

Palmoplanter Keratodermi İle Seyreden Bir Anhidrotik Ektodermal Displazi Olgusu

A CASE OF ANHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA WITH PALMOPLANTER KERATODERMA

M.Teoman ERDEM*, Alı KARAKUZU*, Şevki ÖZDEMİR**, Akın AKTAŞ***, Necmettin AKDENİZ****

Yrd.Doç.Dr.,Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,
Prof.Dr.,Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

* Doç.Dr.,Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

** Dr.,Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD, ERZURUM

Özet

Anhidrotik ektodermal displazi herediter bir hastalıktır. X'e bağlı resesif veya otozomal resesif geçiş gösteren bu hastalık; ter bezlerinin kısmi veya tam kaybı, hipotrikozis ve diş anomalisi ile karakterizedir. Nadir görülen bir hastalık olduğundan dolayı, palmoplanter keratozu bulunan anhidrotik ektodermal displazili bir hastayı sunmak ve literatür ışığında tartışın ak istedik.

Anahtar Kelimeler: Anhidrotik ektodermal displazi

T Klin Dermatoloji 1998, 8:110-112

Ektodermal displaziler genetik geçiş gösteren geniş bir hastalık grubudur (1,8).

Hastalık klasik olarak anhidrotik (hipo-anhidrotik) ve hidrotik ektodermal displaziler olarak sınıflandırılmıştır (1,6,8,12). Anhidrotik ektodermal displazi hipotrikozis, ter bezleri ve dişlerin komple veya parsiyel yokluğu ile karakterizedir (2,4,10).

Bu makalede palmoplanter keratodermisi bulunan anhidrotik ektodermal displazili bir olgu sunuldu ve konuyla ilgili literatür gözden geçirildi.

Olgu

18 aylık erkek hasta saçlarının cansız ve seyrek olması şikayeti ile kliniğimize başvurdu.

Geliş Tarihi: 04.06.1997

Yazışma Adresi: Dr.M.Teoman ERDEM
Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD, ERZURUM

Summary

Anhidrotic ectodermal dysplasia is a hereditary disease. This X-linked recessive or autosomal recessive disease is characterized by partial or complete absence of sweat glands, hypotrichosis and dental anomaly. Since it is rarely seen, we wanted to present a case of anhidrotic ectodermal dysplasia and discuss in the light of the literature.

Key Words: Anhidrotic ectodermal dysplasia

T Klin J Dermatol 1998, 8:110-112

Anamnezinde; doğduğundan beri saçlarının cansız ve seyrek olduğu, yavaş uzadığı öğrenildi. Ailesi terlemediğini ifade etti.

Özgeçmiş; Annesi hamileliği sırasında ilaç kullanmamış ve hastalık geçirmemiş. Doğum normal yolla olmuş. 4 ay önce pnömoni tanısı ile hastanede yatarak tedavi görmüş.

Soygeçmiş; Anne ve babası birinci dereceden akraba olan hastamızın ailenin ilk ve tek çocuğu olduğu öğrenildi.

Fizik muayenesinde; saçlar cansız ve seyrekleşmiş, kaşlar seyrek ve dış kenarlarından dökülmüştü. Kirpikler seyrekleşmişti. Kulaklar geniş, burun kökü basıktı. Dudaklar kalın ve dışa dönüktü. Ağız muayenesinde hastanın sadece üst iki kesici dişi vardı ve bunlar da konikal yapıdaydı. Cilt ince ve parlak görünüyordu. Palmoplanter keratoz vardı. Tırnakları normaldi (Şekil 1,2).



Şekil 1. Olgunun görünümü.

Hematolojik tetkiklerinde bir patoloji tespit edilemedi.

Yapılan genetik konsültasyonu tanımızı teyit etti. Psikiyatri ve nöroloji konsültasyonu sonucunda mental ve nörolojik gelişimin normal olduğu belirlendi. Kulak-Burun-Boğaz konsültasyonunda tonsillaların hipertrofik, postnazal akıntı, laringeal mukozanın anormal yapıda olduğu belirlendi. Göz konsültasyonu normaldi.

Tartışma

Ektodermal displaziler (ED), ektodermal defekt sonucu oluşan heterojen bir hastalık grubudur.

Hereditör ektodermal displazi terimi ilk kez 1929 yılında Weecli tarafından kullanılmıştır (9,11). "Vveech'in tanımına göre hastalık; trikodisplazi, odontodisplazi, onikodisplazi ve terleme bozukluğu bulgularından en az ikisinin bulunması veya bu bulgulardan en az birisinin bulunmasıyla birlikte ayrıca bunlardan değişik bir ektodermal defekte ait doku anomalisinin bulunması gerekmektedir (8,11). Bu sınıflamaya uyacak şekilde 100'e yakın varyasyon bildirilmiştir.

Solomon ve Kaurer ise ED'i konjenital, ilerleyici olmayan, derinin diffüz tutulduğu; ilave olarak tırnak, diş, mukoza, yağ-ter bezleri, ve kıllardan en az birinin tutulduğu tablolarda kullanmayı tavsiye etmişlerdir (9).

Olgumuza da konjenital olması, ilerleyici olmaması, odontodisplazi, trikodisplazi ve terleme bozukluğu bulgularıyla anhidrotik ektodermal displazi tanısı konuldu.



Şekil 2. Olgunun görünümü.

Anhidrotik ektodermal displazi (Christ-Siemens-Touraine Sendromu) X'e bağlı resesif veya otozomal resesif geçen bir hastalıktır (3,4). Ter bezleri kısmi veya total olarak kaybolmuştur. Buna bağlı episodik hipertermi görülebilir (6). Geçici ve daimi dişler ya hiç yoktur veya birkaç tane bulunabilir. Dişlerde sıklıkla renk bozukluğu ve konikal yapı görülür (1,6). Terminal kıllar ve kaslar ince, seyrek, parlak ve kıvrılmış şekilde görülür. Vakaların yarısında tırnaklar distroftiktir veya yoktur (3). Hastalarda çıkık alın, maksiller hipoplazi, göz çevresinde pigmentasyon, kaim dışa dönük dudaklar, semer burun, geniş kulaklar, çökük yanaklar ve yaşlı görünüm tipik yüz görünümünü oluşturur (1,6).

Hastalarda diğer görülebilecek bulguları şöyle sıralayabiliriz. Şiddetli bronşit ve pnömoni, tekrarlayıcı otitis media, rinitis, tat veya koku duyusunda azalma, nedeni açıklanamayan ateş, gastrointestinal ve respiratuvar traktustaki glandlarda gelişim yetersizliği, laringeal mukozada anormallik, atopik dermatit, ağız kuruluğu, gözyaşı azalması, tükrük kanallarında stenoz, konreal lentiküler opasite, orta derecede mental retardasyon, gelişme geriliği, alopesi, meme dokusunda hipoplazi veya aplazi, işitme kaybı ve fotofobidir (3).

Hastalık sadece erkeklerde görülmekle beraber, %10 taşıyıcı kadınlarda da değişik derecede bulgular çıkabilir (1).

Araştırdığımız kadarıyla anhidrotik ektodermal displazide palmoplantar keratodermiye rastlayamadık. Palmoplantar keratoz, hidrotik ektodermal displazide görülmektedir. Özellikle adult

yaşlardaki erkek hidrotik ektodermal displazili olgularda görülmektedir.

Burada sunduğumuz olgu klasik anhidrotik ektodermal displazinin tipik fizyonomisini göstermektedir. Hastamızda yaşlı görünüm, hipotrikoz, geniş kulaklar, burun kökünde basıklık, dudakların kaim ve dışa dönük olması, terleme bozukluğunun olması ve sadece konikal üst iki kesici dişinin olması nedeniyle anhidrotik ektodermal displazi olduğunu düşünüyoruz.

Olgumuz nadir görülen bir hastalık olup, palmoplanter keratozu da olduğu için yayınlamayı uygun gördük.

KAYNAKLAR

1. Aılı N, Kiirkçiiöglü N, Öge N. Değişik bir ektodermal displazi olgusu. *Lepra Mecm* 1990; 21:50.
2. Doğan B, Harmanyeri Y, Sayıak H, Çınar B. Hipohidrotik ektodermal displazi. *Deri Hastalıkları ve Frengi Arş* 1993; 27:269.
3. Mallory SB, Leal-Khoury S. An Illustrated Dictionary of Dermatologic Syndromes. New York, The Parthenon Publishing Group, 1994; 63.
4. Martin-Pascual A, De Unamuna P, Aparica M, Herreros V. Anhidrotic (or hypohidrotic) ectodermal dysplasia. *Dermatológica* 1997; 154:235.
5. Mc Naughtan PZ, Pierson DL, Rodman OC. Hidrotic ectodermal dysplasia in a black mother and daughter. *Arch Dermatol* 1976; 112:1148.
6. Orkin M, Maibach HI, Dahl MV. *Dermatology*, London, Appletion and Lange, 1991: 610.
7. Pierard GE, Van Neste D, Letat B. Hidrotic ectodermal dysplasia. *Dermatológica* 1979; 158:168.
8. Pinherio M, Freire-Maia N. The ectodermal dysplasias (to theaditor). *Arch Dermatol* 1982; 118:215.
9. Solomon LM, Keurer EJ. The ectodermal dysplasias. *Arch Dermatol* 1980; 116:1295.
10. Tüzün Y, Kotogyan A, Saylan T. *Dermatoloji*, Istanbul, Nobel Tip Kitabevi, 1985; 639.
11. Vahaboglu H, Vahaboglu G, Sezen K. Hidrotik ektodermal displazi. *Lepra mecm* 1992; 23:63.