değişikliği genellikle kalıcıdır (3,4). Bizim hastamızın da doğuştan beyaz perçemi, gövde ön bölüm ve ekstremitelerin orta bölümlerinde depigmente yamaları mevcuttu. Depigmente yamaların içinde de pigmente veya hiperpigment maküller izlenmekteydi.

Piebaldizimli hastaların çoğu sağlıklıdır, ancak Hirschsprung's hastalığı veya aganglionik megakolon, mental retardasyon, sağırılık, nörofibromatosis tip 1, konjenital diseritropoetik anemi tip 2, Grover hastalığı ve serebellar ataksi ile birliktelikler literatürlerde bildirilmiştir.

Tanı için vitiligo ve albinizm gibi saç ve derinin depigmentasyonu veya hipopigmentasyonu ile seyreden diğer klinik hastalıkların ekarte edilmesi gereklidir. Vitiligo yaşamın ileri yıllarında akkiz olarak ortaya çıkan, stabil olmayan depigmente lezyonların varlığı ile piebaldizmden ayrılır. Albinizm ise otozomal resesif bir hastalıktır. Yaygın deri tutulumu vardır ve hipopigmente alanların içinde karakteristik hiperpigmente maküller gözlenmemektedir. Albinizmde ek olarak belirgin saç ve göz anomalileri vardır (5,6).

Saç ve deri tutulumu ile seyreden bazı sendromların da piebaldizmden ayırt edilmesi gereklidir. Waardenburg sendromunu doğuştan beyaz perçem, medial kantusun lateral yerdeğiştirmesi, hipertrofik burun kökü, kısmi veya tam iris heterokromisi ve sağırılık ile seyreden otozomal dominant geçişli bir hastalıktır. Zaprkowski-Margolis sendromu and Woolf sendromuna da konjenital sağırılık eşlik eder. Bizim hastamızda deri bulgusu dışında göz anomalisi ve sağırılık bulunmamaktaydı. Piebaldizm bu gibi sendromlardan göz ve kulak muayenesi yapılarak ayırt edilebilir (6-8).

Piebaldizm, tedavide sıkıntı veren bir hastalıktır. Topikal tedavilerden dihidroksiaseton ürünleri gibi yapay pigmentasyon yapan ajanlar faydalı olabilir, ancak bu geçici

bir iyileşme sağlar. Güneş yanıklarından ve karsinogenezden sakınmak için güneşten koruyucular önerilmelidir. Depigmentasyon, medikal tedavilere ve fototerapiya cevap vermez. Piebaldizm tedavisinde pek çok cerrahi teknikler mevcuttur fakat bu teknikler ile geniş alanlarda skar gelişebileceği için çok uygun olmayabilir. Geniş lezyonlar için daha başarılı olabilen otolog epitelyal greftler bildirilmiştir (8-11).

Piebaldizm oldukça nadir görülen bir konjenital pigmenter hastalık olması ve aynı aileden üç bireyde görülmesinden dolayı olgumuzu literatür eşliğinde bildirdik. Bu olgu vesilesi ile özellikle vitiligo ve Waardenburg sendromu gibi klinik olarak karışabilen piebaldizm ile ilgili farkındalık oluşturmayı planladık.

Kaynaklar

1. Agarwal S, Ojha A. Piebaldizm: A brief report and review of the literature. *Indian Dermatol Online J* 2012;3:144-7.
2. Richards KA, Fukai K, Oiso N, et al. A novel KIT mutation results in piebaldism with progressive depigmentation. *J Am Acad Dermatol* 2001;44:288-92.
3. Ortonne JP, Bahaderan P, Fitzpatrick TB, Mosher DB, Hori Y. Hypomelanosis and Hypermelanosis. In: Fitzpatrick TB, Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, editors. *Dermatology in General Medicine*. 6th ed. New York: McGraw-Hill; 2003. p.836-81.
4. Bleehen SS. Disorders of skin colour. *Textbook of Dermatology*. In: Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM, editors. 6th ed. Blackwell ScienceLtd: Oxford; 1998. p:1753
5. Oiso N, Fukai K, Kawada A, et al. Piebaldizm. *J Dermatol* 2013;40:330-5.
6. Turan H, Uslu E, Acer E, ve ark. Piebaldizm: Ailesel bir olgu sunumu. *Türkiye Klinikleri J Dermatol* 2013;23:63-5.
7. Arca E, Özkan İ, Taştan HB, ve ark. İki Waardenburg sendromu olgusu. *Türkderm* 2006; 40(Özel Ek B):64-7.
8. López V, Jordá E. Piebaldizm in a 2-year-old. *Dermatol Online J* 2011;17:13.
9. Neves DR, RégisJúnior JR, Oliveira PJ, et al. Melanocyte transplant in piebaldizm: case report. *An Bras Dermatol* 2010;85:384-8.
10. Aydın E, Dogan B, Karabudak Abuaf O. Ailesel bir Piebaldizm olgusu. *JCAM* 2011.
11. More V, Sharma R, Thomas V. Piebaldizm. *Indian Pediatr* 2011;48:665-6.