

Modifiye Rud Sendromu: İktiyozis Vulgaris, Epilepsi, Alopesi ve Pili Torti Birlikteliği

MODIFIED RUD'S SYNDROME: ICHTYOSIS VULGARIS, SEIZURE, ALOPECIA AND ACCOMPANYING PILI TORTI

Ülker GÜL*, Müzeyyen ASTARCI**

* Doç.Dr.,SB Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği,
** Uzm.Dr.,SB Ankara Hastanesi Patoloji Kliniği, ANKARA

Özet

Rud sendromu iktiyozis, hipogonadizm ve epilepsinin gözlemlendiği bir sendromdur. Bazı olgularda mental retardasyon, cücelik, alopesi, kas atrofisi, polinörit ile görme ve işitme bozuklukları eşlik edebilir.

Bu yazıda iktiyozis vulgaris, epilepsi, alopesi ve pili torti birlikteliği gözlenen 21 yaşında bir bayan olgu sunuldu ve literatür gözden geçirildi.

Anahtar Kelimeler: İktiyozis vulgaris, Epilepsi, Alopesi, Pili torti, Rud sendromu

T Klin Tıp Bilimleri 1998, 18:200-202

Summary

Rud's syndrome consists of a ichthyosis, hypogonadism and seizure disorder. Mental retardation, alopecia, short stature, muscular atrophy, polyneuritis, and visual and hearing abnormalities have also been described in some of these patients.

In this article ichthyosis vulgaris, seizure, alopecia and accompanying pili torti observed a 21 year old female case is presented and the literature is skimmed.

Key Words: Ichthyosis vulgaris, Seizure, Alopecia, Pili torti, Rud's syndrome

T Klin J Med Sci 1998, 18:200-202

İktiyozisli olguların çok az bir kısmında nörolojik, ortopedik ve oküler bulgular gibi çeşitli klinik tutulumlar gözlenebilir. Bu olgular sendromlarla tanımlanır. Bunlardan birisi de Rud sendromudur (1-3).

Rud sendromu sık olarak iktiyozis, hipogonadizm ve epilepsinin gözlemlendiği, bazı olgularda mental retardasyon, alopesi, cücelik, kas atrofisi, polinörit ile pernisiyöz anemi ile görme ve işitme bozukluklarının eşlik edebildiği bir sendromdur (1-8).

Bu yazıda iktiyozis vulgaris, epilepsi, alopesi ve pili torti gözlenen bir olgu sunuldu.

Olgu

HÖ 21 yaşında bayan hasta kollar, bacaklar ve baş saçlı derisinde kepeklenmeler ve saç dökülme-

si ile başvurdu. Doğumdan 3,5 ay sonra kollar, bacaklar ve baş saçlı derisinde kepeklenmelerin geliştiği, 4 yıl önce de saçlarında dökülme olduğu ve 3 yıldır grand mal epilepsi atakları geçirdiği öğrenildi. Soy geçmişinde ve sistem sorgulamasında bir özellik yoktu.

Boy: 159 cm., Kilo: 55 kg. Fizik muayenede patolojik bulgu tesbit edilmedi.

Dermatolojik muayene: Baş saçlı derisi, kolların ekstansör yüzü ve bacaklarda büyük skuamlar vardı (Şekil 1). Baş saçlı derisinde frontoparietal bölgede saçların çok seyrek olduğu gözlemlendi (Şekil 2). Oral mukoza dişler, palmoplantar deri, tırnaklar, kıllar ve terleme normaldi.

Laboratuvar inceleme: Tam kan sayımı, eritrosit sedimentasyon hızı, periferik yayma, AKŞ, karaciğer ve böbrek fonksiyon testleri; serum kalsiyum, sodyum ve potasyum düzeyleri ve tam idrar tetkiki normal sınırlar içindeydi. ANA: 1/40 titrede pozitif, anti n-DNA negatif bulundu. IgG, IgA, IgM, IgE, C3C, C4, TSH, serbest T₃, serbest T₄, total T₃, total T₄, anti-M,anti-TG, plazma korti-

Geliş Tarihi: 20.02.1998

Yazışma Adresi: Dr.Ülker GÜL
SB Ankara Hastanesi
Dermatoloji Kliniği, ANKARA



Şekil 1. Olgunun bacaklarındaki lezyonların görünümü.



Şekil 2. Alopesinin görünümü.

zol, 17-hidroksi progesteron, total testosteron, serbest testosteron, DHEA-SO₄, estradiol, progesteron, FSH, LH, prolaktin ve glukoz 6 fosfat dehidrogenaz normaldi. PA akciğer grafisi, EKG, abdominopelvik ultrasonografi ve radyolojik incelemede patolojik bulguya rastlanılmadı. EEG'de kortikal aktivite tesbit edildi. Kranial tomografi ve MRI bulguları normaldi. Intellectual quotient (IQ) normal sınırlar içindeydi (93). Bacak derisinden alınan biyopsi materyalinin incelenmesinde (97-018); granüler tabakası seçilemeyen parakeratoz alanları içeren hiperkeratozun eşlik ettiği çok katlı yassı epitel gözlemlendi. Saçların incelenmesinde pili torti tesbit edildi.

Dahiliye, ortopedi, göz, kulak burun boğaz ve kadın doğum konsültasyonlarında patolojik bulgu bildirilmedi.

Nöroloji konsültasyonunda: Grand mal epilepsi tanısı aldı.

Tartışma

Rud sendromu otozomal resesif geçiş gösterdiği tahmin edilen, ancak olguların bir kısmında farklı genetik geçiş bulgularının gözlemlendiği nadir rastlanılan bir sendromdur (5,6). Olgumuzun ailesinde başka benzer bir olgu tanımlanmadı. Hastalığın etyopatogenezi bilinmemektedir (1-8). Andria ve arkadaşları Rud sendromlu olgularında steroid sülfataz eksikliği tesbit etmişlerdir (2,6). Quattrini iktiyozis ve epilepsinin birarada bulunduğu bir olguda glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliğini gözlemişlerdir. Ülkemizde bakılmadığı

için olgumuzun steroid sülfataz değeri öğrenilemedi, ama glukoz-6-fosfat dehidrogenaz eksikliği tesbit edilmedi.

Rud sendromunda sık görülen klinik bulgular iktiyozis, hipogonadizm ve epilepsidir. Bazı olgularda mental retardasyon, alopesi, cücelik, kas atrofisi, polinörit, pernisiyöz anemi, görme ve işitme bozuklukları eşlik edebilir (1-8). Olgumuzda iktiyozis vulgaris, epilepsi, alopesi ve pili torti vardı. Ancak sık gözlenen bir olgu olan hipogonadizm gözlenmezken, yayınlarda bildirilmeyen bir bulgu olan pili torti gözlemlendi.

Ayırıcı tanıda Sjögren-Larsson sendromu göz önüne alınmalıdır. Sjögren-Larsson sendromu iktiyozis, epilepsi, mental retardasyon, spastik paralizi ve retinanın maküler dejenerasyonu ile karakterizedir. Olgumuz klinik bulguları ile Rud sendromuna daha çok benzediği için, Rud sendromunun bir varyantı olarak değerlendirildi. Ancak, bu sendromların nadir gözlenmeleri, etyopatogenezlerinin tam olarak bilinmemesi ve bugüne kadar yayınlanan olgularda bütün klinik bulguların birarada bulunmayışı nedenleriyle bu konuda ileri çalışmalara ihtiyaç olduğu kanaatindeyiz.

KAYNAKLAR

1. Arnold HL, Odom RB, James WD. Diseases of the skin. Eighth edition. WB Saunders Company, 1990: 660-2.
2. Goldsmith LA, Thomas NE. Rud's syndrome. In: Moschella SL, Hurley HJ. Dermatology. Third edition. WB Saunders Company, 1992: 1398.

3. Maldonado RR, Tamayo L, Carnevale A. Neuroichthyosis with hypogonadism (Rud's syndrome). *Int J Dermatol* 1975; 14: 347.
4. Marxmiller J, Trankle I, Ashwal S. Rud syndrome revisited: ichthyosis, mental retardation, epilepsy and hypogonadism. *Dev Med Child Neurol* 1985; 27 (3): 335-43.
5. Munke M, Kause K, Goos M et al. Genetic heterogeneity of the ichthyosis, hypogonadism, mental retardation and epilepsy syndrome. Clinical and biochemical investigations on two patients with Rud syndrome and reviews of the literature. *Eur J Pediatr* 1983; 141 (1): 8-13.
6. Phillips SB, Baden HP. Rud's syndrome. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K et al. *Dermatology in general medicine*. Fourth edition. McGraw- Hill, Inc. 1993: 539.
7. Quattrini A, Ortenzi A, Silvestri R et al. Ichthyosis accompanied by neurological symptoms with special reference to epilepsy. *Ital J Neurol Sci* 1986; 7 (2): 233-42.
8. Rodriguez- Sanchez MD, Corral- Carames MJ, Rodriguez- Arnao MD et al. Ichthyosis, epileptic crises and infantilism: 4 cases of Rud syndrome. *An Esp Pediatr* 1986; 25 (3): 201-3.