

Pili Annulati: Bir Olgunun Işık ve Elektron Mikroskopik Bulguları

Pili Annulati: Light and Electron Microscopic Findings of a Case

Dr. Gamze SERARSLAN^a
Dr. Ahmet NACAR^b
Dr. Asena Çiğdem DOĞRAMACI^a

^aDermatoloji AD,
^bHistoloji ve Embriyoloji AD,
Mustafa Kemal Üniversitesi
Tıp Fakültesi, Antakya

Geliş Tarihi/Received: 07.05.2008
Kabul Tarihi/Accepted: 17.07.2008

Yazışma Adresi/Correspondence:
Dr. Gamze SERARSLAN
Mustafa Kemal Üniversitesi
Tıp Fakültesi, Dermatoloji AD, Antakya,
TÜRKİYE/TURKEY
gserarslan@mku.edu.tr

ÖZET Pili annulati, nadir görülen ve otozomal dominant olarak kalıtılan kıl gövdesi hastalığıdır. Birbiri ardına gelen açık ve koyu renk bantlar ile karakterizedir ve birlikte saçta kırılabilirlik yoktur. Sekiz yaşındaki kız çocuğu, saçta 7 yıldır mevcut olan bozukluk nedeni ile dermatoloji polikliniğine getirildi. Dermatolojik incelemede saçlarda açık ve koyu bant görünümü saptandı. Saçların ışık mikroskobu ile incelenmesinde ise aralıklı koyu bantlanma tespit edildi. Tarayıcı elektron mikroskopta saç korteksinde kavitelerin olduğu saptandı. Klinik ve mikroskopik bulguların ışığında hastaya pili annulati tanısı konuldu. Bildiğimiz kadarı ile olgumuz Türkiye'den bildirilen ilk olgudur.

Anahtar Kelimeler: Saç; saç hastalıkları; tarayıcı elektron mikroskopi

ABSTRACT Pili annulati is a rare autosomal dominant inherited hair shaft disorder. It is characterized by alternating light and dark bands and there is no association with hair fragility. A 8-year-old girl presented to our dermatology outpatient clinic with a 7-year history of hair disorder. Dermatologic examination revealed light and dark banding of hairs. Light microscopy of the hairs displayed intermittent dark banding. Scanning electron microscopy revealed cavities within the cortex of hair. In the light of clinical and microscopic findings, the patient was diagnosed with pili annulati and to the best of our knowledge, our patient is the first case reported from Turkey.

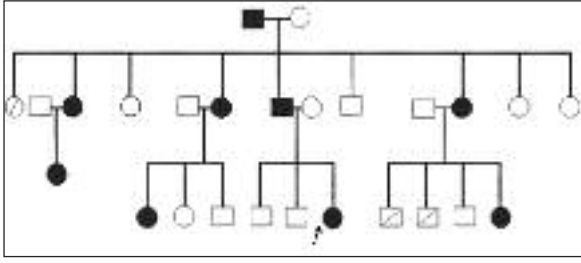
Key Words: Hair; hair diseases; microscopy, electron, scanning

Türkiye Klinikleri J Med Sci 2009;29(6):1732-5

İlk kez 1866 yılında Landois tarafından tanımlanan pili annulati, nadir görülen bir kıl gövdesi anomalisidir. Kıl gövdesinin korteksindeki havadolü kaviteler, saçta açık ve koyu renk bant görünümü verir. Pili annulatinin otozomal dominant kalıtıldığı düşünülmele birlikte sporadik olgular da tanımlanmıştır.¹ Bu çalışmada, pili annulati tanısı alan ve otozomal dominant kalıtıldığı düşünülen 8 yaşındaki bir kız olgu sunulmaktadır.

OLGU SUNUMU

Sekiz yaşındaki kız çocuğu saçta bozukluk ve renk değişikliği nedeni ile polikliniğimize getirildi. Annesinden, bu şikâyetinin 1 yaşından itibaren olduğu öğrenilen olgunun saç dökülme sıklığında artış yoktu. Akrabalarında da benzer saç görünümü olduğu öğrenildi. Genetik ağacı modeli Şekil 1'de görülen olgunun anne ve babası arasında akrabalık yoktu.



ŞEKİL 1: Olgunun genetik ağacı modeli.

Dermatolojik incelemede saçta birbiri ardına gelen açık ve koyu iki renk olduğu saptandı (Resim 2). Bu bulgu dışında olgunun dermatolojik muayenesi normaldi.

Işık mikroskopide düzensiz aralıklar ile koyu bantların varlığı saptandı (Resim 3). Tarayıcı elektron mikroskopide (Jeol JSM-5500LV) saçın incelenmesi metal ile kaplama yapılmadan gerçekleştirildi. Elektron mikroskopta kıl gövdesinde yer yer kütikül ve korteks kaybına bağlı açıklıklar izlendi (Resim 3). Kıl gövde kalınlığının yarıya yakın miktarda yitirildiği görüldü (Resim 4).

Olguya, klinik inceleme ve mikroskopik tetkikler sonucunda pili annulati tanısı konuldu.

TARTIŞMA

Pili annulati nadir görülen bir kıl gövdesi anomalisidir. Pili annulatiden sorumlu gen bölgesi kromozom 12q24.32-24.33'tedir.² Genetik defektin, lamina densa ve sublamina densanın oluşum ve degradasyonunun düzenlenmesi ve sinyalizasyonunda yer alan proteinlerdeki mutasyona bağlı olabileceği ileri sürülmektedir.³ Olgumuzun babasında ve halalarında da benzer şikâyetlerin olması, hastalığın otozomal dominant kalıtıldığını düşündürmektedir.

Pili annulati tanısı, klinik görünüm yanı sıra ışık mikroskopisinde koyu bantların varlığına dayanılarak konulur.² Çoğunlukla skalp tutulumu bildirilmekle birlikte aksiller, sakal ve pubik bölgedeki kılların tutulumu da tanımlanmıştır.⁴ Klinik incelemede açık ve koyu renk bantlar saçta parlak bir görünüm verir. Saçta kırılma yoktur. Bantlanmanın yaklaşık 2 yaşına kadar belirlenmediği bildirilmekle birlikte⁵, doğumda, puberte veya erişkin dönemde de ortaya çıkabilmektedir.⁶ Olgumu-

zun şikâyetlerinin ise yaklaşık 1 yaşında başladığı öğrenilmiştir.

Çıplak gözle görülen açık bantlar, ışık mikroskopu ile görülen koyu bantlara karşılık gelmektedir. Bunlar, kıl gövdesinin korteksindeki hava dolu kavite nedenidir ve tarayıcı ve geçirgen elektron mikroskopu ile de doğrulanmıştır.^{1,2} Bu kavite ışığı dağıtmaktadır. Böylece mikroskopun ışığı kaynağa geri yansıtılmakta ve penetre olmayarak bantkoyu görünmektedir. Anormal parlak bantlar her zaman koyu olan bantlardan daha kısadır. Açık renk veya beyaz saçta anormallik daha kolay saptanmaktadır, çünkü pigmentte saç ışığı emerek bantlanma paternini gizlemektedir.⁴

Pili annulati ile alopesi areata, mavi nevus, lökonişi ve melanoderma, sindaktili ve polidaktilizm birlikteliği bildirilmiştir.⁶ Olgumuzda ise deri veya diğer organlarda eşlik eden bir anomali saptanmıştır.

Ayrırcı tanı içerisinde başlıca kıl gövdesinde benzer bantlanma gösteren psödopili annulati yer almaktadır. Psödopili annulatideki bantlı görünüm, saçın karakteristik bükülmesi ve eliptik şekilden kaynaklanan yüzeysel optik etkiden kaynaklanmaktadır.⁷ Psödopili annulati benzer mikroskopik bulgular göstermekle birlikte bu durum kalıtsal değildir ve her hangi bir kıl korteks anomalisi ile birlikte değildir. Her iki saç hastalığı da başlıca açık renk saçta görülmektedir ve saç kırılma ile birlikteliği yoktur. Transvers aydınlatma ile pili annulatide ışık hangi yönden gelirse gelsin bantlanma görülürken, psödopili annulatide ise sadece saç belirli pozisyonlara döndürüldüğünde görülmektedir.⁸ Ayrıca, psödopili annulatide tarayıcı ve geçirgen elektron mikroskop ile incelemede saçın korteksi ve kütikülünde anormallik yoktur. Pili annulati ve moniletrikte de ışık kıl gövdesi boyunca periyodik olarak yansımalarla birlikte, bu hastalıklarda saçta kırılma da bulunmaktadır.⁷

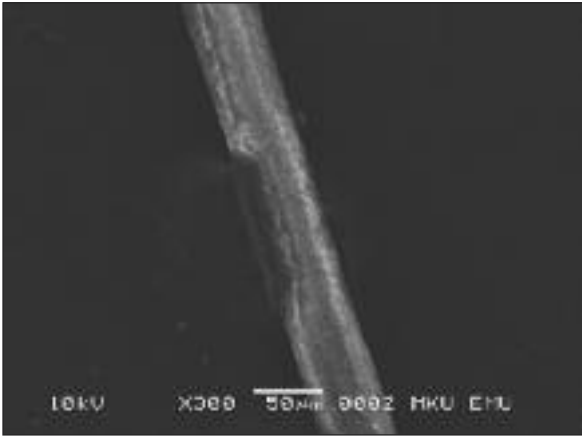
Olgumuzda elektron mikroskopik görüntülerde izlenen kıl gövdesindeki açıklıklar büyük olasılıkla kütikül ve korteks kaybına bağlı gelişmiştir. Literatüre göre, doku kaybının izlendiği bu alanlar hava dolu kortikal kavitelelerdir ve bu bölgeler fizik-



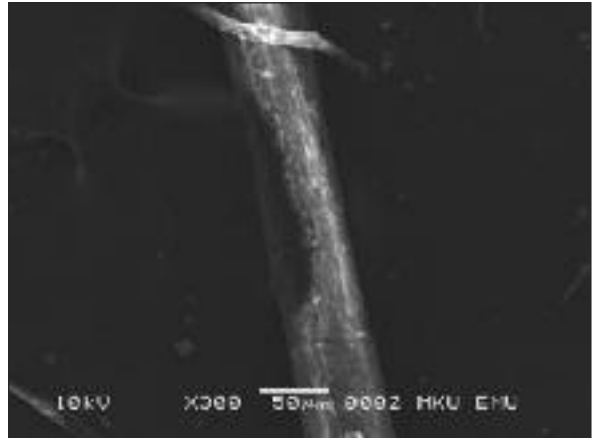
RESİM 1: Pili annulatifide klinik olarak fark edilebilen bantlanma.



RESİM 2: Işık mikroskopunda kıl gövdesi boyunca görülen koyu bantlar (x 40).



RESİM 3: Kıl gövdesinde kısmikesinti ve açıklık (x 300).



RESİM 4: Kıl gövdesinde yitime bağlı derin açıklık (x 300).

sel etkenlere diğer alanlardan daha duyarlıdır. Her ne kadar kıl gövdelerinin incelemesinde metal ile kaplama işlemi yapmadan doğrudan inceleme yapıldıysa da, bulgularımız altın kaplama yapılarak elde edilen görüntülerle uyum içindedir. Altınla kaplamak yüzey hakkında daha ayrıntılı verilere ulaşmamızı sağlasa da, doku yitiminin esas olduğu bu olguda altınla kaplamaksızın elde edilen görüntülerde kıl gövde kalınlığındaki fark edilir azalma

tanıyla destekler niteliktedir. Altınla kaplamamak sadece yüzeye ait ayrıntıların görülememesine neden olmuştur ki, bu olguda bu görüntüler olmaksızın diğer yapısal değişiklikler klinikle birlikte bizi tanıya götürmüştür.

Otozomal dominant kalıtıldığı düşünülen pili annulati tanısı alan olgunun, bildiğimiz kadarı ile Türkiye'den bildirilen ilk olgu olması nedeni ile literatüre katkı sağlayacağını düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Giehl KA, Dean D, Dawber RP, Leigh I, de Berker DA, Wojnarowska F. Cytokeratin expression in pili annulati hair follicles. *Clin Exp Dermatol* 2005;30(4):426-8.
2. Giehl KA, Eckstein GN, Benet-Pagès A, Tosti A, de Berker DA, Meitinger T, et al. A gene locus responsible for the familial hair shaft abnormality pili annulati maps to chromosome 12q24.32-24.33. *J Invest Dermatol* 2004;123(6):1073-7.
3. Giehl KA, Ferguson DJ, Dean D, Chuang YH, Allen J, Berker DA, et al. Alterations in the basement membrane zone in pili annulati hair follicles as demonstrated by electron microscopy and immunohistochemistry. *Br J Dermatol* 2004;150(4):722-7.
4. Giehl KA, Ferguson DJ, Dawber RP, Pittelkow MR, Foehles J, de Berker DA. Update on detection, morphology and fragility in pili annulati in three kindreds. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2004;18(6):654-8.
5. Green J, Fitzpatrick E, de Berker D, Forrest SM, Sinclair RD. A gene for pili annulati maps to the telomeric region of chromosome 12q. *J Invest Dermatol* 2004;123(6):1070-2.
6. Green J, Sinclair RD, de Berker D, Sinclair RD. Disappearance of pili annulati following an episode of alopecia areata. *Clin Exp Dermatol* 2002;27(6):458-60.
7. Lee SS, Lee YS, Giam YC. Pseudopili annulati in a dark-haired individual: a light and electron microscopic study. *Pediatr Dermatol* 2001;18(1):27-30.
8. Olsen EA. Hair disorders. In: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz SI, et al., eds. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 5th ed. New York: McGraw-Hill; 2003. p.729-51.