

Bazex-Dupré-Christol Sendromu

Bazex-Dupré-Christol Syndrome: Case Report

Aslı AKSU ÇERMAN,^a
Ezgi AKTAŞ KARABAY,^a
İlknur KIVANÇ ALTUNAY,^a
Özben YALÇIN^b

^aDeri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği,
^bTıbbi Patoloji Kliniği,
Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve
Araştırma Hastanesi, İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 03.11.2015
Kabul Tarihi/Accepted: 09.06.2016

Yazışma Adresi/Correspondence:
Ezgi AKTAŞ KARABAY
Şişli Hamidiye Etfal Eğitim ve
Araştırma Hastanesi,
Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği,
İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
ezgiaktasmd@gmail.com

ÖZET Bazex-Dupré-Christol sendromu (BDCS), bazal hücreli karsinom (BHK), foliküler atrofo-
derma ve konjenital hipotrikoz ile karakterize, X'e bağlı dominant geçişli bir genodermatozdur.
BDCS'nin, Gorlin sendromu, Rombo sendromu, kseroderma pigmentozum gibi BHK'ların izlen-
diği genetik hastalıklarla ayırımı önemlidir. Bu olgu, nadir görülmesi ve erken başlangıçlı veya ai-
lesel bazal hücreli karsinom hastalarında Bazex-Dupré-Christol Sendromu'nun da akılda
bulundurulması gerektiğini vurgulamak için sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Karsinom, bazal hücre; bazex-dupre-christol sendromu; hipotrikozis

ABSTRACT Bazex-Dupré-Christol syndrome (BDCS) is an X-linked dominantly inherited geno-
dermatosis characterized by basal cell carcinomas, follicular atrophoderma, congenital hypotrichosis.
It is important to make differential diagnosis of BDCS with genetic diseases, that basal cell carci-
nomas are present, such as Gorlin syndrome, Rombo syndrome and xeroderma pigmentosum. This
case is presented due to its rarity and to emphasize that Bazex-Dupré-Christol syndrome should be
considered as a differential diagnosis in patients with early onset or familial basal cell carcinomas.

Key Words: Carcinoma, basal cell; bazex-dupre-christol syndrome; hypotrichosis

Türkiye Klinikleri J Dermatol 2016;26(3):164-7

Bazex-Dupré-Christol sendromu (BDCS), foliküler atrofoderma, hi-
potrikoz ve bazal hücreli karsinom (BHK) triadıyla karakterize bir
genodermatozdur. BDCS'ye neden olan primer defekt bilinmese de
X kromozomuna bağlı dominant geçiş gösterdiği bilinmektedir.^{1,2} Miliyar,
kıl shaftı anomalileri, hipohidroz daha nadir olarak izlenen diğer deri bul-
guları arasında yer alır. Sendromu oluşturan klinik bulgular farklı zaman-
larda gelişebildiğinden tanı koymak güç olabilir. Erken başlangıçlı veya
ailesel BHK hastalarında ayırıcı tanıda BDCS yer almaktadır.² Bu çalışmada,
BDCS tanısı almış 26 yaşındaki bir erkek olgu, az rastlanması nedeni ile su-
nulmuştur.

OLGU SUNUMU

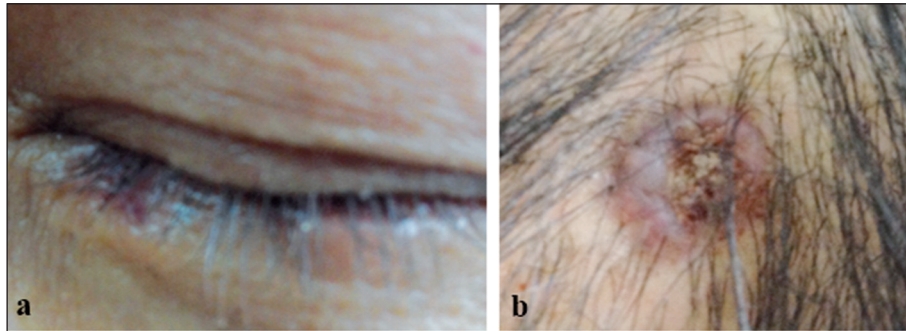
Yirmi altı yaşındaki erkek olgunun çocukluktan itibaren saçlarda kuruluk
ve seyreklik yakınması vardı. Dermatolojik muayenede saçların düz, sert,

kuru ve seyrek olduğu görüldü. Saçların mikroskopik incelemesinde pili torti veya trikoreksis nodoza gibi bir kıl shaftı anomalisi izlenmedi. El dorsumlarında foliküler atrofodermayla uyumlu çukurcuklar, yüzde milialar, gövde ve kollarda hipotrikoz izlendi (Resim 1a-d). Olgunun öyküsünde az terleme olduğu öğrenildi. Sol alt göz kapağında bulunan hiperpigmente papüler lezyonun ve vertekste bulunan morumsu, merkezi krutlu krater görünümü

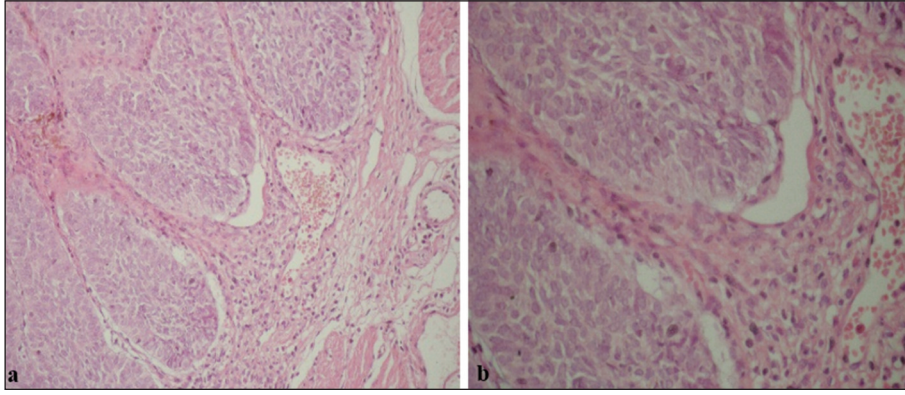
münde olan nodüler lezyonun histopatolojik incelemesi BHK ile uyumluydu (Resim 2a, b; 3a, b). Olgunun herhangi bir sistemik yakınma ve bulgusu bulunmamaktaydı. Sistemik metastaz riski az olmakla birlikte toraks, abdominal ve kraniyal bilgisayarlı tomografi (BT) yapıldı, herhangi bir patoloji saptanmadı. Bu bulgular eşliğinde olguya BDCS tanısı konuldu ve düzenli takip programına alındı. Hastanemiz Genetik Polikliniğine yönlendirilen ol-



RESİM 1: a) El dorsumlarında foliküler atrofoderma, b) Seyrek saçlar, c) Hipotrikoz, d) Göz mediyalinde bir kısmı ekstrakte edilmiş milialar.



RESİM 2: a) Sol alt göz kapağında mediyalde bazal hücreli karsinomla uyumlu papil, b) Skalpte bazal hücreli karsinomla uyumlu ortası ülsere nodüler lezyon.



RESİM 3: a) Sol alt göz kapağı, b) Skalpte dermis içine doğru palizadik dizilim gösteren bazaloid hücre kümelerinden oluşan tümör adacıkları (HE, x100).

guya, genetik danışmanlık sağlandı. BDCS'de X kromozomunda haritalanan sorumlu genin lokalizasyonu konusunda kesin bilgi olmadığından genetik tetkik yapılamadı. BDCS tanısı konulduktan sonra olgunun soy geçmiş özellikleri sorgulandığında, teyzesinin oğlunda benzer saç özellikleri olduğu öğrenildi, fakat kendisine ulaşamadı. Bu çalışma için olgudan bilgilendirilmiş olur formu alındı.

TARTIŞMA

BDCS ilk kez 1964 yılında Bazex ve ark. tarafından tanımlanan, kıl folikül yapısında patolojik değişikliklerle karakterize, genetik defektin *Xq24-q27* üzerinde haritalandığı, nadir bir kalıtsal hastalıktır.^{1,3} Sorumlu genin *Xp24-q25*'te haritalanan ultraviyole ile indüklenen hasardan sonra DNA onarımını sağlayan *UBE2A* geni olduğu düşünülmektedir. Literatürde bugüne kadar bildirilmiş 20'den az familial ve sporadik hasta mevcuttur, bu hastaların büyük kısmı Belçika ve Fransa gibi Orta Avrupa ülkelerinden bildirilmiştir.⁴ Olgumuz, bildiğimiz kadarıyla Türkiye'den bildirilen ikinci olgudur.⁵ Temel klinik özellikleri olan hipotrikoz, foliküler atrofoderma ve BHK'nın yanı sıra milialar, hipohidroz, burun yapısında deformiteler, atopik yapı, komedonlar, pilar keratoz, iktiyoz ve altında hiperpigmentasyon bu sendroma eşlik edebilir.² Hipotrikoz, genellikle difüzdür, doğumdan kısa süre sonra ortaya çıkar ve hastaların yaklaşık %85'inde bulunur.⁶ Bazı hastalarda pili torti ve trikoreksis nodoza gibi kıl shaftı anomalileri bulunabilir.⁷ Foliküler atrofoderma, doğumda veya

sonrasında görülür, hastaların yaklaşık %85'inde vardır. Genellikle el ve ayakların dorsumlarında, el bileği ve dizin ekstensör yüzlerinde ve yüzde görülür.⁷ Milialar hastaların %75'inde vardır, en sık yüzde yerleşir.^{5,6} BHK'lar genellikle yaşamın 2-3. dekadlarında ortaya çıkar ve hastaların yaklaşık %40'ında görülür. Sıklıkla yüzde lokalizedir.⁸ BHK'lar agresif seyretme ve nüks etme eğilimindedir. BDCS hastalarında BHK dışında trikoepitel-yoma, kalsifiye kistler ve bazal hücreli nevüs gelişimi tanımlanmıştır.^{2,9} Diğer malignitelerin gelişimi yönünden bakıldığında şimdiye kadar sadece bir hastada prolenfositik lösemi gelişimi rapor edilmiştir.¹⁰ Olgumuzda bu sendromun tipik bulguları olan hipotrikoz, foliküler atrofoderma, erken yaşta gelişen BHK'lara ek olarak milialar ve hipohidroz mevcuttu. Muhtemelen hastalığın nadir olması ve genellikle eşlik eden ek sistemik hastalıkların olmaması nedeni ile literatürde prognozla ilgili bir bilgi bulunmamaktadır. Ancak BHK'nın gelişimi ve agresif seyretme özelliğinde oluşlarının prognozu belirlemede önemli olduğu düşüncesindeyiz.

Çocukluk çağı veya adolesan dönemde ortaya çıkan BHK'lar ile karakterize Gorlin sendromu, Rombo sendromu, Oley sendromu ve kseroderma pigmentozum gibi bazı kalıtsal hastalıklar ayırıcı tanıda düşünülmelidir.⁶ Gorlin sendromu otozomal dominant geçişlidir ve BDCS'den farklı olarak palmpoplantar çukurcuklar ve iskelet anomalileri bulunur. Rombo sendromu da otozomal dominant kalıtılır ve telenjektaziler ve akral eritemin bulunması önemli özellikleridir. Oley sendromu, adolesan

dönemde spontan gerileme gösteren konjenital hipotrikoz ve milialarla karakterizedir, BDCS'nin minör bir formu olarak görülmektedir. Bu çalışmada sunulan olguda, adolesan dönem sonrasında hipotrikoz ve milialarda gerileme olmaması ve ek olarak BHK'ların gelişmesi nedeni ile Oley sendromu düşünülmemiştir ve olgu BDCS olarak değerlendirilmiştir. Kseroderma pigmentozum ise otozomal resesif geçiş gösteren, güneş gören alanlarda çillenme, poikiloderma ve erken deri yaşlanmasıyla karakterize bir sendromdur. Ayrıncı tanıya giren diğer bir nadir kalıtsal hastalık, jeneralize bazaloid foliküler hamartom sendromudur. Otozomal dominant geçişlidir, milia, komedon benzeri lezyonlar, yüz, skalp, kulak, boyun, üst gövde ve kollarında deri renkli ve hiperpigmente papüller, skalpte difüz hipotrikoz ve avuç içi ile tabanlarda noktasal çukurcuklarla karakterizedir. BHK ve foliküler atrofodermanın olmayışı ile BDCS'den ayrılabilir.⁴⁻⁶

Saç yakınmaları ile başvuran bu olguda hipotrikoz, milialar, hipohidroz, foliküler atrofoderma ve BHK'lar mevcuttu. BDCS hastalarının ve ailelerinin periyodik takibi, genetik danışmanlık verilmesi ve düzenli tümör taraması yapılması gelişebilecek BHK'ların erken dönemde cerrahi eksizyonuna fırsat vermesi bakımından önemlidir. Kriyoterapi, topikal imikuimod, topikal florourasil, fotodinamik tedavi uygun olan bazı lezyonlarda kullanılabilir diğer tedavi alternatifleridir, ancak radyoterapi önerilmez. Hastaların gereksiz radyasyon maruziyetinden kaçınmaları ve güneşten korunmaları önemlidir. Deri kanserinin önlenmesinde uzun dönem oral retinoik asit tedavisi faydalı olabilir.^{5,6} Sunulan BDCS olgusunda BHK lezyonlarının tamamı eksize edilmiştir. Olgu güneş ve radyasyon maruziyetinden korunma açısından bilgilendirilmiş ve düzenli olarak takip programına dâhil edilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Bazex A, Dupré A, Christol B. [Génodermatose complexe de type indéterminé associant une hypotrichose, un état atrophodermique généralisé et des dégénérescences cutanées multiples (epitheliomas-basocelularies)]. Bull Soc Fran Derm Syph 1964;71: 206.
2. Yung A, Newton-Bishop JA. A case of Bazex-Dupre-Christol syndrome associated with multiple genital trichoepiteliomas. Br J Dermatol 2005;153(3):682-4.
3. Abuzahra F, Parren LJ, Frank J. Multiple familial and pigmented basal cell carcinomas in early childhood-Bazex-Dupré-Christol syndrome. J Eur Acad Dermatol Venereol 2012;26(1):117-21.
4. Ghafoor R, Anwar MI, Tahir M. Bazex-Dupré-Christol Syndrome-A memorable family. JPAD 2015;25(3):216-9.
5. Hocaoğlu E, Aydın A, Basat SO. A case of basal cell carcinoma related to a rare condition, Bazex-Dupré-Christol Syndrome. Istanbul Med J 2013;14:126-8.
6. Parren LJ, Frank J. Hereditary tumour syndromes featuring basal cell carcinomas. Br J Dermatol 2011;165(1):30-4.
7. Kidd A, Carson L, Gregory DW, de Silva D, Holmes J, Dean JC, et al. A Scottish family with Bazex-Dupré-Christol syndrome: follicular atrophoderma, congenital hypotrichosis and basal cell carcinoma. J Med Genet 1996;33(6):493-7.
8. Castori M, Morrone A, Kanitakis J, Grammatico P. Genetic skin diseases predisposing to basal cell carcinoma. Eur J Dermatol 2012;22(3):299-309.
9. Torrelo A, Sprecher E, Mediero IG, Bergman R, Zambrano A. What syndrome is this? Bazex-Dupre-Christol syndrome. Pediatr Dermatol 2006;23(3):286-90.
10. Colomb D, Ducros B, Boussuge N. [Bazex, Dupré and Christol syndrome. Apropos of a case with prolymphocytic leukemia]. Ann Dermatol Venereol 1989;116(5):381-7.