

Ektodermal Displazi

Ayşe Berna ANIL (*), Işıl YÜCESOY (**), Gülseran ARSLAN (*), Özlem ARIDAŞIR (*),
Gönül AYDOĞAN (***)

SUMMARY

Ectodermal Dysplasia

Ectodermal dysplasia (ED) is a rare, hereditary, congenital disease that affects teeth, skin, hair, nails, eccrine and sebaceous glands. Symptoms of ED are hypohidrosis or anhidrosis, heat intolerance, dental and nail abnormalities, hypotrichosis, inability of lacrimation, thinning and hypopigmentation of skin. ED has got three types: Hypohidrotic (unhydrotic), hidrotic (clouston type) and EEC syndrome (ectrodactyly, ED, cleft lip and palate). In hypohidrotic type there are decreased or absent sweating glands, abnormal dental structure and hypotrichosis.

Our patient is 7.5 years old, male. When he come to our clinic, he has got afebrile seizure, inability to sweat, decreased tears and abnormal skin presentation. When we focus on history of patient's symptoms, we decided that this signs and symptoms are related to hypohidrotic ED and perinatal asphyxia sequel.

In this case, we diagnosed ED with history and typical signs of patient. We present this case because of its rare and congenital disease.

Key words: Ectodermal dysplasia, hypohidrotic

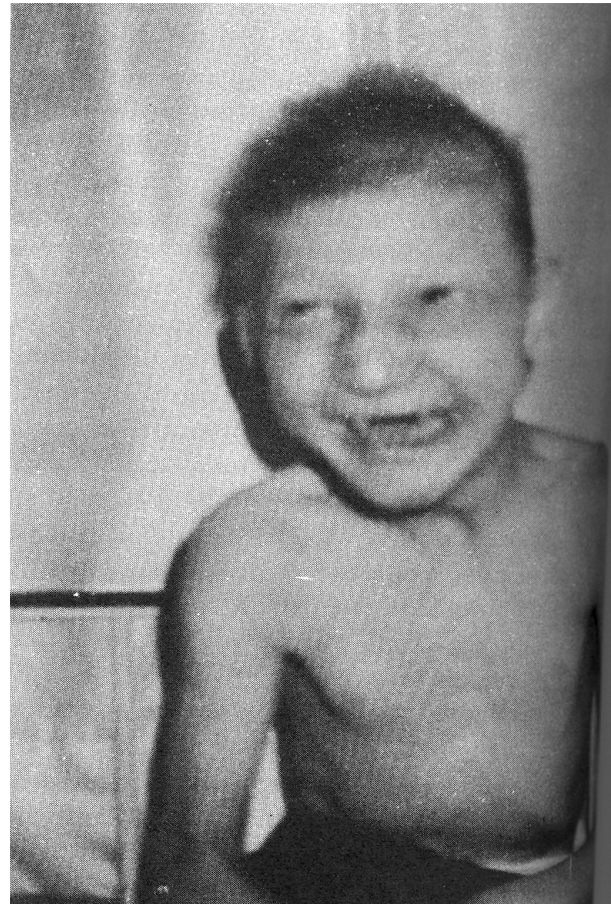
Anahtar kelimeler: Ektodermal displazi, hipohidrotik

Ektodermal displazi primer olarak dişler, deri, saç, tırnaklar, ektrin ve sebaceöz bez yapılarını tutan heterojen bir grup patolojiyi ifade eder. Ektoderm dışındaki diğer embriyolojik tabakalardan köken alması nadirdir. Son yapılan klinik sınıflamayla, 121 farklı ektodermal displazi tipi olduğu tespit edilmiştir. Nadir görülen bu hastalığın tanısı terleme azlığı veya yokluğu, diş ve tırnak anomalileri, hipotirikozis gibi klinik bulguların değerlendirilmesi ile konur ⁽¹⁾.

Bu yazımızda, ektodermal displazisi ve perinatal asfiksiye bağlı nöromotor retardasyonu olan bir olgu sunduk.

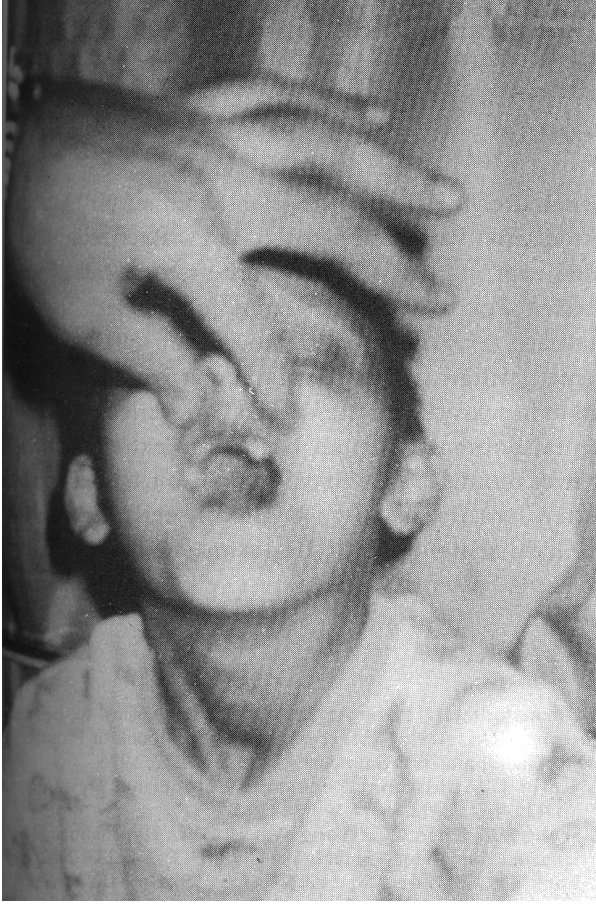
OLGU

7.5 yaşında erkek hasta kliniğimize ateşsiz havale geçirme, terlememe, göz yaşı azlığı şikayetleri ile başvurdu. Alınan anamnezde; hastanın evde ebe yardımı ile, normal vaginal yolla, miadında, 3400 g olarak doğduğu ve hemen ağlamadığı öğrenildi. 4 günlükken ateş ve vücudunda soyulmalar nedeniyle yenidoğan servisine yatırılan hastanın yapılan tetkiklerinde ateş odağı bulunamamış ve cilt bulguları iktiyozis lehine değerlendirilmiş. Yapılan kranial ultrasonografik incelemede perinatal asfiksiye bağlı beyaz cevherde azalma saptanmış.

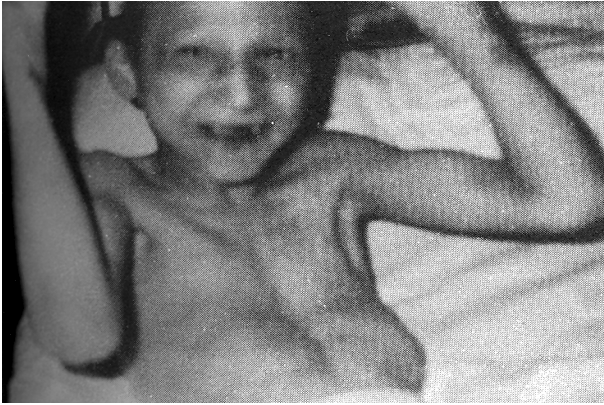


Resim 1.

SSK Bakırköy Doğumevi Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Uz. Dr.*; Asist. Dr.**; Şef Dr.***



Resim 2.



Resim 3.

Genel durumu düzelen hasta ayaktan takip edilmek üzere 35 günlük iken taburcu edilmiş. Kontrole gelmeyen hasta 3 aylık olduğunda yüksek ateş nedeniyle tekrar kliniğimize başvurmuş. Ateş, tetkik ve perinatal asfiksiye bağlı nöromotor retardasyon ön tanıları ile ikinci kez hastaneye yatırılmış. Fakat ateş odağı bulunamamış. Ayaktan izlenmek üzere taburcu edilen hasta kontrollere gelmemiş. 2 yaşından itibaren 6 kez jeneralize afebril konvülsiyon geçirmiş. Pek çok defa göz kuruluğu nedeniyle doktora başvurmuş. Şu anda sentetik göz yaşı



Resim 4.

damlası kullanıyor. Soy geçmişinde, 33 yaşındaki annede hipodonti ve koni biçiminde diş yapısı dışında özellik saptanmadı.

Yapılan fizik muayenede; ateş 37.2°C, nabız 92/dk, arter kan basıncı 100/60 mmHg idi. Şuur açık, koopere ve oryante, hafif mental retarde idi. Boy ve ağırlığı 3-10 persantil arasında bulundu. Mikrosefalisi mevcuttu. Saçlar az sayıda, zayıf ve hipopigmenteydi. Kaş ve kirpiklerde belirgin azalma ve hipopigmentasyon vardı. Cildi kuru, buruştu. Periorbital bölgede hiperpigmentasyon, gövdede yer yer maküler lezyonlar ve soyulmalar saptandı. Frontal bossing, kalın dışa dönük dudaklar, hipodonti, koni biçiminde dişler, malar hipoplazi, düşük kulak, pürülan burun akıntısı mevcuttu. Nörolojik muayenede hastanın yürüyemediği, desteksiz oturabildiği görüldü. Alt ekstremitelerde kuvvet kaybı ve derin tendon reflekslerinde artma saptandı. His kusuru yoktu. Diğer sistem muayeneleri normaldi.

Tam kan sayımı, kan biyokimyası, tam idrar tahlili ve akciğer grafisi normaldi. Enfeksiyon belirteçleri negatifti. EEG'sinde zemin aktivitesinde düzensizlik saptandı. Kranial MRG'de bilateral parietal beyaz cevher hacminde azalma, sekel gliotik sinyal değişiklikleri, bilateral serebellar hemisferler ve vermiste ileri derecede atrofi mevcuttu. Batın US'de bilateral kriptorşidizm dışında patoloji yoktu. Göz muayenesinde göz yaşı yokluğu dışında ek patoloji saptanmadı.

Hasta terlemesinin olmaması, göz yaşı azlığı, hipodonti ve koni biçiminde dişleri, az sayıda hipopigmente zayıf saçları, tipik yüz görünümü, cilt özellikleri ile ektodermal displazi tanısı aldı. Nöromotor retardasyonu ve konvülziyonları perinatal asfiksi sekeli olarak değerlendirildi. EEG ve kranial MRG bunu destekledi. Hastaya antiepileptik ilaç başlandı. Gelişim nörolojisi polikliniğine bağlandı ve fizik tedavi rehabilitasyon programına alındı. Sentetik göz yaşı damlaları rutin kullanıma alındı. Aileye, hastanın bulunduğu ortam sıcaklığının optimal düzeyde tutulması gerektiği konusunda bilgi verildi. Genetik danışmanlık önerildi. Diş protezi planlandı. Cilt problemleri nedeniyle dermatoloji polikliniğince takibe alındı.

TARTIŞMA

Ektodermal displazi (ED) dişler, deri, saç, tırnaklar, ek rin ve sebaceöz bezlerin patolojisi ile karakterize konje-

nital bir hastalıktır (2). İsminden de anlaşılacağı gibi, hastalık embriyolojik olarak ektodermal kaynaklı yapıları tutar. ED, pek çok klinik tipi olmasına rağmen genel olarak; hipohidrotik (*anhidrotik*) ED, hidrotik ED (*clouston tipi*) ve EEC (*ektrodaktili, ED, yarık dudak ve damak*) sendromu olmak üzere üçe ayrılır (1).

Hipohidrotik ED, ilk kez 1848 yılında Thurnam tarafından tanımlanmıştır (3). Ter bezlerinin parsiyel veya tam yokluğu, diş anomali ve hipotirikozis triadı ile ortaya çıkar (4). Bu tip, sıklıkla X'e bağlı resesif geçer. Dolayısıyla sendrom sıklıkla erkeklerde ortaya çıkar (5). Hastalar dental defekt, seyrek saç ve azalmış terleme gibi klinik bulgularla başvururlar. Terleme azlığından dolayı, çevre ısısındaki değişikliklerden çok kolay etkilenirler. Hipohidrotik ED'li hastalar, tanıları konmadan önce pek çok defa ateş etyolojisi yönünden araştırılmışlardır. Bu hastalarda tipik olarak frontal bosing, malar hipoplazi, geniş burun kanatları, kalın dışa dönük dudaklar, hiperpigmente periorbital cilt, düşük kulaklar, kuru-buruşuk-hipopigmente cilt ve özellikle yenidoğan döneminde ciltte soyulmalar sık görülür (1,6). Hidrotik ED (*clouston tipi*) tipinde tırnak anomalileri veya yokluğu, seyrek saç, avuç ve ayak tabanında hiperkeratozis mevcuttur. Diş yapısı ve ter bezleri genelde normaldir. Otozomal dominant geçer. EEC sendromu ektrodaktili, yarık damak-dudak, göz yaşı kanalı anomalileri gibi patolojileri içerir. Genelde otozomal dominant geçer (1).

Palau ve ark., anhidrotik ED'li hastaların öykülerinde nedeni bilinmeyen ateş atakları olduğunu bildirmiştir (7). Szpiro-Tapia ve ark.'na göre, anhidrotik ED'de etkilenen dişiler, hafif klinik bulgular gösterirler (5). Hipohidrotik ED tanısı, klinik bulgular ve palmar cilt biyopsisinde ekrin bezlerin azlığı veya yokluğu ile konur. Park ve ark.'na

göre tanı, klinik özellikler ve/veya cilt biyopsisi ile konur (4).

SONUÇ

Hipohidrotik ED nadir görülen herediter bir hastalık olup ektodermal yapılarda patoloji ile karakterizedir. Etkilenen olguların yaklaşık % 30'u erken çocukluk döneminde ölürler. Pek çoğunda beslenme problemleri, şiddetli ateş atakları, tekrarlayan solunum sistemi infeksiyonları, gelişme geriliği, febril konvülsiyonlar görülür (1). Çocukluk çağında tekrarlayan ateş epizodları, terlemede azalma ve dental anomalileri olan hastalarda ektodermal displazi ayırıcı tanıda düşünülmesi gerekli bir hastalık grubudur. Erken tanı ile hastalığa bağlı gelişebilecek klinik problemlerin semptomatik iyileştirilmesi mümkün olacak, dolayısıyla hastanın yaşam süresi ve kalitesi artacaktır.

KAYNAKLAR

1. Darmstadt GL, Lane A: Ectodermal Dysplasias. In: Behrman RE, Kliegman RM, Arvin AM, (eds). Nelson Textbook of Pediatrics, (15th ed). Philadelphia: WB Saunders Company 1837, 1996.
2. Lelis J: Autosomal Recessive Ectodermal Dysplasia. Cutis 49(6):435-437, 1992.
3. Wang HC, Chen CC, Wang WJ, Ho WL: Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. Chung Hua I Hsueh Tsa Chih 63(3):230-233, 2000.
4. Park JW, Hwang JY, Lee SY, Lee JS, Go MK, Whang KU: A Case of Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia. J Dermatol 26(1):44-47, 1999.
5. Szpiro-Tapia S, Kaplan J, Pelet A, Guillaud-Bataille M, Heuertz S, Nivelon-Chevallier A et al: An Example of Detection of Heterozygotes and Antenatal Diagnosis In Four Families with Anhidrotic Ectodermal Dysplasia. Ann Pediatr 37(1):13-19, 1990.
6. Itthagarun A, King NM: Ectodermal Dysplasia: A Review and Case Report. Quintessence Int 28(9):595-602, 1997.
7. Palau MG, Rivas de la Lastra E, Alvear de Moreno M, Ward J: Anhidrotic ectodermal dysplasia as a cause of fever of undetermined origin. Rev Med Panama 15(2):106-111, 1990.