

Anhidrotik Ektodermal Displazi (Olgu Raporu)

ANHIDROTIC ECTODERMAL DYSPLASIA (CASE REPORT)

Mehmet YILDIRIM*, Vahide BAYSAL**, Özden ÇANDIR***

* Yrd.Doç.Dr. Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

** Doç.Dr., Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

*** Doç.Dr., Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD, ISPARTA

Özet

Anhidrotik Ektodermal Displazi (AED), X'e bağlı resesif geçiş gösteren, nadir görülen herediter bir hastalıktır. Olgular da ter bezlerinin kısmi veya tam kaybı, dental anomaliler ve hipotrikozla birlikte tipik bir yüz görünümü mevcuttur. AED'nin tipik özelliklerini gösteren olgu nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Anhidrotik ektodermal displazi

T Klin Tıp Bilimleri 2000, 20:366-368

Summary

Anhidrotic ectodermal dysplasia is a rare, hereditary disease that has an X-linked recessive mode of inheritance. It is characterized by partial and complete absence of sweat glands, dental anomalies, hypotrichosis and typical facial appearance. Because it is rarely seen, we present a case who has typical features of anhidrotic ectodermal dysplasia.

Key Words: Anhidrotic ectodermal dysplasia

T Klin J Med Sci 2000, 20:366-368

Christ Siemens Touraine sendromu olarak da bilinen AED, ilk kez 1848 yılında Thurnam, daha sonra 1875 yılında Darwin tarafından tanımlanmıştır (1-3). AED, ter bezlerinde ve diğer deri eklerinde kısmi veya tam yokluk, diş anomalileri, tipik yüz görünümü ve diğer defektlerle karakterize bir sendromdur (4). AED bütün dünyada, tüm ırklarda her 100 000 doğumda bir oranında görülür (2). Hastalık sıklıkla X'e bağlı resesif geçiş göstermekle birlikte otozomal resesif ve dominant geçiş de bildirilmiştir. Olguların %90'ı erkektir, bununla birlikte taşıyıcı kadınlarda da hastalık bulgularına rastlanabilmektedir (5,6). X'e bağlı resesif geçen olgularda bozukluk X kromozomu üzerinde iken (Xq 12-13), otozomal resesif ve dominant geçen olgularda bozukluk 2. kromozom üzerindedir (2q11-q13) (5,7).

Geliş Tarihi: 04.02.2000

Yazışma Adresi: Dr.Mehmet YILDIRIM
Süleyman Demirel Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD, ISPARTA

Olgu

20 yaşında erkek olgu, polikliniğimize terleyememe, sıcak havalarda ve egzersiz yaptığında bayılma şikayetleri ile başvurdu.

Anamnezinden olgunun çocukluk çağından beri bu şikayetlerinin olduğu öğrenildi.

Özgeçmişinde; 1996 yılında geçirdiği appendektomi operasyonu dışında bir özellik yoktu.

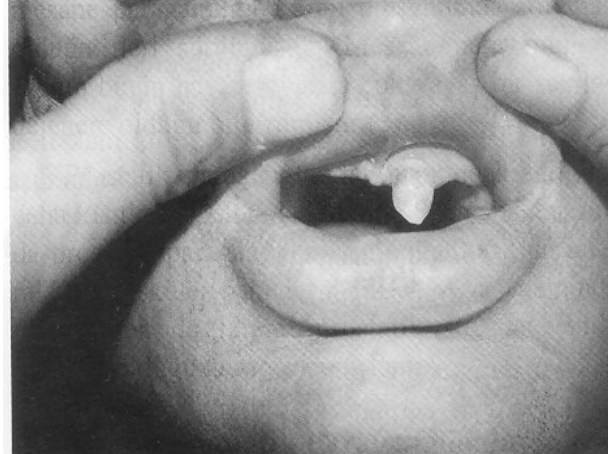
Soygeçmişinde; ailesinde benzer şikayetleri olan kimsenin olmadığı öğrenildi.

Sistemik muayenesinde; vital bulguları normaldi, hastanın boyu 1.74m, ağırlığı 68 kg idi.

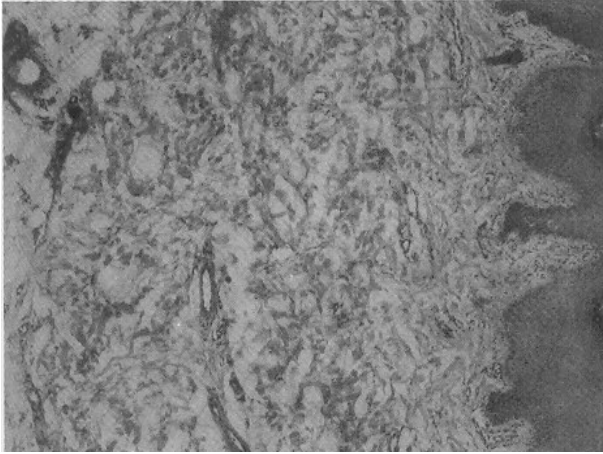
Dermatolojik muayenesinde; saçlar cansız ve seyrekleşmiş, kaş ve kirpiklerde dökülme vardı. Kulak sayvanı geniş, burun kökü basık, dudaklar dışa dönük ve kalın, göz kenarlarında pigmentasyon mevcuttu. Her iki burun kenarında 1-2 mm çapında sarı-beyaz renkli papüller vardı (Şekil 1). Ağız muayenesinde sol üstte 2, sol altta 3, sağ üstte 4 ve sağ altta 1 olmak üzere toplam 10 adet diş mevcuttu ve sağ üstte mevcut olan kesici diş konik



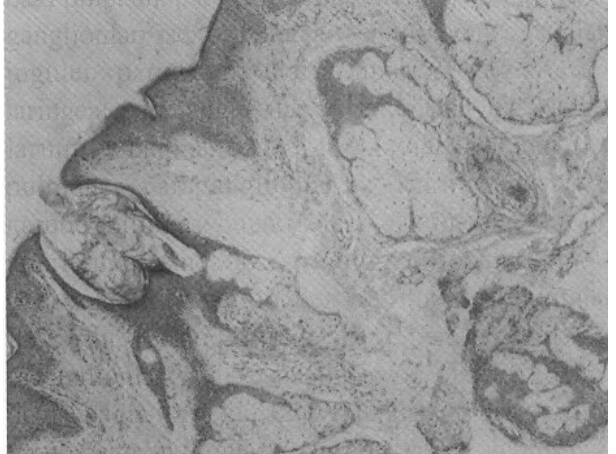
Şekil 1. Olgunun tipik yüz görünümü.



Şekil 2. Olgunun önde tek ve konik yapıdaki dişi görülmektedir.



Şekil 3. Avuç içinden alınan biyopside ekrin ter bezlerinin olmadığı görülmektedir (HE X 20).



Şekil 4. Yüzden alınan biyopside çok sayıda sebase gland varlığı ve ekrin ter bezlerinin olmadığı görülmektedir (HE X 10).

yapıdaydı (Şekil 2). Tüm vücut kıllarında seyrekleşme, deride kuruluk ve palmo plantar ragatlar mevcuttu. Tırnaklar normaldi.

Rutin hemogram, biyokimyasal tetkikler ve tiroid fonksiyon testleri normal sınırlarda, VDRL ve TPHA negatif olarak saptandı.

Kulak burun boğaz muayenesinde frontal sinüzit ve otitis media tespit edildi, odyometri ve timpanogram normal sınırlarda bulundu.

Diş konsültasyonu sonucunda

874321		1248
84321		1234568

dişlerinin olmadığı saptandı.

Psikiyatri konsültasyonunda psikomotor retardasyon saptandı.

Göz konsültasyonunda kırma kusuru dışında bir patolojiye rastlanmadı.

Hastanın avuç içinden punch ve burun kenarından insizyonel biyopsi alındı. Avuç içinden alınan biyopside ekrin ter bezlerinin olmadığı tespit edildi. (Şekil 3). Burun kenarından alınan biyopside dermiste çok sayıda sebase gland görüldü, ekrin ter bezlerinin olmadığı saptandı (Şekil 4). Olguya klinik ve histopatolojik bulgulara dayanarak AED tanısı kondu.

Tartışma

AED, anhidrozis veya hipohidrozis, dental anomaliler, hipotrikozis ve tipik yüz görünümü ile karakterizedir. Olgularda çıkık alın, maksiller hipoplazi, göz çevresinde pigmentasyon, kalın dışa dönük dudaklar, semer burun ve geniş kulaklar, tipik yüz görünümünü oluşturur (1,8). Olgularda tırnak değişiklikleri, palmar hiperkeratoz, yarık dudak ve damak, bazı bölgelerde sebace gland hipertrofisi, meme glandlarında hipoplazi veya aplazi, atopik dermatit, kuru ağız, gözyaşı azalması, koku ve tat duyusu bozuklukları, sık tekrarlayan bronşit ve/veya otit görülebilir (4,9,10). Bizim olgumuzda anhidrozis, dental anomaliler, hipotrikozis ve tipik yüz görünümünü oluşturan bulgulardan frontal çıkıntı, göz çevresinde pigmentasyon, kalın ve dışa dönük dudaklar, burun kökü basıklığı, geniş kulaklar, ayrıca palmoplantar ragatlar, yüzde sebace gland hipertrofisi ve sık tekrarlayan otit mevcuttu. AED'de daha nadir olarak da mental retardasyon, işitme kaybı, fotofobi ve kor-neal opasiteler bulunur (11,12). Olgumuzda bu bulgulardan psikomotor retardasyon saptandı. AED'li olguların çoğunda fizik gelişiminin geri olduğu bilinmekle birlikte bizim olgumuzun fizik gelişimi normaldi.

Hastalığın tanısı tipik klinik bulgularla konur. Bunun yanısıra ekzema, sık enfeksiyon geçirilmesi, sebebi izah edilemeyen ateş, diğer tanısız ipuçlarıdır. Tanıda ayrıca prenatal tanı yöntemleri, ter testi, pilokarpin testi, histopatolojik muayene gibi yöntemler kullanılabilir. Avuç içinden alınan biyopsinin histopatolojik incelemesinde, ekrin ter bezleri ve duktuslarında ciddi hipoplazi veya tam yokluk görülür. Sekretuar hücreler, endotelial hücrelere benzer şekilde küçük ve düzdürler (13). Olgumuzda da literatür ile uyumlu olarak avuçtan ve yüzden alınan biyopsilerde ekrin ter bezlerine rastlanmamıştır, burun kenarından alınan biyopside çok sayıda sebace gland saptanmıştır.

AED'nin, Rapp Hodgkin hipohidrotik ektodermal displazisi, ektrodaktili-ektodermal displazi-clefting sendromu (EEC), kseroderma-talipes-enamel defekt sendromu (XTE), Rothmund - Thomson sendromu, konjenital sifiliz ve diskerozis konjenitadan ayırt edilmesi gereklidir (3). Rapp Hodgkin hipohidrotik ektodermal displazisinde kısa boy, yarık dudak-damak ve hipospadias mevcuttur. EEC sendromunda ektrodaktili,

yarık dudak-damak, lakrimal kanal stenozu ve renal anomaliler bulunur. XTE sendromunda kseroderma, yumru ayak ve diş minesini defektleri vardır. Rothmund-Thomson sendromunda tırnak yokluğu, poikiloderma ve benekli hipo-hiperpigmentasyon mevcuttur. Konjenital sifilizde intertisyel keratit, osteoperiostit, eklem bulguları ve sifiliz serolojik testlerinde pozitiflik vardır. Diskerozis konjenitadada tırnak distrofisi, oral lökokeratozis ve poikiloderma bulunur (3,12).

Hastalığın spesifik bir tedavisi yoktur. Isı intoleransı için, vücut ısısının yükselmesine neden olabilecek fizik egzersizlerden kaçınmak, ılık iklimlerde yaşamak, sık ve soğuk içecekler içmek, anti-piretikler kullanmak önerilebilir. Diş anomalileri için protezler, kulak ve burundaki bozukluklar için plastik cerrahi operasyon uygulanabilir, deri kuruluğu için nemlendiriciler kullanılabilir (2,5).

KAYNAKLAR

1. Arnold HL, Odom RB, James WB. Andrew's disease of the skin. Philadelphia: WB Saunders Company, 1990: 675-6.
2. Park JW, Hwang JY, Lee SY, Lee JS, Go MK, Whang KU. A case of hypohidrotic ectodermal dysplasia. The Journal of Dermatology 1999; 26: 44-7.
3. Lin AN, Carter DM. Hereditary cutaneous disorders. In: Moschella SL, Hurley HJ, eds. Dermatology, 3rd ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1992: 1361-62.
4. Sato K. Disorders of eccrin sweat gland. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF, eds. Dermatology in General Medicine, 4th ed. New York: McGraw Hill, 1993: 747-8.
5. Dereboy EG, Eskioğlu F. Anhidrotik ektodermal displazi (olgu raporu). T Klin Dermatoloji 1994; 4: 104-6.
6. Ellis SG, Ahmed H. Hypohidrotic ectodermal dysplasia affecting a female patient. Dent Update. 1993 Dec; 20(10): 447-50.
7. Baala L, Rabia SH, Zlotogora J, Kabbaj K, Chhoul H, Munnich A, Lyonnet S, Sefiani A. Both recessive and dominant forms of anhidrotic/hypohidrotic ectodermal dysplasia map to chromosome 2q11-q13. Am J Hum Genet 1999; 64: 651-3.
8. Erdem MT, Karakuzu A, Özdemir Ş, Aktaş A, Akdeniz N. Palmoplantar keratodermi ile seyreden bir anhidrotik ektodermal displazi olgusu. T Klin Dermatoloji. 1998; 8: 110-2.
9. Orge C, Bonsmann G, Hamm H. Multiple sebaceous gland hyperplasias in X chromosome hypohidrotic ectodermal dysplasia. Hautarzt 1991 Oct; 42(10): 645-7.
10. Piletta PA, Calza AM, Masouye I, Harms M, Saurat JH. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with recurrent otitis and sebaceous gland hypertrophy of the face. Dermatology 1995; 191(4): 355-8.
11. Soekarman D, Fryns JP. Hypohidrotic ectodermal dysplasia, central nervous system malformation, and distinct facial features: confirmation of a distinct entity?. J Med Genet 1993 Mar; 30(3): 245-7.
12. Mallory SB, Khouri SL. An illustrated dictionary of dermatologic syndromes. New York: The Parthenon Publishing Group, 1994; 63-64.
13. Lever WF, Schaumburg-Lever G. Histopathology of the skin. Philadelphia: JB Lippincott Company, 1990: 73-4.