

# Dyskeratosis Konjenita (Zinsser-Engman-Cole Sendromu)

DYSKERATOSIS CONGENITA (ZINSSER-ENGMAN-COLE SYNDROME)

Yrd.Doç.Dr.Zafer KURUMLU, Yrd.Doç.Dr.H.Bülent TAŞTAN,  
Prof.Dr.Nüzhet ARAS, Dr.Mehmet DOĞRU

Gülhane Askeri Tıp Akademisi Dermatoloji ABD, ANKARA

## ÖZET

Zinsser-Engman-Cole sendromu olarak da bilinen dyskeratosis konjenita derinin retikülerpigmentasyonu, tırnak bozukluğu ve mukozal lökokeratozise eşlik eden oküler, gastrointestinal ve hematolojik anormalliklerle karakterize X'e bağlı resesif geçiş gösteren nadir bir hastalıktır.

Dyskeratosis konjenitanın klasik bulgularını içeren bir olguyu literatürde gözden geçirerek sunuyoruz.

**Anahtar Kelimeler:** Dyskeratozis konjenita,  
Zinsser-Engman-Cole Sendromu

T Klin Dermatoloji 1994,4:184-186

İlk kez 1906 yılında Zinsser, daha sonraki yıllarda Cole ve Engman tarafından bildirilen dyskeratosis konjenita, nadir görülen bir sendromdur. İlk tanımlanmasından günümüze kadar literatürde 100'ün üzerinde olgu bildirilmiştir. X'e bağlı resesif bir genle taşınmaktadır, ancak otozomal dominant kalıtım da bildirilmiştir. Sendromun triadı; boyunda retiküler pigmentasyon, onkodistrofi ve mukozal lökokeratozdur. 10 yaşından sonra klinik tabloya hematolojik bulgular da eklenir. Kemik iliği yetmezliğine bağlı anemi görülür. Lökopeni ve trombositopeni sonucu Fanconi anemisine benzer bir hematolojik tablo oluşabilir. Sonuçta enfeksiyon ve kanama, ölüme yol açar (1-3).

Burada literatürde nadir rastlanan bu sendromun tipik özelliklerini gösteren 20 yaşındaki bir erkek olgu sunulmuştur.

## OLGU

KA, 20 yaşında erkek olgu, GATA Dermatoloji ABD polikliniğine yüz ve boyundaki lekeler, tırnakların-

**Geliş Tarihi:** 1.8.1994

**Kabul Tarihi:** 23.1.1995

**Yazışma Adresi:** Yrd.Doç.Dr.Zafer KURUMLU  
Gülhane Askeri Tıp Akademisi  
Dermatoloji ABD, Etilik 06018 ANKARA

## SUMMARY

Dyskeratosis congenita, also known as Zinsser-Engman-Cole syndrome, is a rare, X-linked recessive disorder, and characterized by reticular pigmentation of the skin, nail dystrophy, and mucosal leukokeratosis, together with ocular, gastrointestinal and hematological abnormalities.

We present a patient with the classic features of dyskeratosis congenita and review the literature.

**Key Words:** Dyskeratosis congenita,  
Zinsser-Engman-Cole Syndrome

Turk J Dermatol 1994, 4:184-186

daki bozukluk ile dilindeki beyaz renkli kabarıklık nedeniyle başvurdu, ilkokul çağlarında önce tırnaklarında kırılmalar daha sonra boyun ve yüzünde lekelenmeler ile dilinde beyaz kabartı oluşmuş. Aile öyküsünden ise anne, baba ve iki kızkardeşinde benzer bulguların olmadığı, ancak erkek kardeşinde aynı hastalığın olduğu öğrenildi.

Dermatolojik muayenede yüz, boyun ve göğüs derisinde atrofik ve hipopigmente zemin üzerinde kahverengi-gri renkte retiküler pigmentasyonlar, dil dorsal yüzünde 3x1 cm çaplı beyaz renkte lökoplazik lezyon, distrofik ve rudimenter tırnaklar, el içi ve ayak tabanlarında hiperhidrozis, her iki alt göz kapağında distikiyazis (2. sıra kirpik) ile birlikte el parmak izlerinin olmadığı saptandı (Şekil 1 ve 2).

Laboratuvar incelemelerinde eritrosit 2.530.000/mm<sup>3</sup>, lökosit 2500/mm<sup>3</sup> olarak bulundu. Kemik iliği aspirasyonu ile olguya familial aplastik anemi tanısı kondu. Batın ultrasonografisinde karaciğer normal büyüklükte, dalak büyümüş, böbrek, pankreas, aort ve paraortik alan ise normal olarak değerlendirildi. Kranlografide intrakranial kalsifikasyon izlenmedi. Göz konsültasyonunda distikiyazis saptandı. Hastanın boyun bölgesindeki deriden alınan 6mm'lik punch biopsinin histopatolojik incelenmesinde hücrelerde hafif vakuollizasyon,



Şekil 1. Olgumuzdaki retiküler pigmentasyon, tırnak distrofisi ve dildeki lökokeratozun klinik görünümü.



Şekil 2. El parmak izlerinin yokluğu.

üst dermişte melanin pigmenti ile dolu histiositlerin varlığı Diskeratosi konjenita ile uyumlu olarak rapor edildi. İmmünolojik incelemede IgG yüksek 22.28 g/l (Normal: 8.00-17.00 g/l), IgA ve IgM normal sınırlarda bulundu. Genetik konsültasyon sonucu hastalığın X'e bağlı resesif geçişli olduğu ve kromozomlarda düzensizlik görülmediği bildirildi.

### TARTIŞMA

Diskeratosi konjenita, X'e bağlı resesif geçişli, retiküler pigmentasyon, onikodistrofi ve lökokeratozis triad ile karakterize nadir görülen genodermatozudur. Literatürde ender de olsa otozomal dominant kalıtım bildirilmiştir (1-3). Bizim olgumuzda; sendromun anne, baba ve kızkardeşinde olmaması ancak erkek kardeşinde olmasından dolayı X'e bağlı resesif geçişe uymaktadır.

Hastalığın başlangıcı yaşamın ilk yıllarındadır. Bizim olgumuzda da hastalık ilkokul çağında başlamıştır. Klinikte önce 5-13 yaşlarında başlayan tırnak distrofisi görülür. Bu önceleri tırnak kırılması şeklinde iken daha sonra longitudinal çizgilenmeler oluşur ve en sonunda tırnak rudimenter kalır. Altaç ve arkadaşları, Doğruöz ve arkadaşları, Sehgal ve arkadaşları Diskeratosi konjenitalı olgularda tırnak distrofisini bildirmişlerdir (4-6). Bizim olgumuzda da tırnaklar distrofik ve rudimenter olarak gözlenmiştir.

Retiküle pigmentasyon, tırnak distrofisini izler veya birlikte gelişir. Özellikle yüz, boyun ve gövde de yerleşerek deriye poikiloderma görünümü verir. El ve ayak dorsal yüzünde zamanla atrofi gelişirken palmo-plantar hiperhidrozisde klinik tabloya eşlik eder. Sehgal ve arkadaşları Diskeratosi konjenitalı bir kadın olguda, Özcan ve arkadaşları genç bir erkek olguda retiküler pigmentasyon, palmo-plantar hiperhidrozis, el dorsal ve yüz derisinde atrofi bildirmişlerdir (6-7). Bizim olgumuzda da bu klinik özellikler saptanmıştır.

Mukoza lezyonları diğer klinik bulgular ile beraber ortaya çıkar. Oral mukozada ve dilde, erozyon ve küçük büller şeklinde başlayarak sonuçta lökokeratozise yol açar. Benzer bulgular konjunktiva, gastrointestinal

ve ürogenital mukozada da gözlenir. Forni ve arkadaşları Diskeratosi konjenitalı bir çocukta. Parlar ve arkadaşları 22 yaşında bir erkek olguda oral lökokeratozis bildirmişlerdir (8,9). Bizim olgumuzda da dilde lökokeratozis saptanmıştır. Ayrıca bu alanlarda zamanla karsinoma gelişebilir. Olgularda dizüri ile disfaji yakınmalarının başlaması karsinoma için başlangıç kabul edilmelidir. Konjunktivanın tutulması, ektropion ve gözyaşı kanallarında atrezi sonucu devamlı göz sulanması görülür (1,3). Bizim olgumuzda ise her iki alt göz kapağında distikiyazis (2. sıra kirpik) saptanmıştır.

Fiziksel ve mental gerilik ile intrakranial kalsifikasyonda bu sendroma eşlik edebilir. Mills ve arkadaşları bildirdikleri iki olguda intrakranial kalsifikasyon tespit etmişlerdir (10). Bizim olgumuzda ise böyle bir bulgu saptanamadı.

10 yaşından sonra klinik tabloya hematolojik bozukluklar eklenir. Gutman ve arkadaşları Diskeratosi konjenitalı Fanconi tip pansitopeni olabileceğini bildirmişlerdir (11). Kuo ve arkadaşları 6 yaşında bir çocukta pansitopeni geliştikten birkaç yıl sonra sendromun klinik bulgularının ortaya çıktığını bildirmişlerdir (12). Bizim olgumuzda kemik iliği aspirasyonu yapılmış ve familyal aplastik anemi tanısı konmuştur,

Gutman ve arkadaşları IgM düzeyini yüksek olarak bildirmişlerdir (11). Bizim olgumuzda IgG düzeyi yüksek, IgA ve IgM düzeyleri ise normal olarak bulunmuştur.

Altaç ve arkadaşları bir olguda sindaktili saptadıklarını bildirmişlerdir (4). Bizim olgumuzda sindaktili saptanamamıştır.

Diskeratosi konjenita, eşlik eden hematolojik bozukluklar ve karsinoma gelişme ensidansı nedeniyle kötü bir prognoza sahiptir (1).

Ayrıcı tanısı Rothmund-Thornson sendromu ve anhidrotik ektodermal displazi ile yapılmalıdır. Rothmund-Thornson sendromundan tırnak distrofisi görülmeşi ve lökokeratozis oluşmaması ile; anhidrotik ek-

todermal displaziden diř bulguları, yüz tipi ve saçların seyrek-zayıf görünüm ile ayrılır (1,2).

Tedavide pansitopeni için kemik ilięi transplantasyonu önerilmektedir. Etreinate ise lökoplazik lezyonların regresyonuna yol açarak malignité ensidansını azalttığı için önerilmektedir (1).

Olgumuzun mevcut olan dildeki lökoplazik lezyon malignité yönünden üç ayda bir dermatolojik kontrolü, ayrıca mevcut kan tablosu hafif aplastik anemiyle uygun olduğundan üç ayda bir tam kan tetkiki ile hematolojik kontrolü önerildi.

### KAYNAKLAR

1. Harper J. Genetics and genodermatoses. İn: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. Textbook of dermatology, 5<sup>th</sup> ed. Oxford: Blackwell Scientific Publ, 1992: 354-6.
2. Kraemer KH. Heritable diseases with increased sensitivity to cellular injury. İn: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wollt K, Freedberg IM, Austen KF. Dermatology in general medicine, 4<sup>th</sup> ed. New York: McGraw-Hill, Inc, 1993:1985.
3. Tüzün Y, Aydemir EH, Soyuer Ü. Genodermatozlar. İn: Tözün Y, Kotoęyan A, Saylan T, ed. Dermatolojide. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 1985; 624-5.

4. Altaç M, Çenesizoęlu E. Sindaktilisi bulunan diskeratosis konjenita olgusu. Deri Hast Frengi Arř 1982; 16:187-91.
5. Doęruöz K, Memiřoęlu HR. Dyskeratosis congenita. Deri ve Zührevi Hastalıklarda Yenilikler Simpozyumu 1985; 169.
6. Sehgal VN, Thappa DM, Sharma RC, Jain S, Bhattacharga SN. Dyskeratosis congenita. J Dermatol 1993; 20:56-8.
7. Özcan S, Gür AR, Aras N, Tařtan B. Bir dyskeratosis congenita olgusu. Adana: XIII. Ulusal Dermatoloji Kongresi, 1990; 2:63-7.
8. Forni GL, Melevendi C, Jappelli S, Rasore-Quartino A. Dyskeratosis congenita. Pediatric Hematology and Oncology 1993; 10:145-9.
9. Parlar A, Oygur T, Demir O, Gazioęlu O. Oral findings in dyskeratosis congenita. Ankara Univ Diř Hekim Fak Derg 1989; 16:185-9.
10. Mills SE, Cooper PH, Beacham BE, Greer KE. Intracranial calcifications and dyskeratosis congenita. Arch Dermatol 1979; 115:1437-39.
11. Gutman A, Frumkin A, Adam A, Block-Shtocher N, Rozenszajn LA. X-linked dyskeratosis congenita with pancytopenia. Arch Dermatol 1978; 114:1667-71.
12. Kuo CV, Lin DT, Tuu WM, Chen BW, Lin KH, Un KS. Dyskeratosis congenita preceded by severe aplastic anemia. Acta Paediatr Sin 1989; 30:337-41.