

Sporadik Özellikte Monilethriks'li Bir Olgu

A SPORADIC CASE OF MONILETHRIX

Dr. Şirin PEKCAN YAŞAR,^a Dr. A.Tülin MANSUR,^a Dr. Zehra AŞİRAN SERDAR,^a
Dr. Pembegül GÜNEŞ,^b Dr. Şule ÇETİNEL^c

^aDermatoloji Kliniği, ^bPatoloji Kliniği, Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
^cHistoloji Embriyoloji AD, Marmara Üniversitesi Tıp Fakültesi, İSTANBUL

Özet

Monilethriks değişik oranlarda alopesi ve kıl yapısında tesbih tanesine benzer nodozitelerle karakterize, daha çok otozomal dominant geçiş gösteren, ancak daha az oranda resesif geçiş te bildirilen nadir görülen bir kıl shaft bozukluğudur. Monilethriksli hastalarda kıl anomalisine en sık foliküler hiperkeratoz olmak üzere bazı ektodermal anomaliler de eşlik edebilmektedir.

Burada klinik, histopatolojik ve skanning elektron mikroskopi yöntemiyle monilethriks tanısı alan, sporadik özellikte, keratozis pilarisin de eşlik ettiği, 4 yaşındaki bir erkek çocuk olgu bildirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Monilethriks, sporadik form

Türkiye Klinikleri J Dermatol 2006, 16:143-146

Abstract

Monilethrix is a rare mostly autosomal dominant and less frequently autosomal recessive hair shaft disorder characterized by varying degrees of alopecia and beaded hair with an alternating nodosities. It may be associated with other ectodermal anomalies, most frequently follicular hyperkeratosis.

Here, a 4-year-old male child with monilethrix and keratosis pilaris is presented, who has no family history. The diagnosis of monilethrix is established by clinical, histopathological and scanning electron microscopy findings.

Key Words: Monilethrix, sporadic form

Monilethriks ilk kez 1879 yılında “kıl shaftının displazisi” olarak tanımlanmıştır.¹

Çoğunlukla otozomal dominant (OD) geçiş gösterilmesine rağmen, daha az oranda otozomal resesif (OR) geçişler de bildirilmiştir.^{2,3}

Kıl shaftı nodül benzeri deformiteler (fuziform şişlikler) ve bunlar arasında kalan atrofik segmentlerden oluşur. Kıl shaftı daralan bölgelerden rüptüre olarak alopesiye yol açar. Tabloya sıklıkla lokal foliküler hiperkeratoz eşlik eder.²

Burada ailesinde saç hastalığı öyküsü olmayan, sporadik özellikte, keratozis pilarisin kıl shaft

bozukluğuna eşlik ettiği, 4 yaşında monilethriksli bir erkek olgu bildirilmektedir ve kıl shaftındaki elektron mikroskopik bulgular sunulmaktadır.

Olgu

Dört yaşında erkek çocuk, doğumundan beri saçlarının çıkmaması şikayeti ile polikliniğimize getirildi. Ailesinde kimsede saç hastalığı tanımlanmadı. Üç yaşındaki erkek kardeşinin muayenesinde saçlar ve saçlı deri normal bulundu. Annebaba sağlıklıydı ve aralarında akraba evliliği yoktu. Hastanın büyüme ve gelişmesi normaldi; motor ve mental gerilik saptanmadı.

Yapılan fizik muayenede saçlı deride tama yakın saçsızlık saptandı. Yalnızca frontal ve temporal bölgelerde sarı renkte, zayıf, vellus tipi tüylenme vardı. Saç çekme testi normal sınırlardaydı. Oksipital bölgede daha yoğun olmak üzere foliküler belirginleşme vardı ve rende hissi alınıyordu. Kaşlar, kirpikler, diş ve tırnak yapıları normaldi (Şekil 1, 2).

Geliş Tarihi/Received: 01.11.2005 **Kabul Tarihi/Accepted:** 17.02.2006

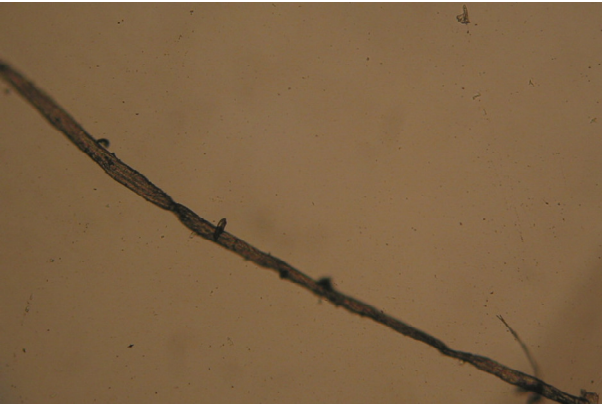
2. Ulusal Pediatri Kongresi'nde poster olarak yayınlanmıştır.

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Şirin PEKCAN YAŞAR
Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi
Dermatoloji Bölümü, İSTANBUL
drsirin@hotmail.com

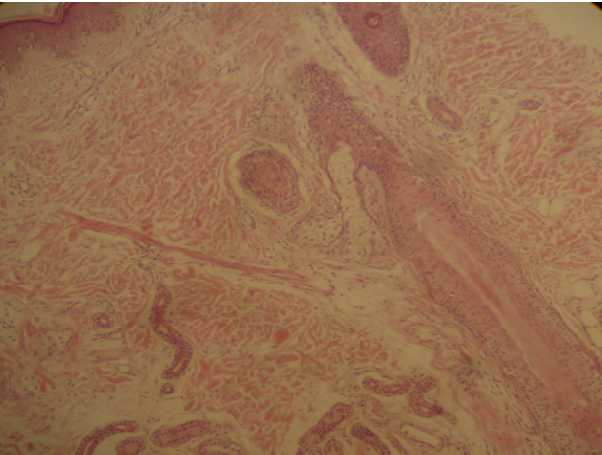
Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri



Şekil 1, 2. Frontal bölgede vellus tipi tüyler mevcutken, oksipital bölgede foliküler belirginleşme mevcuttur.



Şekil 3. Düzensiz aralıklarla sıralanmış nodositelerin ışık mikroskopik görünümü.



Şekil 4. Dermiste yerleşen kıl foliküllerinin düzensiz ve bozuk yerleşimi. H&Ex40.

Göz muayenesi normal olarak saptandı. Hastanın ailesine, yapılacak incelemeler hakkında bilgi verilerek, sözlü ve yazılı olarak onay alındı.

Saç telinin ışık mikroskopik incelemesinde kılın kortikal kısmında düzensiz aralıklarla sıralanmış nodositeler saptandı (Şekil 3).

Saçlı deriden yapılan biyopsi örneğinde epidermiste hafif hiperkeratoz, foliküler tıkaçlar, bazal tabakada melanin pigmentinde artma saptandı. Dermiste çok sayıda gözlenen kıl foliküllerinin panoramik dağılımlarında disorganizasyon izlendi. Kıl folikülleri yer yer birbirlerine adeta bitişik derecede yakın iken, yer yer arada geniş açıklıklar göstermekteydi. Perifoliküler yağ bezi sayısında belirgin azalma varken, ekrin bezler normal sayıda bulundu (Şekil 4).

Skanning elektron mikroskopide (SEM) ise kılın kortikal kısmında uzunlamasına oluklanmalar ve düzensizlikler görüldü (Şekil 5, Şekil 6, Şekil 7, Şekil 8).

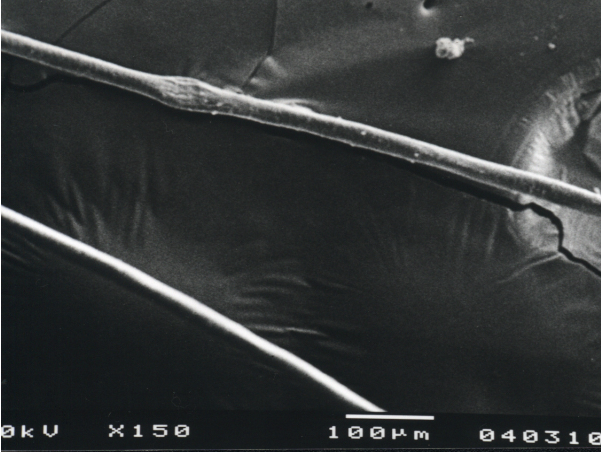
Klinik, histopatolojik ve SEM bulguları ışığında hastaya moniletriks tanısı konuldu.

Hasta için yaşının küçük olması nedeniyle retinoid tedavisi düşünülmedi ve topikal minoksidil solusyon %5'lik günde 2 kez uygulanmaya başlandı; 6 aylık takiplerinde yeni saç çıkışı izlendi. Ancak yeni saçlar zayıf, cansız olup vellus yapısındaydı. Bu vakalarda kendiliğinden düzelme olabileceği için hasta tedavisiz bırakılarak izleme alındı.

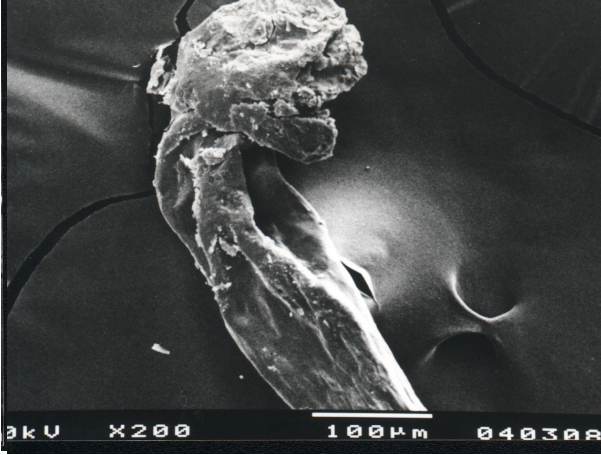
Tartışma

Moniletriks nadir görülen bir kıl shaft bozukluğu olup çoğunlukla OD geçiş özelliği gösterir, ancak OR geçiş de olabilir. Ayrıca hastalık diğer genetik kıl defektlerinden farklı olarak normal, sağlıklı bireylerde de sporadik olarak de novo mutasyonlar şeklinde nadiren görülebilmektedir.^{1,4}

Olgumuzda herhangi bir aile öyküsü saptanmadığından hastalığın yeni bir mutasyona bağlı olabileceğini düşündük. Moniletriks patogenezinde kıl keratinlerinden hHb1 ve hHb6'da oluşan mutasyonların sorumlu olduğu bildirilmektedir. Bu mutasyonlar saç kıllarında değişen derecelerde kırılmaya, saç kaybına ve foliküler hiperkeratoza yol açmaktadır.¹ Ancak son yıllarda bu saç keratinlerinde oluşan yeni de novo mutasyonlar bildirilmiş olup, bunlar izole moniletriks olguları



Şekil 5. SEM'de kıl şaftında yassı nodosite görünümü izlenmektedir.

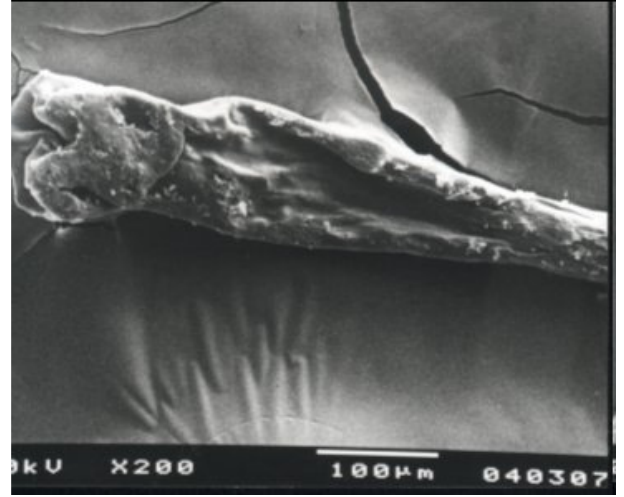


Şekil 6. SEM'de longitudinal oluklanma izlenmektedir.

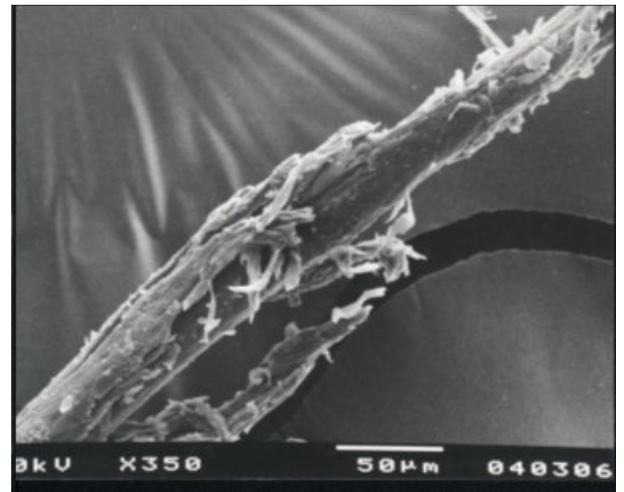
olarak karşımıza çıkar.⁴ Moniletriksteki mutasyonların esas olarak kıl korteksindeki germinatif hücrelerde olduğu ve buradaki defektin bozulmuş bir sıklusa neden olduğu düşünülmektedir. Daralangaşlayan bölgelerin saç büyümesindeki bozulan diurnal saç ritmine bağlı geliştiği ileri sürülmüş, ancak bazı araştırmalar da diurnal ritmin değil mitoz safhasında oluşan patolojilerin rol oynadığı saptanmıştır. Bu görüşü destekleyecek şekilde mimosin gibi antimitotik ajanların uygulanmasıyla saçta mikroskopik olarak nod- internod görünümü oluşabilmektedir.³

Moniletrikte kıl gövdesinde 0.7- 1.0 mm düzenli aralıklarla sıralanmış eliptik nodlar vardır ve

nodlar arasındaki daralan bölgelerde medulla yoktur.¹ Nodlar arası uzaklıklarda bazı varyasyonlar da bildirilmiştir.⁵ Nitekim bizim vakamızda da nodlar arası mesafeler eşit uzunlukta değildi. Kıl yapısındaki internod bölgeleri zayıf olup SEM'de enine kırılmalar ve oluklanmalar izlenebilir. Transmission elektron mikroskopide ise kortikal liflerin sayısında azalma saptanır.⁶ Olgumuzun SEM özelliklerinde de kılın kortikal kısmında uzunlamasına oluklanmalar ve yer yer parçalanmalar izlendi ve bu bulgular moniletriks tanısını desteklemekteydi.



Şekil 7. Longitudinal oluklanma daha belirgin izlenmektedir.



Şekil 8. SEM'de kıl şaftında parçalanma ve yapısal bütünlükte bozulma görülmektedir.

Moniletriste kıllardaki patoloji doğumda ya da doğumdan sonraki 6 hafta ile 2 yıl arasında asemptomatik olarak ortaya çıkar.⁷ Bu yüzden ayırıcı tanıda doğumsal alopesiler ve ektodermal displaziler akla gelmelidir.¹ Moniletriiksle karışan diğer bir tablo da pseudo-moniletrikstir. Pseudo-moniletriiksde saçın aşırı fırçalanması ve zedelenmesi sonucu oluşan yaygın ya da lokal hipotrikoz alanları görülür. Burada yalancı nod oluşumu vardır ve nodlar arası mesafe düzensizdir, keratozis pilaris eşliktelik etmez, doğumda ve ilk yıllarda saç yapısı normaldir ve pseudo-moniletriiks tablosu 8-9 yaşlarında ortaya çıkar. SEM inceleme moniletriiks ve pseudo-moniletriiks ayırıcı tanısında önemlidir. Pseudo-moniletriikste SEM'de gerçek bir nod oluşumu izlenmez, sadece kıl gövdesinde yassılaşıma vardır. Çoğu araştırmacılar pseudo-moniletriikste mikroskopik bulguların artifisyel olduğunu düşünmektedir, çünkü normal saçlara da mekanik travma (forseps, cımbız ya da iki lam arasında sıkıştırma v.s.) uygulandığında da eşit aralıklı olmayan nodal görünüm oluşabilmektedir.⁶

Moniletriiks en sık oksipitoparietal bölgede yoğun olmak üzere saçlı deride ve nadir de olsa diğer vücut bölge kıllarında da izlenebilir. Saçlı deride lokal alopesik alanlar oluşturabilir, keratozis pilaris ve foliküler papüller çoğu zaman moniletriikse eşlik eder.^{8,9} Ayrıca tabloya katarakt, mental gerilik, şizofreni, epilepsi, kutis elastika, diş ve tırnak anomalileri eşlik edebilir.¹⁰ Hastamız bu açılardan incelendi ve herhangi bir anomali saptanmadı.

OD ya da izole klinik formlarda idrarda argininosüksinid asit ve aspartik asit düzeylerinde artış bildirilmiştir, ancak hastamızda ekonomik nedenlerden dolayı bu tetkikler yapılamadı.³

Tedavide tam olarak etkili bir yöntem olmakla beraber kendiliğinden ya da gebelik döne-

minde düzelen olgular bildirilmiştir.³ Griseofulvin, oral ya da topikal retinoidler, çinko sülfat, L-sistin, topikal minoksidil ve glikolik asit ile düzelleme olabilmektedir.^{6,11} Hastamıza topikal minoksidil başlandı, ancak etkili bir yanıt alınmadığı için ilaç kesilerek, kendiliğinden iyileşmeye bırakıldı.

Olgumuz moniletriiks sporadik-izole formlarının oldukça az sayıda olması nedeniyle bildirilmiştir. Aile öyküsünün olmaması moniletriiks tanısını zorlaştırabilir, bu durumda ayırıcı tanı açısından SEM yöntemi oldukça faydalıdır ve doğru tanı koymayı kolaylaştırır.

KAYNAKLAR

1. Bentley-Philips B. Monilethrix and pseudo-monilethrix. In: Orfanos CE, Happle R, eds. Hair and hair diseases. Berlin: Springer-Verlag, 1990;423-41.
2. Baker H. An investigation of monilethrix. Br J Dermatol 1962;74:24-30.
3. Dawber R, Neste DV. In: Hair and Scalp Disorders. Martin Dunitz Ltd, Gillingham, UK, 1995;54-60.
4. Horev L, Djabali K, Green J, Sinclair R, Martinez A et al. De novo mutations in monilethrix. Exp Dermatol 2003;882-5.
5. Berker DAR, Ferguson DJP, Dawber RPR: Monilethrix: A clinicopathological demonstration of a cortical defect. Br J Dermatol 1993;128:327-31.
6. Dawber RPR. Clinical aspect of hair disorders. Dermatol Clin 1996; 4:753-80.
7. Anadolu R, Peksarı Y, Erdi H. Bir monilethrix olgusu. Lepra mecmuası, 1991;4: 288-93.
8. Finley EM, Ertle JO, Marschall SF. Alopecia in a 19-month-old boy. Monilethrix. Arch Dermatol 1994;130: 1058.
9. Landau M, Brenner S, Metzker A. Medical pearl: An easy way to diagnose severe neonatal monilethrix. J Am Acad Dermatol 2002;46:111-2.
10. Erbağcı Z, Erbağcı İ, Erbağcı H, Erkılıç S, Tuncel A. Severe monilethrix associated with intractable scalp pruritus, posterior subcapsular cataract, brachiocephaly, and distinct facial features. A new variant of monilethrix syndrome? Ped Dermatol 2004;21:486-90.
11. Camacho F, Montagna W. Diseases of the pilosebaceous follicle. In: Trichology. Medica group. Spain 1997;189-93.