

Piebaldizm: Ailesel Bir Olgu Sunumu

Piebaldism: A Familial Case Report

Hakan TURAN,^a
Esmâ USLU,^a
Ersoy ACER,^a
Emrah GÜN,^b
Feyza BAŞAR^c

^aDermatoloji AD,
^bÇocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
^cTıbbi Patoloji AD,
Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi, Düzce

Geliş Tarihi/Received: 18.01.2013
Kabul Tarihi/Accepted: 19.04.2013

Yazışma Adresi/Correspondence:
Hakan TURAN
Düzce Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Dermatoloji AD, Düzce,
TÜRKİYE/TURKEY
drhakanturan@gmail.com

ÖZET Piebaldizm; otozomal dominant geçişli, beyaz perçem ve depigmente yamalarla seyreden, nadir görülen bir deri hastalığıdır. Konjenital olarak melanosit yokluğu ile karakterize olup KIT-protoonkogen mutasyonundan kaynaklanır. KIT geni melanosit yüzeyinde bulunan transmembran reseptörleri kodlar ve melanoblast migrasyon, proliferasyon, farklılaşmasından sorumludur. Prevalansı tam olarak bilinmemektedir. Her iki cinsi eşit olarak etkiler. Çalışmamızda, üç yaşında alın, gövde, üst ve alt ekstremitelerde depigmente makül-yamalar ve beyaz perçem ile polikliniğimize başvuran bir olgu sunulmaktadır. Eşlik eden sistemik bir hastalığı olmayan ve piebaldizm teşhisi konulan olgunun anne ve ablasında da benzer özellikte lezyonlar saptanmıştır. Bu olgu vesilesi ile özellikle vitiligo ile klinik olarak karışabilen piebaldizm ile ilgili farkındalık oluşturmayı planladık.

Anahtar Kelimeler: Piebaldizm; çocuk

ABSTRACT Piebaldism is a rare autosomal dominant skin disease presented with white forelock and depigmented patches. It is characterized by congenital absence of melanocytes and caused by mutation of KIT-proto-oncogene. KIT gene encodes transmembranous receptors on the surface of the melanocytes and it is responsible for the migration, proliferation, and differentiation of the melanoblasts. The exact prevalence is unknown. It affects the both sexes equally. Here, we present a 3-year-old case admitted by depigmented macules, patches, and white forelock on forehead, trunk, upper and lower extremities. He had no accompanying systemic diseases and was diagnosed as piebaldism. His mother and older sister had similar lesions. On the occasion of this case, we aimed to create an awareness about piebaldism which may be confused especially with vitiligo clinically.

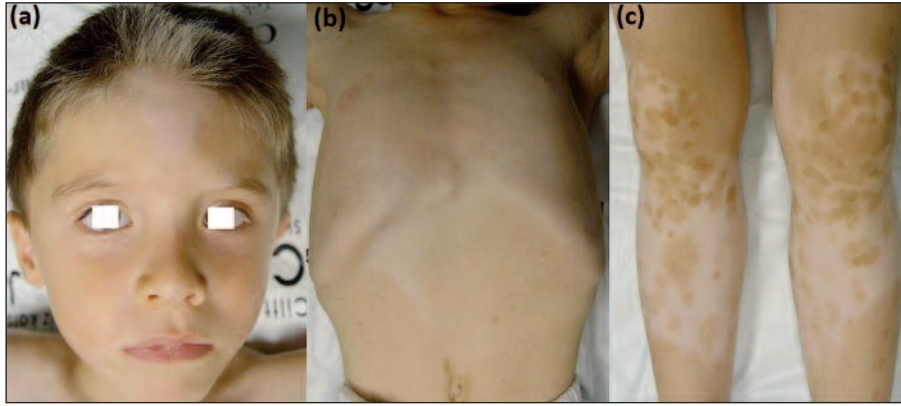
Key Words: Piebaldism; child

Türkiye Klinikleri J Dermatol 2013;23(2):63-5

Piebaldizm, nadir görülen, deri ve saç etkileyebilen, konjenital olarak melanosit yokluğu ile karakterize, otozomal dominant geçişli bir lökodermadır. Prevalansı tam olarak bilinmemektedir. Irksal özellik göstermez. Her iki cinsi eşit olarak etkiler. Esas olarak saçlı deri, alın, gövde ve ekstremitelerde depigmente makül ve yamalarla karakterizedir.¹ Çalışmamızda, piebaldizm teşhisi konulan üç yaşında bir erkek hastayı sunmayı ve bu vesileyle hastalığı gözden geçirmeyi amaçladık.

OLGU SUNUMU

Üç yaşında erkek hasta, saçlı deri, alın, gövde, kol ve bacaklarda beyaz lekeler nedeniyle polikliniğimize getirildi. Genel durumu iyi, vital bulguları

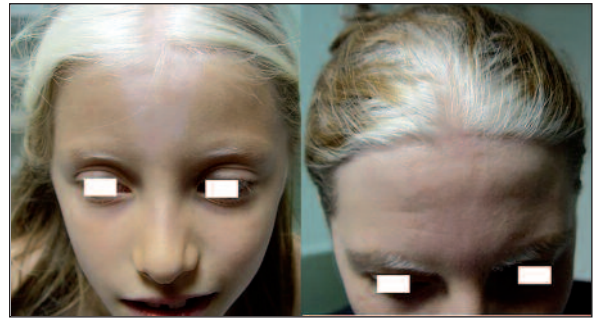


RESİM 1a-c: Saçta beyaz perçem, alında üçgen şekilli depigmentasyon ve kaş iç kısımlarının tutulumu (a); Gövde ön orta kısımda depigmentasyon (b); Alt ekstremitelerde orta kısımlarını tutan keskin, düzensiz kenarlı, geniş depigmentasyon ve yer yer pigmente ve hiperpigmente maküller (c).
(Renkli hali için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/dermatoloji-dergisi/1300-0330/>)

stabil (vücut sıcaklığı 36,5°C, nabız 72/dk, solunum sayısı 22/dk) olan hastanın sistemik muayene bulguları doğaldı. Yapılan dermatolojik muayenede gövde, üst ve alt ekstremitelerde düzensiz, keskin sınırlı, değişik çaplarda depigmente makül ve yamalar; depigmente alanların periferinde ve ortasında yerleşmiş hiperpigmentasyon adacıkları; saçın ön kısmında beyaz perçem ve alında ters üçgen şeklinde depigmente yama; kaşların iç kısımlarında ve kirpiklerde beyazlama saptandı (Resim 1a-c). Bu lezyonların doğuştan olduğu ve ilerleme göstermediği öğrenildi. Öz geçmişinde özellik yoktu. Soy geçmişinde annede ve ablada benzer özellikte lezyonların olduğu öğrenildi. Hemogram ve biyokimyasal parametreleri içeren laboratuvar tetkiklerinde anormallik saptanmadı. Yapılan histopatolojik incelemede depigmente alanlarda melanositlerde tam kayıp izlendi. Kulak burun boğaz ve göz muayenelerinde patolojik özellik saptanmadı. Mevcut anamnez, klinik, lezyonların dağılımı ve histopatolojik bulgular eşliğinde hastaya piebaldizm teşhisi konuldu. Herhangi bir tedavi önerilmedi, yıllık olarak kontrol planlandı. Hastanın anne ve kardeşine de yapılan muayene ve tetkikler sonucu onlar da benzer bulguların olduğu görüldü piebaldizm teşhisi konuldu (Resim 2).

TARTIŞMA

Piebaldizm, doğuştan olan stabil, persistan, keskin sınırlı, depigmente, simetrik yamalarla seyredir.²



RESİM 2: Kız kardeş ve annede beyaz perçem ve kaş tutulumu ile kız kardeşte alında depigmentasyon.
(Renkli hali için Bkz. <http://www.turkiyeklinikleri.com/journal/dermatoloji-dergisi/1300-0330/>)

Olgumuzda da olduğu gibi tipik olarak bu depigmente alanların ortasında ve periferinde hiperpigmente maküller yerleşmiştir. Sırt orta hat, el, ayak ve periorifisyonel alanlar korunmuştur. Stabil olmasına rağmen az sayıda vakada depigmente alanlarda progresyon bildirilmiştir.³ Hastaların yaklaşık olarak %80-90'ında saçlarda beyaz perçem vardır ve kaş-kirpik tutulumu eşlik edebilir.⁴ Beyaz perçem piebaldizimin en iyi bilinen tipik özelliğidir, ancak olmaması tanı koymaya engel değildir.¹ Beyaz perçem altındaki deri de amelonotiktir ve simetrik olarak orta hat lokalizasyonludur. Önde üçgen şeklinde kaşların medialini de etkileyecek şekilde burun köküne doğru uzanabilir. Sunulan olguda, abla ve annesinde de saç, alın ve kaş tutulumunun olduğu görüldü.

Piebaldizm kromozom 4q11-12 üzerinde lokalize KIT-protoonkogen'deki mutasyondan kaynak-

lanır. KIT geni melanosit yüzeyinde bulunan transmembran reseptörleri kodlar ve melanoblast migrasyon, proliferasyon, farklılaşmasından sorumludur.^{1,4,5} Histopatolojik incelemelerde depigmente alanlarda melanositlerin hiç olmadığı gözlenir.

Hastalığın ayırıcı tanısına giren en önemli hastalıklar vitiligo ve Waardenburg sendromudur. Piebaldizm doğumdan itibaren olması, lezyonların stabil seyretmesi, depigmente alanlarda hiperpigmente maküllerin olması ve klasik lezyon dağılımı ve akral bölgelerin tutulmaması ile vitiligodan ayrılmaktadır. Waardenburg sendromu, konjenital beyaz perçem, burun kökü hipertrofisi, sensörinöral işitme kaybı ile karakterize bir sendromdur.² Olgumuzda yapılan muayeneler sonucunda sağır-

lık olmadığı ve diğer fiziki bulgular tespit edilmediği için bu tanıdan da uzaklaşıldı.

Hastalığın tedavisi zordur. Vitiligo için kullanılan fototerapi ve topikal kortikosteroid gibi tedaviler etkisizdir. Makyaj ve ten rengi kapatıcılar kullanılarak geçici çözümler üretilebilir.⁶ Bunun dışında son dönemlerde etkili ve güvenli bir yöntem olarak otolog melanosit transplantları önerilmektedir. Bu yöntemle uygulama alanlarında %90'ın üzerinde repigmentasyon gelişen olgular bildirilmiştir.^{7,8}

Sonuç olarak, nadir görülen ve ayırıcı tanıda özellikle vitiligo ile karıştırılabilen hastalığın hem dermatolog hem de pediatristler tarafından tanınmasının yanlış bilgilendirme ve tedavilerin önüne geçebileceğini düşünmekteyiz.

KAYNAKLAR

1. Bologna JL, Orlow SJ. Pigmentary disorders. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP, eds. *Dermatology*. 1st ed. Philadelphia: Mosby; 2003. p.901-64.
2. Thomas I, Kihiczak GG, Fox MD, Janniger CK, Schwartz RA. Piebaldism: an update. *Int J Dermatol* 2004;43(10):716-9.
3. Richards KA, Fukai K, Oiso N, Paller AS. A novel KIT mutation results in piebaldism with progressive depigmentation. *J Am Acad Dermatol* 2001;44(2):288-92.
4. Janjua SA, Khachemoune A, Guldbakke KK. Piebaldism: a case report and a concise review of the literature. *Cutis* 2007;80(5):411-4.
5. Spritz RA. The molecular basis of human piebaldism. *Pigment Cell Res* 1992;5(5 Pt 2):340-3.
6. Suga Y, Ikejima A, Matsuba S, Ogawa H. Medical pearl: DHA application for camouflaging segmental vitiligo and piebald lesions. *J Am Acad Dermatol* 2002;47(3):436-8.
7. Neves DR, Régis Júnior JR, Oliveira PJ, Zac RI, Silveira Kde S. Melanocyte transplant in piebaldism: case report. *An Bras Dermatol* 2010;85(3):384-8.
8. van Geel N, Wallaeyns E, Goh BK, De Mil M, Lambert J. Long term results of non cultured epidermal cellular grafting in vitiligo, halo nevi, piebaldism and nevus depigmentosus. *Br J Dermatol* 2010;163(6):1186-93.