



OLGU BİLDİRİSİ

Goltz Sendromlu Bir Olgu

Uzm. Dr. Emine Ünal,¹ Prof. Dr. Ülker Gül,² Prof. Dr. Arzu Kılıç,³ Doç. Dr. Müzeyyen Gönül,⁴ Doç. Dr. Seray Çakmak,⁵ Uzm. Dr. Işıl Deniz Oğuz,⁶ Dr. Tuba Ünal,⁷

¹ Ankara Yıldırım Beyazıt Üniversitesi Yenimahalle Devlet Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

² Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Antalya

³ Balıkesir Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Balıkesir

⁴ Dışkapı Yıldırım Beyazıt Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

⁵ Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara

⁶ Giresun Üniversitesi Prof. Dr.A.İlhan Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Giresun

⁷ Ankara Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Patoloji Anabilim Dalı, Ankara

Yazışma Adresi: Dr. Emine Ünal, Ankara Yıldırım Beyazıt üniversitesi Yenimahalle Devlet Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara.

E-posta: eminesu83@gmail.com

Özet

Goltz Sendromlu Bir Olgu

Fokal dermal hipoplazi (Goltz sendromu), dermal atrofi sonucu yağ dokuda fıtıklaşma ve Blaschko çizgilerini takip eden hipopigmentasyon, hiperpigmentasyon, telenjiyektaziyi içeren kutanöz bulgularla karakterize nadir görülen bir genodermatozudur. Kutanöz bulgulara ek olarak, dental, iskelet, göz ve diğer organ anomalileri de eşlik edebilir. Otuz dokuz yaşındaki kadın hasta, yüz, kol ve gövdesinde doğumdan beri olan kahverenkli lekeler ve yumuşak nodüller nedeniyle kliniğimize yönlendirildi. Ayrıntılı incelemede diş ve iskelet anomalileri saptandı. Klinik ve histopatolojik bulgulara dayanarak olguya Goltz sendromu tanısı konuldu. Bu yazıda nadir görülmesi nedeniyle Goltz sendromlu bir olgu sunulmuş ve ilişkili literatür gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: : Fokal dermal hipoplazi; genodermatoz

Abstract

A Case of Goltz Syndrome

Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) is a rare genodermatosis characterized by cutaneous lesions including fat herniation as a result of dermal atrophy and hypopigmentation, hyperpigmentation and telangiectasias following Blaschko's lines. In addition to cutaneous findings, dental, skeletal, eye, and organ abnormalities may occur. A 39 years old woman referred to our clinic for evaluation of brown macules, soft nodules on her face, arm and trunk that had been present since birth. After detailed examination of the patient, dental and skeletal abnormalities were detected. Based on clinical and histopathological findings, she was diagnosed as Goltz syndrome. In this report, a case of Goltz syndrome was reported because of its rare presentation and relevant literature was discussed.

Keywords: Focal dermal hypoplasia; genodermatosis

Ünal .E, Gül Ü., Kılıç A., Gönül M., Çakmak S., Oğuz DI., Ünal T., Goltz Sendromlu Bir Olgu Dermatoz 2019; (1): dermatoz19101o1

Giriş

Fokal dermal hipoplazi (FDH) veya Goltz sendromu nadir görülen ektodermal ve mezodermal orjinli birçok anormallikle seyredabilen bir genodermatozudur. Bu yazıda deri, diş, iskelet anormallikleri olan bir olgu sunulmaktadır (1-3).

Olgu 1

Otuz dokuz yaşındaki kadın hasta, yüz, kol ve gövdesinde kahverenkli lekeler nedeniyle Göğüs Cerrahisi kliniğince tarafımıza gönderildi. Hastanın hikayesinden bu lezyonların

çocukluktan itibaren olduğu ancak bunlar nedeniyle herhangi bir doktora başvurmadığı öğrenildi. Hastanın öz ve soy-geçmişinde özellik saptanmadı. Anne ve babası akraba değildi. Ailesinde benzer hastalık öyküsü yoktu. Sistem sorgulamasında baş ağrısı ve bel ağrısı şikayetleri mevcuttu. Fizik muayenede kısa boy, dudak sağ kenarda ve burun kanadında asimetri, dişlerde kayıp, sağ el 3. parmak distal falanksta laterale deviasyon saptandı. Dermatolojik muayenesinde oral mukozada papillomlar (**Resim 1**). kollarında ve bacaklarda asimetrik yerleşimli lineer atrofik, hipo, hiperpigmente maküller, yer yer telenjiyektaziler, yumuşak kıvamli nodüller şeklinde yağ fıtıklaşmaları (**Resim 2**) ve



Resim 1. Dudak mukozasında papillomlar ve bozuk diş yapısı



Resim 2. Kolda dağınık yerleşimli hipo-hiperpigmente maküller, yer yer telenjiyektaziler ve yağ fitiklaşmaları

her iki el 5. tırnakta hiponişi izlendi. Hastadan Goltz sendromu ön tanısı ile koldaki lezyondan biyopsi alındı. Histopatolojisinde çok katlı yassı epitel altında üst dermiste lipositler ve epitel altında genişlemiş konjesyone damarlar izlendi (**Resim 3, 4**). Hastamıza klinik ve histopatolojik bulgulara dayanarak Goltz sendromu tanısı koyduk.

Rutin laboratuvar incelemesinde vitamin B12 düzeyi düşüklüğü dışında patoloji saptanmadı. B12 vitamini düşüklüğüne yönelik yapılan üst gastrointestinal endoskopide antral gastrit saptandı. Tüm abdomen ultrason ve bilateral karotis ve vertebral arterler renkli doppler ultrasonu normaldi. Kemik surveyde lomber vertebralarda açıklığı sağa bakan skolyoz, servikal lordozda düzleşme, 2 yönlü kafa grafisinde prognatizm, bilateral radius şaftında angulasyon deformitesi, her iki ayakta tarsal ve metatarsal kemiklerde osteopatia striata saptandı. Dişlerin radyografik incelemesinde

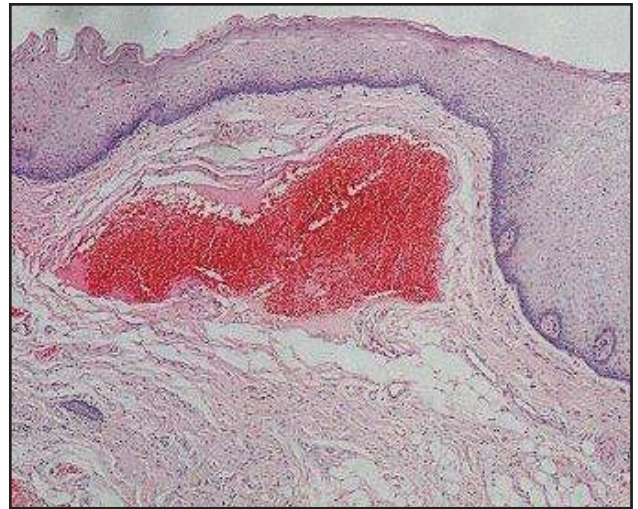
hipodonti, mikrodonti, enamel defektler ve diş kaybı gösterildi. Kranial manyetik rezonans incelemesinde (MR) nonspesifik nodüler gliotik alanlar raporlandı. Lumbal spinal MR'da disk protrüzyonları saptandı. Nöroloji kliniğine konsülte edilen hastaya yıllık MR takibi önerildi. Hastanın göz muayenesinde herhangi bir bulgu saptanmadı. Mental gelişimi normal olan hastada sistemik tutulumu rastlanmadı.

Tartışma

PFDH, nadir görülen ektodermal ve mezodermal orjinli birçok anormallikle karakterize bir genodermatozdur (**1,2**). Klinik olarak deride lineer, kribri-form veya retiküler hipoplazi alanları, deri ve müköz membranlarda verrüköz papillomlar, dermiste yağ fitiklaşmasıyla oluşan yumuşak sarımsı nodüller, pig-



Resim 3. Çok katlı yassı epitel altında üst dermiste lipositler X100, HE



Resim 4. Çok katlı yassı epitel altında genişlemiş konjesyone damar X40, HE

ment değişiklikleri ve eşlik eden iskelet, diş ve göz anomalileri görülür (1,3).

FDH, X'e bağımlı dominant geçişlidir. Tüm erkeklerde ve çoğu kadın olguda tutulum hafiftir ancak şiddetli olgular da bildirilmiştir (4). Kromozom Xp11.23 üzerindeki PORCN geninde mutasyonlar, yakın zamanda sendromun temeli olarak gösterilmiştir (3-5). Tüm vakaların %95'i ve tüm erkek olguların %10'u sporadiktir. Klinik şiddette varyasyonun görülmesi X kromozomunda lyonizasyon ve post-zigotik genomik mozaizme bağlıdır (3). Etkilenmiş bireylerin %90'ını oluşturan kadınlar heterozigottur veya PORCN mutasyonlarına mozaiktir. Etkilenmiş yaşayan erkekler de bu gene mozaiktir; genomik yapısı non-mozaik ve homozigot olan erkek ise yaşla bağdaşmaz (5). Ailesel geçiş olgu raporlarının sadece %5'inde kaydedilmiş olup bizim olgumuzda da aile hikayesi yoktu (6).

Deri tutulumu; doğumda görülebilen Blaschko çizgilerini izleyen atrofik ve hipoplastik alanlarda hipo ve hiperpigmentasyon, sıklıkla atrofik plaklar arasına serpilmiş telenjektaziler, saçlı deri veya vücudun herhangi bir alanında görülebilen kutis aplazia, tipik olarak gövde ve ekstremitelerde izlenen yumuşak sarı-pembe nodüller, deri ve müköz membranların verrukoid papillomlar şeklindedir. Tırnaklar displazik ve hipoplazik olabilir (3, 5). Derinin konjenital yokluğu olan bölgelerde (aplazik deride) ülserler oluşabilir ve bu ülserler atrofi ile iyileşir. Saçlar sıklıkla az ve kırılıgandır, saçlı deri veya pubik bölgede yama tarzı alopesi görülebilir (7).

Hastalar sıklıkla triangüler yüz ve sivri çene ile karakterize yüz yapısına sahiptir. Kraniofasial bulgular değişkendir. Yüzde asimetri, çentikli burun ucu, sivri çene olabilir, daha nadiren yarı damak ve dudak görülebilir. Karakteristik yüz yapısı doğumda tipik olmayabilir (3, 5). İskelet anomalileri olguların %80'inde görülür. Kısa boy, sindaktili (%60), parmakların hipoplazisi veya yokluğu (%33), skolyoz (%17) sık görülen anormalliklerdir (2). Daha az sıklıkla parmakların kontraksiyon deformitesi olan kamptodaktili ve radius/ulna veya tibia/fibula'nın transvers yetmezliği gibi uzun kemiklerde redüksiyon defektleri görülür (5). Uzun kemiklerin metafizinde vertikal radyopak çizgilenmeler olan

osteopatia striata bulgusuna radyolojik incelemede sık karşılaşılır (6, 8). Kostovertebral segmentasyon anormallikleri ise bifid kaburgalar, hemivertebra ve/veya kelebek vertebradır (5). Dişlerin agenezisi ve displazisi, enemal defektleri, yüksek arklı damak ve labial oluk yokluğunu içeren orodental malformasyonlar sıklıkla görülür (7). Oküler anormallikler olguların %40'ında görülür. Oküler anormallikler anoftalmi, mikrooftalmi, mikrokornea, iris ve koryoretinal kolobom, lakrimal bez anormallikleri, kortikal ve subkapsüler katarakttır (2,8). Böbrek ve üriner sistem anomalileri tekrarlayan üriner sistem enfeksiyonlarına ve reflüye sebep olabilir, böbrek yokluğu veya at nalı böbrek gibi anomaliler görülebilir (5).

Mental gelişim sıklıkla normaldir, bazı etkilenmiş bireylerde kognitif bozukluk görülebilir. Yapısal beyin anomalileri ve spina bifida az sayıda olguda bildirilmiştir (5). Bizim olgumuzun mental gelişimi normaldi ve sistemik tutulumu yoktu.

Hastamızın klinik bulguları tipik olarak Goltz sendromu ile uyumluydu ancak otuz dokuz yaşına kadar deri bulgularının farkında değildi. Klasik deri bulguları, iskelet ve diş defektleri olan hastayı takibe aldık. Bu olguyu, nadir görülen bu genodermatozun özelliklerini gözden geçirme amacıyla sunduk.

Kaynaklar

1. Del Carmen Boente M, Asial RA, Winik BC. Focal dermal hypoplasia: ultrastructural abnormalities of the connective tissue. *J Cutan Pathol* 2007; 34: 181-187.
2. Sacoor MF, Motswaledi MH. Three cases of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *Clin Exp Dermatol* 2005; 30: 35-37.
3. Jain A, Chander R, Garg T, ve ark.. A rare multisystem disorder: Goltz syndrome - case report and brief overview. *Dermatol Online J* 2010; 16: 2.
4. Shimaoka Y, Hatamochi A, Hamasaki Y, ve ark. Severe focal dermal hypoplasia in a female patient transmitted from a mildly affected mother. *J Dermatol* 2009; 36: 181-183.
5. Sutton VR, Van den Veyver IB. Focal Dermal Hypoplasia. In: Pagon RA, Bird TD, Dolan CR, Stephens K, editors. *GeneReviews*. Seattle (WA):University of Washington, Seattle;1993. Available from <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/helf/br.fcgi?book=gene&part=focal-dh>
6. Hardman CM, Garioch JJ, Eady RA, Fry L. Focal dermal hypoplasia: report of a case with cutaneous and skeletal manifestations. *Clin Exp Dermatol* 1998; 23: 281-285.

-
7. Maymí MA, Martín-García RF. Focal dermal hypoplasia with unusual cutaneous features. *Pediatr Dermatol* 2007; 24: 387-390.
 8. Kılıç A, Soylu S, Arslan E ve ark. Fokal Dermal Hypoplasia (Goltz Syndrome) : Case report. *Türkiye Klinikleri J Int Med Sci* 2005; 13: 1-4.