

## OLGU BİLDİRİSİ

# İzole İto Hipomelanozu: Geç Tanı Konulan Bir Olgu

Dr. Ömer Faruk Elmas, Dr. Mahmut Sami Metin, Dr. Okan Kızılyel, Prof. Dr. Şevki Özdemir

Atatürk Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Erzurum, Türkiye

**Yazışma adresi:** Dr Okan Kızılyel, Atatürk Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Erzurum, Türkiye.

E-posta: erester.34@hotmail.com

### Özet

#### İzole İto Hipomelanozu: Geç Tanı Konulan Bir Olgu

*İto* hipomelanozu, *Blaschko* çizgilerini izleyen hipopigmente lezyonlarla karakterize nadir konjenital bir pigmentasyon bozukluğudur. Her iki cinste doğumda ya da erken çocukluk döneminde görülebilir. Hipopigmente lezyonlar lineer, helezonik ve yama gibi farklı morfolojilerde görülebilir. Tek taraflı veya bilateral olabilen hipopigmente lezyonlara santral sinir sistemi, iskelet sistemi, göz ve diş anomalileri eşlik edebilir. Olgumuz gövde ve ekstremitelerinde *Blaschko* çizgilerini izleyen yaygın hipopigmente lezyonlarla kliniğimize başvuran 17 yaşında erkek hastaydı. Sistemik anomalilerin eşlik etmediği hastaya klinik olarak *İto* hipomelanozu tanısı konuldu. Olgumuzu, *İto* hipomelanozunun nadir görülen bir nörokutanöz bozukluk olması, geç tanı konulması ve herhangi bir sistemik anomali birlikteliği görülmesi nedeniyle sunuyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** *Blaschko* çizgileri, *İto* hipomelanozu, nörokutanöz

### Abstract

#### Isolated Hypomelanosis of Ito: A Case of Delayed Diagnosis

Hypomelanosis of *Ito* is a rare congenital pigmentation disorder characterized with hypopigmented lesions along *Blaschko* lines. It is seen at birth or early childhood in both sexes. Hypopigmented lesions are seen in different morphologies like linear, whirled and patches. Abnormalities of central nervous system, skeletal system, eyes and tooth may be together with hypopigmented lesions which are unilateral or bilateral. Our case is 17 years old boy presented with common hypopigmented lesions along *Blaschko* lines on his trunk and extremities. Patient was diagnosed as hypomelanosis of *Ito* clinically which was not associated with systemic abnormalities. We have reported this case because hypomelanosis of *Ito* is a rare neurocutaneous disorder, diagnosis is delayed and any systemic abnormalities were not detected.

**Keywords:** *Blaschko* lines, hypomelanosis of *Ito*, neurocutaneous

### Giriş

*İto* hipomelanozu, 1952'de *İto* tarafından, "Incontinentia Pigmenti Achromians" adıyla, nadir görülen bir nörokutanöz sendrom olarak tanımlanmıştır (1). Her iki cinste doğumda ya da erken çocukluk döneminde görülebilen ve *Blaschko* çizgilerini izleyen hipopigmente lezyonlarla karakterize nadir konjenital bir pigmentasyon bozukluğudur. Hipopigmente lezyonlar lineer, helezonik ve yama gibi farklı morfolojilerde görülebilir. Tek taraflı veya bilateral olabilen hipopigmente lezyonlara santral sinir sistemi, iskelet sistemi, göz ve diş anomalileri eşlik edebilir. *İto* hipomelanozu, hastaların % 76-94'ünde sıklıkla santral sinir sistemi, kas-iskelet sistemi ve göz anomalilerini içeren deri dışı anomaliler ile ilişkilidir (2, 3, 4).

### Olgu Bildirisi

17 yaşında erkek hasta her iki kolunda, gövdede ve sağ bacağına 1 yaşından beri olan, giderek artış gösteren ve yaygınlaşan hipopigmente lezyonlarla başvurdu. Dermatolojik muayenesinde her iki üst ekstremitte proksimalinde, göv-

dede ve sol alt ekstremitede lineer, helezonik tipte ve *Blaschko* çizgilerini izleyen hipopigmente maküler lezyonlar gözlendi (Resim 1, 2). Deri bulgularına herhangi bir nörolojik veya kas-iskelet sistemi anomalisi eşlik etmiyordu. Fundus bakışını da içeren göz dibi muayenesi normal olarak değerlendirildi. Beyin-omurilik MR görüntülemesi ve ekokardiyografi normal olarak değerlendirildi. Hastaya klinik olarak *İto* hipomelanozu tanısı kondu.

### Tartışma

*İto* hipomelanozu, nörofibromatozis ve tüberoz sklerozdan sonra 3. en sık görülen nörokutanöz bozukluktur (3, 5). *İto* hipomelanozunun kalıtsal tipi ile ilgili olarak farklı görüşler mevcuttur. Bazı görüşler hastalığın otozomal dominant olarak geçiş gösterdiği yönündeyken (6) diğer bir görüş ise genetik anomalinin kromozomal instabilite ve mozaizm ile ilişkili olduğunu ifade eder (2). Vakaların yarısında özellikle parsiyel translokasyon ve mozaizmi içeren kromozomal anomaliler tanımlanmıştır (5). Lezyonlar doğumda veya infantil dönemde kli-

nik olarak asimetrik, lineer veya helezonik tipte ve *Blaschko* çizgilerini takip eden hipopigmente maküller şeklindedir. *Blaschko* çizgileri embriyonik deri hücrelerinin migrasyon doğrultularıdır ve normal durumda deride izlenmezler. Hastaların % 76-94'ünde multipl deri dışı anomaliler vardır. Bu anomaliler sıklıkla santral sinir sistemi, iskelet-kas sistemi ve göz anomalilerini içerir (2, 3, 4). Konvülsiyon ve mental retardasyon yaygındır. Diğer ilişkili anomaliler makrosefali, mikrosefali, hemihipertrofi, kifoskolyoz, genital anomaliler, inguinal herni, konjenital kalp hastalıkları, hipertelorizm ve diş anomalileri olarak sıralanabilir (7). Nörolojik tutulum hastaların % 76'sında görülmektedir. En sık görülen santral sinir sistemi anomalisi hemimegalensefalidir. Epilepsi ise en sık ve en ağır nörolojik belirtidir (8). 34 *Ito* hipomelanozu olgusunu inceleyen Pascual -Castroviejo ve arkadaşları, hastaların %64,7 sinde mental retardasyon, %53'ünde farklı tiplerde epileptik konvülsiyonlar tespit etmişlerdir. Dört hastada ise otistik davranışlara rastlanılmıştır (9). Olgumuzda izole olarak deri tutulumu vardı. Yapılan incelemelerde herhangi bir sistemik anomali

saptanmadı ve olgumuz bu yönüyle özellik arz ediyordu. *Ito* hipomelanozunun ayırıcı tanısında *Blaschko* çizgilerine uygun yerleşim gösteren ve hipopigmentasyona neden olan nevus depigmentosus ve inkontinensia pigmenti gibi durumlar yer alır. Nevus depigmentosus doğumda sınırlı hipopigmente maküllerle karakterizedir ve sonrasında lezyonlarda bir değişiklik beklenmez. Nevus depigmentosusta eşlik eden sistemik anomaliler nadirdir. Hastamızda lezyonlar hayatın ilk yılında başlamış ve giderek artış göstermişti. X'e bağlı dominant geçiş gösteren bir bozukluk olan inkontinensia pigmenti ise sıklıkla vezikülobüllöz, verrüköz ve hiperpigmente dönem olmak üzere üç klinik evre ile karakterizedir. Vakaların yaklaşık olarak % 13'ünde görülen ve 4. evre olan hipopigmente evrede görülen lezyonlar ise *Ito* hipomelanozu ile karıştırılabilir (10). Olgumuzda hipopigmente lezyonların gelişiminin öncesinde vezikülobüllöz, verrüköz veya hiperpigmente lezyon izlenmemiştir.

## SONUÇ



**Resim 1.** Sağ üst ekstremitede proksimalinde ve gövdede lineer, helezonik tipte ve Blaschko çizgilerini izleyen hipopigmente maküler lezyonlar.



**Resim 2.** Sol alt ekstremitede lineer, helezonik tipte ve Blaschko çizgilerini izleyen hipopigmente maküler lezyonlar.

*İto* hipomelanozisi lineer, helezonik ve maküler lezyonlarla karakterize bir sendromdur. Sendroma başta nörolojik sistem anomalileri olmak üzere bir takım anomaliler eşlik edebilir. Bu nedenle özellikle yenidoğan dönemi ve infantil dönemde, *Blaschko* çizgilerini izleyen deri lezyonu olan hastalar sistemik değerlendirmeye alınmalı ve radyolojik görüntüleme yöntemleri ile olası ek anomaliler dışlanmalıdır.

### Kaynaklar

1. Ito M. Studies on melanin XI. Incontinentia pigmenti achromians. A singular case of nevus depigmentosus systematicus bilateralis. Tohoku J Exp Med 1952; 55: 57-9.
2. Ruiz-Maldonado R, Toussaint S, Tamayo L, Laterza A, del Castillo V. Hypomelanosis of *Ito*: diagnostic criteria and report of 41 cases. Pediatr Dermatol 1992; 9: 1-10.
3. Ruggieri M, Pavone L. Hypomelanosis of *Ito*: clinical syndrome or just phenotype? J Child Neurol 2000; 15: 635-44.
4. Hermida A, Eiris J, Alvarez-Moreno A, Alonso-Martin A, Barreiro J, Castro-Gago. Hypomelanosis of *Ito*: autism, segmental dilatation of colon and unusual neuroimaging findings. Rev Neurol 1997; 25: 71-4
5. Lungarotti MS, Martello C, Calabro A, Baldari F, Mariotti G. Hypomelanosis of *Ito* associated with chromosomal translocation involving Xp11. Am J Med Genet 1991; 40: 447-8.
6. de Almeida AS, Cechin WE, Ferraz J, Rodriguez R, Moro A, Jorge R, da Rosa LC. Hypomelanosis of *Ito* - case report. J Pediatría 2001; 77: 59-62.
7. Nehal KS, Pe Benito R, Oelow SJ. Analysis of 54 cases of hypopigmentation and hyperpigmentation along the lines of *Blaschko*. Arch Dermatol 1996; 132: 1167-70.
8. A. Barış Akcan, Nihal Olgaç Dündar , Seyhan Oygucu, Şenay Haspolat, Nihal Oygür. *İto* hipomelanozis ve hemimegalensefali birlikteliği: Olgu sunumu. S.D.Ü. Tıp Fak Derg 2009; 16: 23-6.
9. Pascual-Castroviejo I, Lopez-Rodriguez L, de la Cruz Medina M, Salamanca-maesso C, Roche Herrero C. Hypomelanosis of *Ito*. Neurological complications in 34 cases. Can J Neurol Sci 1988; 15: 124-9.
10. J Sridhar, S Narayan, PLK Desylva. Hypomelanosis of *Ito*. MJAFI 2006; 62: 68-9.