

Anhidrotik Ektodermal Displazi (Olgu Raporu)

ANHIDROTIC ECTODERMAL DISPLASIA (CASE REPORT)

Dr.E.Gül DEREBOY, Dr.Fatma ESKİOĞLU

S.S.K.Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği, ANKARA

ÖZET

Anhidrotik ektodermal displazi, hipohidrosis, hipotrikosis ve hipodonti veya anodonti triadından oluşan X'e bağlı resesif geçiş gösteren konjenital bir sendromdur. Olgularda ektrin ter bezleri yoktur veya az sayıdadır, bu nedenle hipertermiye eğilim vardır. Alın ve çenedeki çıkıklık dikkati çekmekte, semer burun ve dışa dönük dudaklar izlenmektedir.

Burada nadir görülen bu sendromun özelliklerini taşıması nedeniyle bir kadın olguyu sunduk.

Anahtar Kelime: Anhidrotik ektodermal displazi

T Klin Dermatoloji 1994,4:104-106

SUMMARY

Anhidrotic ectodermal displasia is an X linked triad characterized with hypohidrosis, hypotrichosis and total or partial anodonti. Sweating is absent or greatly reduced, there is poor heat tolerance. The appearance of the patient is distinctive, with prominent frontal ridges, thick everted lips, saddle nose and sparse hair.

In this article we discussed a female patient with this rare syndrome.

Kew Word: Anhidrotic ectodermal displasia

Turk J Dermatol 1994, 4:104-106

Anhidrotik ektodermal displazi ter bezlerinde ve diğer deri eklerinde parsiyel veya komplet eksiklik, dental anomaliler ve diğer konjenital genetik defektlerle karakterize bir sendromdur (1). X'e bağlı resesif geçiş göstermektedir, ancak otozomal dominant ve resesif geçiş de bildirilmiştir. Tablo %90'dan fazla erkek olgularda ortaya çıkmaktadır (2). Bununla birlikte taşıyıcı kadınlarda da hastalık bulgularına rastlanmaktadır (3).

Anhidrotik ektodermal displazi ilk kez 1848 yılında Thurnam tarafından tanımlanmıştır. 1921 yılında Thadani bozukluğun X kromozomu üzerinde olduğunu tesbit etmiştir (xq 12-13) (4).

Bu hastalarda deri kuru, düz yumuşaktır, ince olduğu için subkutan damarlar görülebilir. Ektrin ter bezleri yoktur veya az sayıdadır, bu nedenle hastalar terleyemez, sığa ve ekzersize intolerans gösterirler (5).

Geliş Tarihi: 10.02.1994

Kabul Tarihi: 15.04.1994

Yazışma Adresi: Dr.E.Gül DEREBOY
OYAK Sitesi
39.Giriş 11 Numara
Çankaya - ANKARA

Saçlar seyrek, kuru, ince ve genellikle kısadır. Kaş ve kirpikler seyrek veya yoktur. Pubertede aksiller, göğüs ve pubik kıllanma az olur, gövde, kol ve bacaklarda terminal kıllar bulunmayabilir (2).

Bu hastaların tipik bir yüz görünümü vardır. Yanak kemikleri geniş, alın ve çene çıkıktır. Yüzün alt yarısı dardır. Burun ucu sivri, küçük, burun köprüsü çökük, semer burun formundadır. Kaş ve kirpikler seyrek. Dudaklar dışa dönüktür (3,4).

Dişlenme geçtir, hipodonti veya anodonti bulunabilir. Kesici ve kanin dişler karakteristik olarak konik ve sivrileşmiştir. Komplet anodonti bulunsa bile çene gelişimi normaldir. Ağız tükrük bezleri hipoplazisi nedeniyle kurudur. Respiratuar ve gastrointestinal traktusun muköz glandları zayıf gelişmiş, respiratuar enfeksiyonlara eğilim artmıştır, disfaji, stomatit, diare görülebilir (4,5). Bazı hastalarda nörosensoryel işitme kaybı bildirilmiştir (5).

Genel fizik gelişme geri kalmıştır ama seksüel gelişme genellikle normaldir. Mental gelişme %30-40 olguda geridir. Yaşam süresi normal veya biraz azalmıştır (2).



Şekil 1. AED'li olgumuzda izlenen alında çıkıklık, semer burun ve dışa dönük dudaklar

OLGU

A.A., 16 yaşında, kadın hasta. Polikliniğimize burundaki çökme nedeniyle sevk edildi. Hastanın öyküsünden şikayetlerinin doğumdan sonra zamanla ortaya çıktığı öğrenildi.

Özgeçmişinden; doğumda normal olduğu, yürüme ve diş çıkarmasının geciktiği, saçlarının 7 yaşından sonra biraz, kirpik ve kaşlarının henüz 2-3 aydan beri uzadığı öğrenildi. Çocukluk dönemindeki hastalıklarında ateşinin düşürülmesinde zorluk çekildiği belirtildi. Hasta el ve ayakları dışında hiç terlemesinin olmadığını ve sıcak havalarda çok bunaldığını ifade etti.

Soygeçmişinden, anne-baba-kardeş çocukları, saç ve sağlıklı, biri kız, biri erkek iki kardeşinin sağlıklı olduğu öğrenildi.

Sistemik muayenesinde, boyu 153 cm, kilosu 43 kg idi. Gözler küçük, dışa çekik, burun kökü çökük, burun ucu sivri ve kalkık, dudaklar dışa dönük, ağız küçük olarak izlendi (Şekil 1). Dişler eksik, üst ve alt çenede, önde aralıklı, sivri sekiz diş, arkada solda, alt ve üstte birer adet küçük diş saptandı. Arkada sağda diş yoktu (Şekil 2).

Dermatolojik muayenesinde, saçların ince, seyrek ve kısa, kaş ve kirpiklerinin ince ve az sayıda, axilla kıllarının normal, pubik kılların seyrek olduğu, kol ve bacak kıllarının olmadığı görüldü. Tüm vücut derisi kuru ve düzgün idi. Uyluklarda deri altı damarları belirgindi.

A.K.Ş., tam kan, sedim, üre, ürik asit, kreatinin, bilirübin, kan protein ve elektrolitleri, alkalen fosfataz, periferik yayma, akciğer ve ekstremde grafilerinde, batin ultrasonografisinde patoloji saptanmadı.

Sol ön koldan alınan punch biopsinin histopatolojik incelemesinde ektrin ter bezlerinin az sayıda olduğu, immatür kıl folliküllerinin bulunduğu saptandı.



Şekil 2. AED'li olgumuzda izlenen tipik diş değişiklikleri

KBB muayenesinde semer burun ve septal defor mite saptandı, odioojik tetkikte bilateral nörosensonal işitme kaybı tesbit edildi (40 desibel).

Göz muayenesinde normal muayene bulguları rapor edildi.

TARTIŞMA

Anhidrotik ektodermal displazi, X'e bağlı resesi geçiş gösteren, hipohidrosis, hipotrikosis, hipodonti veya anodonti ile karakterli bir sendromdur. Ektrin ter bezleri yok veya azdır, bu yüzden sığağa dayanıksızlık vardır. Saç, kirpik, kaş ve diğer vücut kılları ince ve seyrek (6,7).

Hastaların alın ve çenesi çıkık, burun kökü basık ve burun ucu sivridir. Dişlerde hipodonti veya anodonti izlenmektedir, mevcut dişlerde konik görünüm saptanmaktadır (3,4). Nörosensoral işitme kaybının olduğu hastalar bildirilmiştir (5).

Palau ve arkadaşları bilinmeyen ateş orjinli hastada fizik muayene ve deri biopsisi de dahil laboratuvar testleriyle anhidrotik ektodermal displazi tanısı koymuşlar ve ateşin ektrin ter bezlerinden! konjenital yokluğa bağlı olduğunu ortaya çıkarmışlardır (8).

Yamamoto ve arkadaşları anhidrotik ektodermal displazi bir erkek olgunun annesinde hastalığın bulgularının birçoğunun olduğunu belirterek aynı tanıyla rapor etmişlerdir (9).

Tedavisinde, vücut ısısının yükselmesine neden olabilecek fizik egzersizlerden kaçınmak, ılık iklimlerde yaşamak önerilmektedir. Ayrıca düz deri dış kontrolleri ve diş bakımının yapılması gerektiği belirtilmektedir (4).

Bu bilgilerin ışığında olgumuzun anamnez, klinik özellikleri, histopatolojik ve laboratuvar bulguları bizi anhidrotik ektodermal displaziye tanısına oneltmiştir.

KAYNAKLAR

1. Archard HO. Disorders of the mucocutaneous integument. In: Fitzpatrick TB, Freedberg IM, Austen KF, Wolff K, eds. Dermatology in general medicine, 3rd ed. New York: Mc Graw-Hill Book Comp, 1987:1215.
2. Demis DJ, Wilkinson RD, Dobson RL. Anhidrotic ectodermal defect. In: Dabson RI, Demis DJ, McGuire J. Clinical Dermatology, 14th ed. Philadelphia: Harper and Row Publishers, 1987:4-35.
3. Arnold HL, Odom RB, James WB. Andrew's diseases of the skin, 8th ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1990:675.
4. Harper J. Genetics and geodermatosus. In: Textbook of Dermatology, 5th ed. Oxford: Blackwell Scientific Publ, 1992:335.
5. Moschella SL, Hurley JH. Dermatology. 3rd ed. Philadelphia, London: WB Saunders Company, 1992:1361-2.
6. Tay YK, Giam YC. Anhidrotic ectodermal dysplasia. J Singapore Pediatr Soc 1992; 34(3-4):220-5.
7. Riedler J. Congenital anhidrotic ectodermal dysplasia in a female infant. Monatsschr Kinderheilkd Jul 1992; 140(7):398-400.
8. Palau MG, Rivas de la Lastra E, Alvear de Moreno M, Ward J. Anhidrotic ectodermal dysplasia as a cause fever undetermined origin. Rev Med Panama, May 1990; 15(2):106-11.
9. Yamamoto Y, Fugisawa S, Morishima T, Morloka S, Linuma K. A typical cases of X linked anhidrotic ectodermal dysplasia and diagnosis of carriers. Nippon-Hifuka-Gakkai, Zasshi, Mar 1990; 100(4):527-32.