

Netherton Sendromu (Olgu Sunusu)

NETHERTON'S SYNDROME (CASE REPORT)

Z.Nurhan SARAÇOĞLU*, Özgül PAŞAOĞLU**, Selim Murat ÜRER***, İlham SABUNCU

Yrd.Doç.Dr.Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji ABD,
** Doç.Dr.Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji ABD,
*** Uz.Dr.Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji ABD,
**** Prof.Dr.Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji ABD, ESKİŞEHİR

ÖZET

Netherton sendromu ender görülen bir dermatoz olup, ihtiyozis ve kıl gövdesi bozukluğu ile karakterizedir. Burada Netherton sendromu tanısı alan 11 yaşında bir kız çocuğu sunulmuş ve literatür kısaca gözden geçirilmiştir.

Anahtar Kelimeler: Netherton sendromu

T Klin Dermatoloji 1995, 5:35-37

SUMMARY

Netherton's syndrome is a very rare genodermatosis characterized by ichthyosis and hair shaft abnormalities. Here, a 11-year-old girl with Netherton's syndrome is presented and the literature is reviewed briefly.

Key Words: Netherton's syndrome

T Klin J Dermatol 1995. 5:35-37

"Netherton sendromu" kıl bozukluğu ile kendini gösteren ihtiyozis linearis sirkumfleksaya verilen isimdir. Kalıtım biçimi otozomal resessiftir. Seyrek görülen bu tablo doğumda vardır veya hemen sonra gelişir (1).

OLGU

11 yaşında kız çocuğu vücudunda doğumdan hemen sonra meydana gelen kuruluk, kızarıklık, kepeklenme ve kaşıntı şikayeti ile başvurdu. Ayrıca saçlarının çabuk kırılması, uzamaması ve seyrekliğinden yakınıyordu. Daha önce ekzema tanısı alan hasta çeşitli steroidli preparatlar kullanmış.

Fizik ve mental gelişimi normaldi. Reküran enfeksiyon, epilepsi, astım veya saman nezlesi hikayesi yoktu. Anne ve baba uzaktan akraba oluyordu. Dayısının torununda da benzer yakınmalar varmış.

Yapılan dermatolojik muayenesinde: Gövde ve ekstremitelerde yaygın, polisiklik kenarlı, serpijinöz, eritemli ve skuamli çift kenarlı hiperkeratozik lezyonlar mevcuttu. Saçlar, kaşlar ve kirpikler ince, seyrek, soluk ve mat görünümdeydi. Palmo-planter bölgeler, mukoz membranlar, diş ve tırnaklar normaldi (Şekil 1).

Geliş Tarihi: 12.12.1994

Yazışma Adresi: Dr.Z.Nurhan SARAÇOĞLU
Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji ABD,
Meşelik, ESKİŞEHİR

T Klin J Dermatol 1995, 5

Laboratuvar tetkiklerinde total eozinofil sayısı: 400 u (N:200-400), IgE: 1800 lu/ml (N: 1-300) idi. İdrarda yapılan amino asit çalışmaları negatifti. Tam kan sayımı, eritrosit sedimentasyon hızı, kan biyokimyası, tam idrar analizi normal sınırlar içerisindeydi.

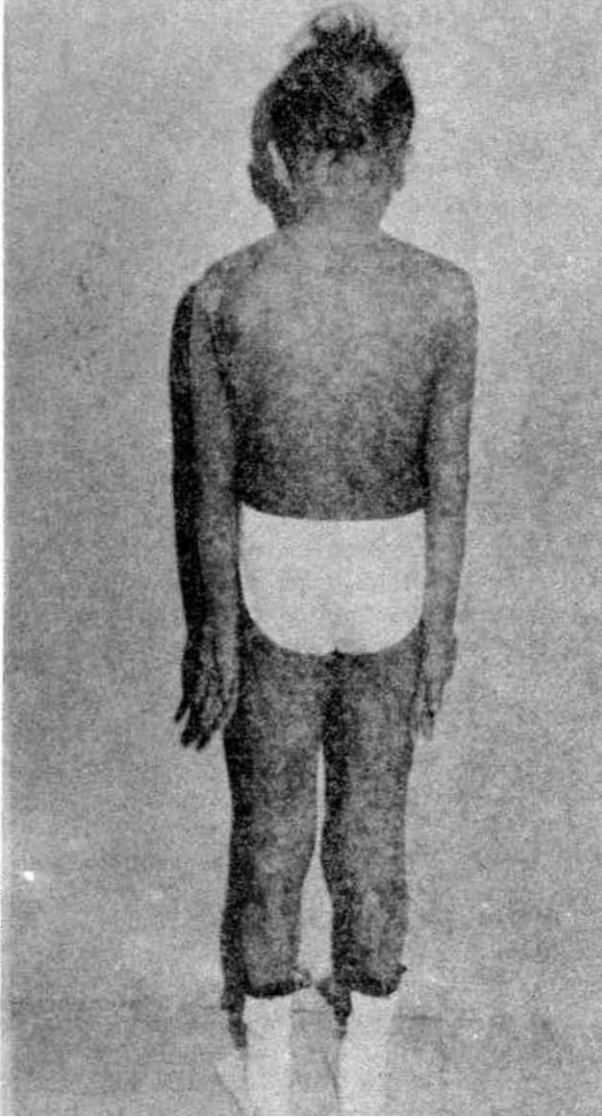
Histopatolojik bulgular: Hematoksilin eozin ile boyanarak hazırlanan kesitlerde keratinize çok katlı yassı epitel ile örtülü cilt dokusu izlenmiş olup, örtü epiteli hiperkeratozis ve akantozis göstermektedir. Dermada az miktarda perivasküler mononükleer iltihabi hücre infiltrasyonu ve çoğu makrofajlar içerisinde pigment varlığı dikkati çekmiştir (Şekil 2). Histopatolojik bulgular nonspesifik olup klinik uyuyorsa ihtiyozis linearis sirkumfleksa olarak yorumlanabilir şeklindeydi.

Saç telinin ışık mikroskopisi ile incelenmesinde pili torti ve beraberinde hafif nodüler şişme saptandı. Nodüller arası alanlar normal olduğu için bu görünümün psödomoniletriği olabileceği düşünüldü (Şekil 3).

TARTIŞMA

İhtiyozis linearis sirkumfleksa daha çok kızlarda görülen otozomal resessif geçiş gösteren gövde ve ekstremitelerde yaygın, polisiklik kenarlı, serpijinöz erüpsiyon ile karakterize bir hastalıktır. Lezyonlar eritemli, skuamli, hiperkeratozik çift kenarlıdır. Netherton sendromu ise ihtiyoziform dermatoz ve kıl gövdesinde çeşitli defektleri gösteren bir sendromdur. Hastalarda atopik diyatez (atopik dermatit, ürtiker, anjiödem) ve %20-50 olguda aminoasidüri görülebilir. Kaşıntı vardır

35



Şekil 1. Olgunun klinik görünümü.

veya olmayabilir. Diğer birlikte olabilen bulgular mental retardasyon, gelişme geriliği, hücrel immunitede yetersizlik, deri, göz ve solunum yolu enfeksiyonlarında sıklık, hipergammaglobulinemi veya hipogammaglobulinemi olarak sıralanabilir, ihtiyoziform dermatoz ihtiyozis linearis sirkumfleksa veya non-büllöz konjenital ihtiyoziform eritroderma (lamellar ihtiyozis) şeklinde olabilir. Netherton sendromu görülen erkek hastalarda ihtiyozis linearis sirkumfleksa beş kat daha fazla görülmektedir (2,3). Kıl gövdesindeki karakteristik anomali trikoreksis invajinata olmakla beraber pili torti ve trikoreksis nodosa da görülebilir (4).

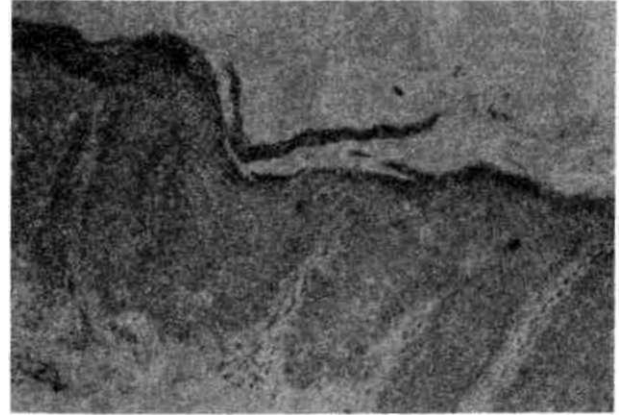
Ender görülen bir sendromdur. Grupta ve ark.'lan Netherton sendromu tanısı alan ve yüksek IgE düzeyi bulunan üç buçuk yaşında bir kız çocuğu bildirmişlerdir (5). Kınacıgil ve ark.'ları ise 4 yaşında kız, 1.5 yaşında erkek, iki kardeşle trikoreksis invajinata (Bamboo hair), ihtiyoziform dermatit (ihtiyozis linearis sirkumfleksa) ve

atopik diyatez triadı ile kendini gösteren Netherton sendromunu 1980 yılında bildirmişlerdir (6).

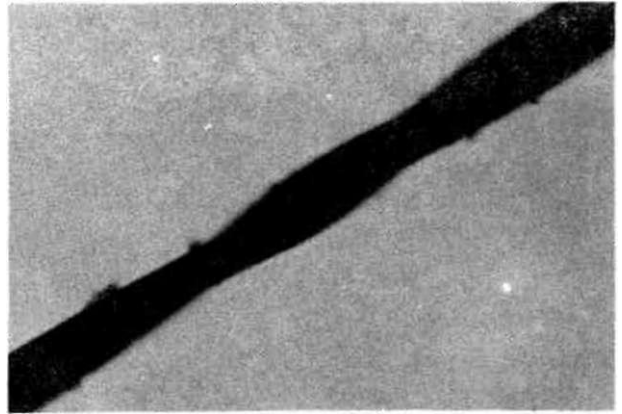
Literatürde yenidoğan döneminde hipernatremi gelişen Netherton sendromu tanısı alan iki erkek kardeş bildirilmiştir. Hipernatreminin transepidermal su kaybına bağlı olabileceği ve eritrodermik bebeklerde bu durumun gözönünde tutulması gerekliliği vurgulanmıştır (7).

Bizim olgumuz klinik ve histopatolojik olarak ihtiyozis linearis sirkumfleksa olarak değerlendirildi. IgE düzeyi normal sınırların çok üzerindeydi. Bu da atopik diyatezin kanıtıydı. Aminoasidüri ise negatifti. Bu bulgular ile hastaya Netherton sendromu tanısı kondu.

İhtiyoziform dermatozların günümüzde etkili bir tedavisi yoktur. Topikal kortikosteroidler, keratolitikler, A vitamini, retinoidler ve PUVA tedavisi uygulanmaktadır. Hauster ve ark.'ları 15 yaşında bir bayan hastada etretinat tedavisinin etkili olduğuna dair bir olgu yayınlamışlardır (8). Sistemik retinoid tedavisinin özellikle iskelet sistemine toksik etkisi yüzünden kullanımı sınırlanmaktadır. Fakat Paige ve ark.'ları yaşları 6 ay ve 16 yaş arasında değişen 42 çocukta (Bunlardan üçü Netherton sendromu tanısı almış) etretinatı güvenle kullanmışlardır (9). Vincent ve ark.'ları ise lamellar ihtiyozislerde siklosporin tedavisine bir yanıt almamışlardır (10).



Şekil 2. Olgunun histopatolojik görünümü (HEx200).



Şekil 3. Saç telinin mikroskopik görünümü (x200)

Biz hastamıza %4 üre içeren nemlendirici özelliği olan bir emülsiyon ve oral antihistaminik (clemastine) önerdik. Yapılan kontrollerinde kaşıntısının hafiflediği ve derideki pullanmanın azaldığı görüldü. Hasta halen tarafımızdan takip edilmektedir.

KAYNAKLAR

1. Tüzün Y. Ichthyosis. In: Tüzün Y, Kotoğyan A, Saylan T eds. Dermatoloji. İstanbul: Anka Ofset AŞ, 1985: 619.
2. Arnold HL, Odom RB, James WD. Andrews' diseases of the skin, 8th ed. Philadelphia: WB Saunders Company, 1990: 895.
3. Dawber RPR, Ebling FJG, Wojnarowska FT. Disorders of hair. In: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG eds. Textbook of dermatology, 5th ed. Oxford: Blackwell Scientific Publ, 1992: 2611-26.
4. Williams ML. Generalized disorders of cornification. The ichthyoses. In: Sams WM, Lynch PT eds. Principles and practice of dermatology. New York: Churchill Livingstone Inc. 1990: 348.
5. Gupta AK, Love P, Rasmussen JE. Hair abnormalities and a rash with a double-edged scale. Arch Dermatol 1986; 12:1199-1204.
6. Kinacıgil RDT, Aksu P, Çoruh G, Güner Y, Çökelez P. Netherton's syndrome. In: Bingül Ö, Palalı Z, Tunalı Ş eds. 8. Ulusal dermatoloji kongresi kitabı. Bursa: Uludağ Üniversitesi Basımevi, 1982: 2:429-35.
7. Jones SK, Thomason LM, Surbrugg SK, Weston WL. Neonatal hypernatremia in two siblings with Netherton's syndrome. Br J Dermatol 1986; 114(6):741-3.
8. Hausser I, Anton Lamprecht I, Hartschuh W, Petzold D. Netherton's syndrome: Ultrastructure of the active lesion under retinoid therapy. Arch Dermatol Res 1989; 281:165-72.
9. Paige DG, Judger MR, Show DG, Atherton DT, Harper JI. Bone changes and their significance in children with ichthyosis and long-term etretinate therapy. Br J Dermatol 1992;127:387-91.
10. Vincent ML, Gupta AK, Ellis CN, Cooper KD; Nickoloff BJ, Joorhees JJ. Cyclosporins in lamellar ichthyosis. Arch Dermatol 1989; 127:511-4.