

Anhidrotik Ektodermal Displazi

Dr. Güldehan Atış,¹ Yard. Doç. Dr. Gülşen Tükenmez Demirci,² Doç. Dr. İlknur Kıvanç Altunay³

¹Dr. Siyami Ersek Göğüs ve Kalp Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı Polikliniği,

²Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı,

³Şişli Etfal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı

Yazışma adresi: Dr. Güldehan Atış, Dr. Siyami Ersek Göğüs ve Kalp Damar Cerrahisi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, İstanbul

E-posta. guldehan.atıs@gmail.com

Özet

Anhidrotik Ektodermal Displazi

Ektodermal displazi (ED) sendromu genetik geçişli, ektoderm kökenli dokuları etkileyen, heterojen bir grup hastalıktan oluşmaktadır. Anhidrotik ya da hipohidrotik ED, tırnak bozuklukları, kıl defektleri, tamamen azalmış veya kaybolmuş terleme, hipotrikozis, basık burun, çıkık alın, anormal koni şeklindeki diş bulgularıyla seyreden, X'e bağlı resesif geçiş gösteren herediter bir hastalıktır. Burada 6 yaşında, anhidrotik ED'nin tüm klinik özelliklerini gösteren kız hasta, nadir görülen bir genodermatoz olan anhidrotik ED'ye dikkat çekmek için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Anhidrotik ektodermal displazi

Abstract

Anhidrotic Ectodermal Dysplasia

The ectodermal dysplasias (EDs) comprise a large, heterogeneous group of inherited disorders that are defined by primary defects in the development of two or more tissues derived from embryonic ectoderm. The tissues primarily involved are the skin and its appendages (hair follicles, eccrine glands, sebaceous glands, and nails) and teeth. Affected individuals tend to have sparse scalp and body hair (hypotrichosis). This condition is also characterized by absent teeth (hypodontia) or teeth that are malformed. The teeth that are present are frequently small and pointed. It is inherited in an X-linked recessive pattern. This X-linked recessive disorder affects males and is inherited through female carriers. Here is presented a 6 year old girl diagnosed as anhidrotic ectodermal dysplasia carrier who exhibits significant symptoms of the disease.

Keywords: Anhidrotic ectodermal dysplasia

Giriş

Ektodermal displazi (ED) sendromu genetik geçişli, ektoderm kökenli dokuları (deri, saç, tırnak, ter bezleri) etkileyen, heterojen bir grup hastalıktan oluşmaktadır (1,2). Anhidrotik ya da hipohidrotik ED, tırnak bozuklukları, kıl defektleri, tamamen azalmış veya kaybolmuş terleme, hipotrikozis, basık burun, çıkık alın, anormal koni şeklindeki diş bulgularıyla seyreden, X'e bağlı resesif geçiş gösteren herediter bir hastalıktır. ED'nin en önemli özelliği hipohidrozdur. Hipohidroz, özellikle çocukluk çağında sıcak intoleransı ve hiperpreksi epizotlarına yol açar (3,4). Görülme sıklığı 1:100.000'dir ve tüm klinik bulgular sadece erkeklerde görülmesine rağmen, kadınlarda da diş anomalileri, saç seyrekliği ve terleme azlığı görülebilir (5).

Burada 6 yaşında, anhidrotik ektodermal displazi tanısı konmuş ve tüm klinik özellikleri taşıyan hasta, nadir görülen bir genodermatoz olan anhidrotik ED'ye dikkat çekmek için sunulmuştur.

Olgu Bildirisi

6 yaşında kız hasta, doğumdan itibaren saçların seyrek olması, terleme azlığı ve dişlerin eksik çıkması nedeniyle Tıbbi Genetik polikliniğinden tarafımıza yönlendirildi. Ailesinden, normal doğumla, term olarak dünyaya geldiği ve ailede benzer bulguları olan başka bireylerin olmadığı öğrenildi. Ailesi tarafından daha önce birkaç kere yüksek ateş nedeniyle acil servise getirildiği bilgisi alındı. Anne ve babasının dermatolojik muayenesinde ve fizik muayenesinde özellik saptanmadı ancak anne ve babası arasında birinci derece akraba evliliği mevcuttu. Hastanın fizik muayenesinde ağırlığı 17 kilogram (5. persantil), boyu 111 cm (5. persantil), baş çevresi 3. persantil olarak saptandı. Büyüme geriliği, proporsiyone küçük vücut yapısı, düşük burun köprüsü, küçük burun yapısı, dolgun bir alın yapısı, belirgin supraorbital sırt, belirgin dudak yapısı, ince, kserotik deri, hipokromik, ince telli ve seyrek saçlar (Resim 1), terleme azlığı, hipodonti ve konik biçiminde kanin dişler tespit edildi. (Resim 2). Rutin laboratuvar testlerinde özellik saptanmadı. Hastanın avuç içinden anhidrotik ektodermal displazi ön tanısıyla deri punch biyopsisi alındı. Biyopside; epidermiste kompakt keratinizasyon, granüler tabakada be-

lirginlik, hafif akantoz, dermiste minimal damar proliferasyonu seçilmekle birlikte, kesitlerde ektrin bez ve duktus yapısı izlenmedi. Hastaya mevcut klinik ve histopatolojik bulgularla anhidrotik ektodermal displazi tanısı kondu.

Tartışma

Anhidrotik ektodermal displazi (AED) (Christ-Siemens-Tourine sendromu) herediter ED'lerin en sık görülen tiplerinden biridir ve olguların çoğu X'e bağlı resesif geçiş gösterir. AED seyrek saçlar, anormal ya da eksik dişler ve ter bezlerinin eksikliği ya da yokluğu ile karakterizedir. Olguların çoğunda kirpiklerde ve kaşlarda seyrekleşme de bulunur (1, 5, 6, 7). Bizim olgumuzda da benzer klinik özellikler mevcuttu. Hastanın anne ve babasına, tıbbi genetik uzmanı tarafından genetik danışmanlık verildi.

Ektodermal displazilerin en karakteristik özelliği hipohidrozdur ve özellikle bebeklik ve çocukluk döneminde hafif bir egzersiz sonrasında ateşin kontrol edilememesine neden olur. Özellikle yenidoğan döneminde hipertermi sorun yaratabilecek bir durumdur (3, 8). Bizim de olgumuzda tekrarlayan ateş yüksekliği sonrasında hastaneye başvuru hikayesi mevcuttu. Hastamızın ailesi sıcak havalarda gelişebilecek hipertermiye karşı uyarıldı ve özellikle yaz aylarında egzersizden kaçınması gerektiği vurgulandı.

Ektodermal displazili hastalarda dişlerin eksikliği ve şekil bozukluğu nedeniyle estetik problemler görül-

mektedir ve durum çocuklarda psikolojik sorunların oluşmasına neden olmaktadır. Ayrıca dişlerde görülen bozukluk nedeniyle çiğneme fonksiyonunun azalmasına, beslenme bozukluklarına ve dolayısıyla büyüme gelişme geriliğine yol açmaktadır. Bizim de olgumuzda konik şekilli kanin dişler mevcuttu ve hastanın muayenesinde büyüme gelişme geriliği de tespit edildi. ED'li hastaların dişlerine uygulanan ortodontik, restoratif ve protetik kombine tedaviler ile başarılı sonuçlar elde edilebilmektedir (8, 9). Biz de hastamızın ailesini gerekli diş tedavilerinin uygulanabileceği bir merkeze yönlendirdik.

Ektodermal displazili hastalarda kraniyo-fasiyal yapı anomalileri nedeniyle kolay tanınmasına yol açan "yaşlı adam" yüzü diye adlandırılan karakteristik bir görünüme sahiptirler. Bazı yenidoğanlar prematür görünüme sahip deskuame olan deriye sahiptirler. İlerleyen dönemlerde ter ve yağ bezi yokluğuna bağlı kserotik bir deriye sahip olurlar. Bizim de hastamızın başvuru yakınmalarında kserozis mevcuttu ve yüz kemiklerindeki anomaliler sonucu oluşmuş "yaşlı adam yüzü" saptandı (6). Hasta yakınlarına uygun deri bakımı ve emolyen kullanımı hakkında bilgi verildi.

Sonuç

Ektodermal displazili hastalar normal entelektüel kapasite ve yaşam süresine sahip olan bireyler olduklarından gerekli destek tedavilerin uygulanması



Resim 1. Düşük burun köprüsü, küçük burun yapısı, dolgun bir alın yapısı, belirgin supraorbital sırt, belirgin dudak yapısı, hipokromik, ince telli ve seyrek saçlar.



Resim 2. Hipodonti ve konik biçimde kanin dişler

ve gerekli önlemlerin alınması sendroma bağlı gelişebilecek komplikasyonları en aza indirecektir. Özellikle yenidoğan döneminde olguların tanınması, gereksiz laboratuvar tetkiklerinin ve hastanede yatış periyodlarının önüne geçecektir. Genetik geçiş görülen bu sendromda hasta ailerine genetik danışmanlık verilmeli, hastaların dış anormalliklerine yönelik tedaviler yapılmalı, deri bakımı yapılmalı ve hipertermiye karşı korunmalıdır. Hastalara ve hasta yakınlarına multidisipliner destek önem taşımaktadır.

Kaynaklar

1. Berneburg M. Genodermatoses II. Burgdorf W.H.C, Plewig G, Wolff H.H, Landthaler M. Braun-Falco's Dermatology'de. 3. Baskı. Heidelberg, Springer. 2009; 745-94.
2. İkizoğlu G. Genodermatozlar. Ed. Tüzün Y, Gürer MA, Oğuz O, Aksungur VL. Dermatoloji'de. 3. Baskı. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevleri. 2008; 1679-83.
3. Taşkın N, Akçay T, Akçay A, Aldemir H, Arslan M, Doğançün E, Doğandemir A. Yenidoğanda nadir bir ateş nedeni: Hipohidrotik ektodermal displazi. İstanbul Tıp Dergisi 2004; 2: 45-7.
4. Ghosh S, Ghosh E, Dayal S. Autosomal recessive anhidrotic ectodermal dysplasia: A rare entity. Indian J Dermatol 2014; 59: 422.
5. Doğan B, Taşkapan O, Harmanyeri Y. Bilateral meme başı yokluğu gösteren hipohidrotik ektodermal displazi olgusu. Türkderm 2002; 36: 212-13.
6. Mortier K, Wackens G. Ectodermal dysplasia anhidrotic. Orphanet Encyclopedia 2004; 3: 1-6.
7. Ermertcan AT, Yaşar A, Kayhan TÇ, Gülen H. Hypohidrotic ectodermal dysplasia associated with glucose-6-phosphate dehydrogenase deficiency. Ann Dermatol 2011; 23: 8-10.
8. Köymen G, Karaçay Ş, Başak F, Akbulut E, Altun C. Ektodermal displazi olgusunda kombine dişsel tedavi. Gülhane Tıp Dergisi 2003; 45:79-81.
9. Sfeir E, Nassif N, Moukarzel C. Use of mini dental implants in ectodermal dysplasia children: follow up of three cases. Eur J Paediatr Dent 2014; 15: 207-12.