

Bir Epidermal Nevus Sendromu Olgusu

A CASE OF EPIDERMAL NEVUS SYNDROME

Mustafa ÖZDEMİR*, Nadir GÖKSÜGÜR*

*Dr., İstanbul Üniversitesi Cerrahpaşa Tıp Fakültesi Dermatoloji AD, İSTANBUL

Özet

Epidermal nevus sendromu (ENS), epidermal nevus, santral sinir sistemi, oftalmolojik ve iskelet sistemi anomalileri ile birlikte seyreden nadir görülen nörokutanöz bir hastalıktır. Bunun yanında kalp ve böbrek gibi bir çok organda da çeşitli anomaliler gösterebilir. Bu yazıda yerli literatürde rastlayamadığımız ENS tanısı konan 39 yaşında bir kadın olgunun klinik, histopatolojik ve radyolojik bulguları sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Epidermal nevus sendromu, Schimmelpenning sendromu

T Klin Dermatoloji 2000, 10:195-198

Summary

The epidermal nevus syndrome (ENS) is an unusual neurocutaneous disorder consisting of the combination of an epidermal nevus and central nervous system (CNS), ophthalmological and skeletal abnormalities. Additionally various anomalies involving organ systems such as the cardiac and renal systems can exist. We report a 39-year-old female with ENS diagnosed by clinical, histologic and imaging features which was not reported in local publications.

Key Words: Epidermal nevus syndrome, Schimmelpenning's syndrome

T Klin J Dermatol 2000, 10:195-198

Epidermal nevus sendromu (ENS), lineer epidermal nevuslar ve buna eşlik eden nörolojik, oftalmolojik, iskelet sistemi ve oral kavite anomalileri ile karakterize bir multisistem hastalığıdır. Bunun yanında kalp ve böbrek gibi bir çok organda da çeşitli anomaliler bulunabilmektedir. Epidermal nevusa deri lezyonları da eşlik edebilir. Çeşitli deri ve deri dışı tümörlere rastlanabilir (1,2).

Epidermal nevusların özellikle santral sinir sistemi (SSS) ve iskelet sistemi anomalileri ile birlikteliğine ait bildirilere ilk olarak Alman literatürlerinde rastlandığı bildirilmiştir. Solomon 1968 yılında sendromu isimlendirdiği ve literatürde Feuerstein-Mims sendromu, Schimmelpenning

sendromu, organoid nevus sendromu ve Jadassohn'un nevus fakomatozisi gibi isimlerle de anıldığı bilinmektedir (2,3).

Burada yerli literatürde rastlayamadığımız ENS tanısı konan 39 yaşında bir kadın olgunun klinik, histopatolojik ve radyolojik bulguları sunulmaktadır.

Olgu

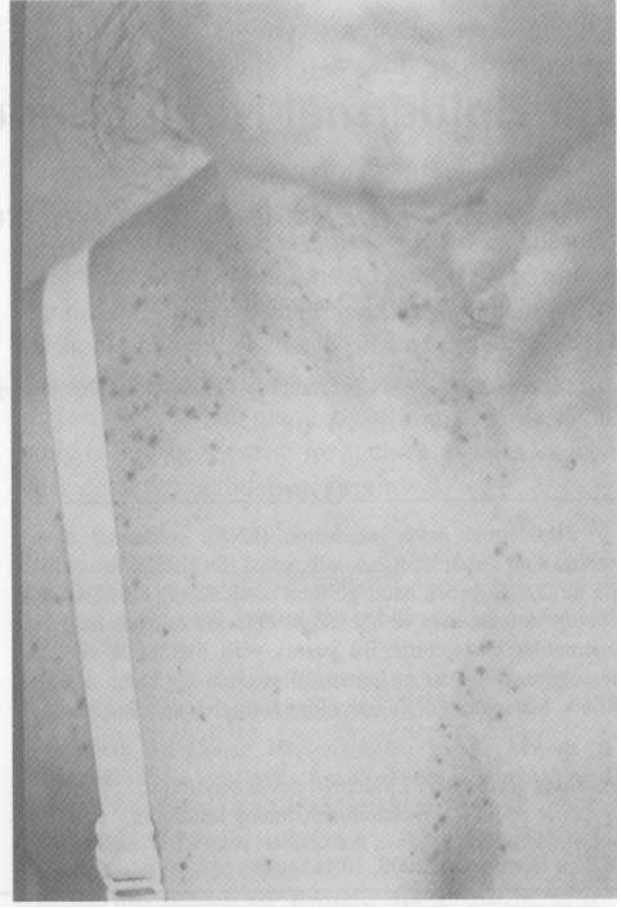
39 yaşında, evli, bir çocuk sahibi kadın hastamız bize doğuştan beri olduğunu söylediği kafa, boyun ve gövde sağ tarafına yerleşmiş, göz kapağı, konjonktiva ve ağız mukozasını da tutan lineer hamartomatöz, verrüköz, pigmentli lezyonları ile başvurdu. Öz geçmişinde alın ve çene bölgesi üzerindeki benzer lezyonlara yaptırdığı eksizyon haricinde bir özelliği yoktu. Soy geçmişinde de bir özelliği olmayan hastamızın, solunum sistemi ve batın muayenesi normal bulundu. Kardiyovasküler sistemde kalp tepesinde 1/6 sistolik üfürüm dışında özellik yoktu.

Geliş Tarihi: 08.03.1999

Yazışma Adresi: Dr. Mustafa ÖZDEMİR
İstanbul Üniversitesi
Cerrahpaşa Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD,
34303 Cerrahpaşa, İSTANBUL



Şekil 1. Hastanın sağ preauriküler sebace nevusunu görülmüyor.



Şekil 2. Hastanın gövde sağ tarafa lokalize nevus unius lateralis'i görülmekte.

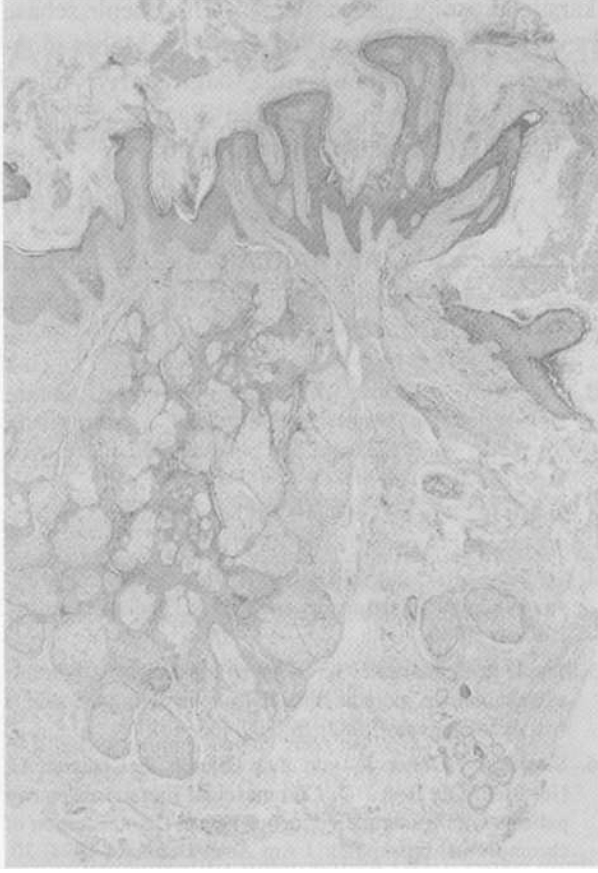
Dermatolojik muayenesinde, sağ kulak üst bölümüne kadar uzanan preauriküler 5x5 cm² (Şekil 1) ve postauriküler saçlı deride 3x3 cm² çaplarında kahverengi-mor renkte vejetan yapıda iki adet, sağ üst gözkapığında lineer tarzda sarı-kahverengi renkte verrüköz lezyonlar görüldü. Benzer verrüköz lezyonlar, çene ve alın orta hatta insizyon skarı çevresinde ve ağız içi alt dudak mukozasında da mevcuttu. Gövde sağ tarafta, ön ve arka yüzde orta hattı aşmayan, kahverengi pigmentte zeminde lentijinöz lezyonlar saptandı (nevus unius lateralis) (Şekil 2). Ayrıca ensenin sol tarafına yerleşmiş, lineer, kahverengi renkte melanositik pigmentasyon da mevcuttu.

Gövdedeki lentijinöz lezyondan yapılan biyopsi bileşik nevusla, yüzdeki verrüköz lezyondan yapılan biyopsi ise sebace nevusla uyumlu bulgular göstermekteydi (Şekil 3).

Hastamızın tam kan sayımı ve idrar tahlili normaldi. Serolojik incelemesinde; elektrolit düzeyleri, alkali fosfataz, LDH, GAMA GT, SGOT, SGPT, sedimantasyon, CRP, üre, kreatinin, total kolesterol, trigliserid, T3, T4, TSH, protein elektroforezi ve kantitatif immünglobulinleri normal sınırdı.

Arka-ön akciğer grafisi normaldi. Abdominopelvik grafisinde, lomber bölgede S şeklinde minimal skolyoz ve lomber bölgede torsiyon saptandı. Kraniografide mandibula sol bölümde korpusta ekspansiyona neden olan asimetrik görünüm mevcuttu. Kranial bilgisayarlı tomografide (BT), sağ maksiller sinüste mukozal kalınlaşma mevcuttu.

Göz muayenesinde; sağ göz kapağı ptotik idi. Üst forniks konjonktivasında granülom tarzında, üstünde serbest konjonktiva bulunan birden fazla kitle vardı ve bu kitleler kornea yüzeyini yarısına



Şekil 3. Hastamızın sebace nevusu ile uyumlu histopatolojik yapı (x40, HE).

kadar invaze ettiği için kornea üst yüzeyi bu nedenle görülemiyordu. Hastada görme kaybı da saptandı. Sol gözde konjonktiva iç açıda mobil kitle, kornea sağlam, ön segment ve lens normaldi. Ayrıca her iki göz iriste Lisch nodülüne rastlanmadı. Göz dibi ve optik disk bulguları normaldi.

Nörolojik muayenesi sağ göz kapağındaki ptoz dışında normaldi. Mide şikayeti için yapılan özofagogastroduodenoskopisinde, antral gastrit dışında bir patolojiye rastlanmadı.

Tartışma

Deri ve SSS defektleri arasındaki ilişki çok çeşitli teorilerle açıklanmıştır. Konjenital ektodermal defektlerin çok çeşitli nörolojik bozukluklarla birlikteliği bilinmektedir. ENS'unun sebebi tam olarak açıklanamamıştır (4). Bir çok teori sunulmasına rağmen son zamanlarda mozaisizmle

yaşayan ölümcül genlerin etkisiyle oluştuğu varsayılmaktadır. ENS nadirdir ve 1000 doğumda 1 görülür. Sporadik olmasına rağmen familial vakalar bildirilmiştir (5-8). Bizim olgumuzun ailesinde, akrabalarında ve çocuğunda kendisinden aldığımız bilgi doğrultusunda bu sendroma ait hiç bir bulgu olmadığını öğrendik.

Sıklıkla doğumda veya kısa bir süre sonra gelişen iskelet, nörolojik ve vasküler bozukluklarla birlikte dir. Rogers'ın 131 olguluk serisinde eşlik eden anomalileri %33 oranında tesbit etmiştir (9). ENS'una eşlik eden çeşitli deri bulguları mevcuttur. Bu bulgular Tablo 1'de gösterilmiştir. Fakat bunların bir çoğu nadir görülür. Nevus sebaceus ENS'unun en sık rastlanan komponentidir ve adolosan döneminde bazal hücreli epitelomaya dönüşme riski vardır (3,10). Bizim hastamızda da baskın olarak tek taraflı (sağ) nevus sebaceus mevcuttu. Fakat bazal hücreli epitelomaya benzer lezyon görmedik. Hastada ayrıca tek taraflı (sağ) nevus unius lateralis ve epidermal nevus, çok sayıda bilateral bileşik nevus, ensede tek taraflı (sol) lineer tarzda melanositik nevoid yapı da saptandı.

Nörolojik tutulum %50 oranında görülür. Çoğunlukla santral sinir sistemi tutulumu ön plandadır. Bu bulguların bir kısmı beyindeki vasküler değişikliklere (kalsifikasyon, iskemi, kanama) ikincil olarak da gelişebilmektedir (3,11). Hastamızda da sağ 3. kranyal sinir (Nervus okulomotorius) tutulumuna bağlı sağ üst göz kapağında ptoz mevcuttu.

Tablo 1. Epidermal Nevus Sendrom'unda cilt bulguları

Lokalise nevus unius lateralis
İktiyozis histriks
Akantozis nigrikans
Nevus sebaceus
Hemanjiom
Hemihipertrofi dermatomegali
Hipopigmentasyon
Cafe-au-lait lekeleri
Multipl melanositik nevus
Nevus flammeus
Verrüköz epidermal nevus
Komedo nevus
Nevus siringokistadenomatozis
Hipokromik nevus
Aplasia kutis

ENS'da iskelet sistemi anomalileri olarak başlıca kifoz/skolyoz, kemik kisti, çeşitli kemik deformiteleri (kısa ekstremiteler ve distal ekstremitel malformasyonları) ve vitamin-D rezistans osteomalazi bildirilmiştir (3,12). Hastamızda lomber bölgede skolyoz ve torsiyon, kafa kemiklerinde asimetri mevcuttu.

Oküler tutulum %9-70 gibi değişik oranlarda bildirilmektedir. Epidermal nevuslar çoğunlukla göz kapağı ve konjonktivadadır. Sıklıkla koloboma ve koristoma görülür. Ayrıca mikroftalmi, makroftalmi, katarakt, korneal dejenerasyon, konjonktival lipodermoid ve hemanjiomlar da görülebilir (3). Olgumuzda sağ üst göz kapağında lineer sebace nevus mevcuttu, ayrıca üst forniks konjonktivasında granülom tarzında, üstünde serbest konjonktiva bulunan birden fazla kitle (lipodermoid) vardı. Bu kitleler kornea yüzeyini yarısına kadar invaze ettiği için kornea üst yüzeyi bu nedenle görülmüyordu ve görme kaybı saptandı.

Sendroma eşlik eden nevoid oluşumlar gingiva ve oral mukozada da görülebilir. Bu hastalarda dişler bulunmayabilir veya deforme olabilir. Odontoplazi, dil hipertrofileri ve yüksek sert damak bulunabilir (2,13). Olgumuzun alt dudak mukozasında gingivaya kadar uzanan sebace nevusları mevcuttu. Ayrıca sert damağı yüksek ve dişleri deforme idi.

Ayrırcı tanıda; fokal dermal hipoplazi (Goltz sendromu), kondrodizplazi konjenita punktata (Conradi sendromu), nörofibromatozis, Albright sendromu, Sturge-Weber sendromu ve inkontinencia pigmenti düşünülebilir (1-3).

ENS'u için çok çeşitli tedavi yöntemleri bildirilmiştir. Bunlar arasında kriyoterapi, %0.125-0.75'lik podofilinin haftalık uygulaması, %1'lik 5-FU uygulaması, sistemik methotreksat ve etretinat kullanımı, derin traşlama eksizyonları, dermebrazyon ve cerrahi tedavi sayılabilir. Sıvı azotla yapılan kriyoterapi kısa sürede iyi sonuçlar verir. Özellikle hastaya fazla rahatsızlık vermemesi, ucuz ve sikatris oluşumunun düşük olması, yaygın lezyonlarda kullanılabilmesi avantajlarıdır (1-4). Olgumuzun mevcut lezyonlarına ön planda cerrahi tedavi düşünülmesine rağmen, maliyetini

karşılayamadığı için yapılamadı. Bu sebeple sebace nevuslarına yaptığımız ilk kriyoterapi seansı sonucunda oluşan enflamasyona bağlı ağrıyı tolere edemedi. Takip etmesi gereken diğer seansları da reddettiği için uygulamaya son verdik.

KAYNAKLAR

1. Mc Kie RM. Naevi and other developmental defects. Textbook of Dermatology. Ed. Champion RH, Burton JL, Ebling FJG, 5 th ed. London: Blackwell, 1992: 460-2.
2. Ho VCY, McLean DI. Benign epithelial tumors. Dermatology in General Medicine. Ed. Fitzpatrick JB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg I, Austen KF, 4th ed. New York: McGraw Hill Inc. 1993: 855-72.
3. Hodge JA, Ray MC, Flynn KJ. The epidermal nevus syndrome. Int J Dermatol 1991; 30: 91-8.
4. Goldberg LH, Collins SAB, Siegel DM. The epidermal nevus syndrome: Case report and review. Pediatr Dermatol 1987; 4: 27-33.
5. Happle R. Lethal genes surviving by mosaicism: A possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. J Am Acad Dermatol 1987; 16: 899-906.
6. Stosiek N, Ulmer R, von den Driesch P, Claussen U, Hornstein OP, Rott HD. Chromosomal mosaicism in two patients with epidermal verrucous nevus. Demonstration of chromosomal breakpoint. J Am Acad Dermatol 1994; 30: 622-5.
7. Happle R. How many epidermal nevus syndromes exist? A clinicogenetic classification. J Am Acad Dermatol 1991; 25: 550-6.
8. Meschia JF, Junkins E, Hofman KJ. Familial systematized epidermal nevus syndrome. Am J Med Genet 1992; 44: 664-7.
9. Rogers M, McCrossin I, Commens C. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndrome. A review of 131 cases. J Am Acad Dermatol 1989; 20: 476-88.
10. Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, Micali G, Incorpora G, Garg BP, Dunn DW, Dobyns WB. Epidermal nevus syndrome: A neurologic variant with hemimegalencephaly, gyral malformation, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. Neurology 1991; 41(2Pt1): 266-71.
11. Baker RS, Ross PA, Baumann RJ. Neurologic complications of the epidermal nevus syndrome. Arch Neurol 1987; 44: 227-32.
12. Skovby F, Sveljgaard E, Moller J. Hypophosphatemic rickets in linear sebaceous nevus syndrome. J Pediatr 1987; 111: 855-7.
13. Kaplan I, Metzker A, Calderon S. Epidermal nevus syndrome with maxillary involvement. Int J Oral Maxillofac Surg 1993; 22: 298-300.

