

XERODERMA PIGMENTOSUM (Bir Vak'a Münasebetiyle)

Dr. Selâhattin Ergelen(*) - Dr. Bekir Baysal(**)

Klinik Manifestasyonu :

Xeroderma Pigmentosum 1870 senesinde ilk defa Kaposi tarafından tarif edilmiştir. Seyrek rastlanan, pigmenter ve atrofik bir hastalıktır. Çocukluk çağında bşalar ve derideki senil değişiklikler devrine kadar gelişir. Bu değişiklikler ephelides, telangiectases, keratoses, papillimas, carcinoma ve melanoma'dır.

Bu hastalığın esas özelliği 280 ilâ 310 mm.'lik ışık dalga uzunluklarına olan hassasiyetidir. Etkilenen kısımlar güneş ışınlarına maruz kalan yüz, boyun, eller ve kollarıdır. Mamafi, vücudun diğer bölgelerinde de birkaç lentigines görülebilir. Lezyonlar yüzde, bilhassa burun ve göz civarında bulunur.

Kaide olarak, bütün yüz pigmente veya beyaz atrofik lekelerle ve telangiectas'larla kaplıdır. Actinic Keratoses, vascular tumors, basal ve squamous hücre carcinomas ve melanomas tabloyu tamamlar. Bu tümörler genellikle ülserize olurlar veya üstlerinde kurut teşekkül eder. Hastalığın gözlerdeki etkisi çok ağırdır; photophobia ve lacrimation ilk semptomlardır. Çocuk, göz kapaklarının ve cornea'nın tümörleşmesi, opacity'si, keratitis'in artması, görmenin kaybolması ile tahsile devam edemez; hattâ basit oyunlara bile katılamaz, muhtaç bir insan olur.

Xeroderma Pigmentosum ile birlikte çeşitli hastalıklar olabilir. Lynch ve arkadaşları 7 kardeşten 5'inin hasta olduğunu görmüştür. Bu 5 hasta kardeşten 4'ünde Congenital Ichthyosis ve bunların da ikisinde Malignant Melanoma tesbit etmiştir. Bazı vakalarda Porphyria da bulunabilir.

De Sanctis-Cacchione Sendromu :

Bu sendrom xeroderma, microcephalie, mental gerilik, cücelik ve gonadal hypoplasia'yı kapsar. Ræed ve arkadaşları böyle 4 vak'a kaydetmişlerdir.

(*) Şişli Çocuk Hastahanesi, Deri ve Zührevî Hastalıklar Klinik Şefi.

(**) Şişli Çocuk Hastahanesi, Deri ve Zührevî Hastalıklar Klinik Asistanı.

Etioloji ve Patogenesis :

Autosomal ressesif, ailevi, herediter bir hastalıktır. Muhtemelen koruyucu mekanizmanın eksikliğinden dolayı ışığa karşı epidermis'in değişik tepkisidir. Cleaver güneş ışınlarının tahrip ettiği DNA'yı genetik biokemikal bir mekanizmanın onardığını göstermiştir. Xeroderma Pigmentosum hastalığında güneş ışığı ile tahrip olmuş deri hücrelerindeki DNA bakiyeleri endonucleas eksikliği dolayısıyla yenilenmez. Bu eksiklik irsî bir tabiat taşır. Endonucleas DNA polimerasının yenilenmesini sağlar. El-Hafnawi, xeroderma pigmentosum'da serum bakırının arttığını ve kan glutathione'nın azaldığını iddia etmektedir. Langhof bazı vakalarda kan serumundaki bakır seviyesinin yüksekliği ve glutathione seviyesinin düşüklüğüne ilâve olarak idrarda amino-acid mevcudiyetinden bahsetmektedir. Diğer raporlar ise, ACTH eksikliği üzerinde durmaktadırlar.

Tefrik Teşhis :

Xeroderma pigmentosum öyle bir bozukluktur ki diognosta hata pek mümkün değildir. Kronik radyodermatit'teki klinik tablo xeroderma pigmentosum'daki tabloya çok benzer. Hattâ, yaşlı kimselerde de buna benzer tablolar görülebilir. Hafif veya abortif xeroderma pigmentosum generalize lentigo (Montgomery ve Reuter) ile karıştırılabilir. Bunlardan başka Rothmund-Thomson syndrome (poikiloderma congenitale), Peutz-Jegherdsend (periorificia lentiginosis), acrogeria, hydroa vacciniforme, arsenik pigmentasyonu, generalize scleroderma ile xeroderma pigmentosum arasında tefrik teşhis yapmak gereklidir. Genellikle, klinik ve histolojik ayırimda güçlük yoktur.

Tedavi :

Güneş ışınlarına maruz bırakılmamalıdır. Actinic keratoses malignant degeneresans olmadan iyice tedavi edilmelidir. Carcinomas ilk devrelerinde çıkarılmalıdır. Ziprowski'ye göre, güneşe maruz kalmış bölgelerin vücudun kapalı kısımları ile değiştirilmesi faydalı olur. Noojin, oral methoxalen ile yaptığı bir tedavide başarılı olmuştur. Actinomyicine D, Rareschkolb tarafından başarı ile kullanılmıştır.

Prognozs :

Zaman zaman hafif vakalara rastlanırsa da xeroderma pigmentosum ciddi seyirli bir hastalıktır. Yetişkinlerde malignant keratoses neticesi ölüm görülür.

Vak'a :

M.C. 4 yaşında, Niğdeli; protokol no: 3920, Servis kab.: 29.3.1973

Şikâyet : Yüzde ve ellerde esmer lekeler, yüzde yaralar, gözlerde sulanma ve kanlanma.

Hikâyesi : Hastada 40 günlükken elmacık kemiklerinin üzerinde kırmızı lekeler olmaya başlamış. Daha sonra bu lekeler bütün yüze yayılmış ve üzerlerinde kepekler teşekkül etmiş. Aynı belirtilerin her iki el üzerinde de görülmeye başlaması ile 2 yaşındayken Ankara'da bir klinikte yatırılmış. Bu klinikte 44 gün yattıktan sonra hasta taburcu edilmiş. El ve yüzündeki esmer, kabuklu lekelerin artması ve siğil tarzında, zaman zaman kanayan teşekküllerin meydana gelmesi üzerine kliniğimize müracaat ile yatırıldı.



Resim : 1

Bugünkü Hali : Hastanın yüz, saçlı deri ve ellerinde mercimek büyüklüğünde, müteaddid sayıda, pigmente ve squamli plaklar mevcut. Hastanın yüzünde muhtelif büyüklükte verrikoz çıkıntılar, gözde bilateral conjunctivitis ve ectropion görülmektedir.

Öz geçmişi : Önemli bir hastalık tarif edilmemektedir.

Soy Geçmişi : Anne ve babası sağ ve sıhhatte, sıhhatli üç kardeşi var.

Genel Durum : Hasta aktif, sorularına yerinde ve doğru cevap veriyor; acid, ikter, siyanoz mevcut değil; Retroauriküler ve submandibüler lenfadenopati mevcut; yüz ve el cildinde turgor-tonus azalmış; miksiyon ve defekasyon normal.

Dolaşım Sistemi : Kalp normal hudutlar içinde, oskültasyonda patolojik bir ses mevcut değil, T/A. 90/40 mmhg, nabız 50/dak., muntazam.

Solunum Sistemi : Her iki hemitoraks solunuma iştirak ediyor, vibrasyon torasik normal, sinüsler açık, oskültasyonda patolojik bir ses mevcut değil.

Sindirim Sistemi : Dişler muntazam, dil normal renkte, batin solunuma iştirak ediyor, karaciğer ve dalak ele gelmiyor, batında hassas bir nokta mevcut değil.

Sinir Sistemi : Hastada patolojik bir reflex tesbit edilmedi.

Urogenital Sistem : Her iki lomber bölgede hassasiyet yok ,böbrekler ele gelmiyor.

Dermatolojik Muayene : Saçlı deride pigmente, üzeri esmer squamli, mercimek büyüklüğünde plaklar mevcut. Saçlar canlı ve normal renkte. Yüz ve ensede toplu iğne başından mercimek büyüklüğüne kadar, üzeri esmer squamla örtülü plaklar, pigmente veya depigmente sahalar mevcut. Hastanın sağ kulak üst kenarı, sağ göz kapağı altı, üst dudak sağ komissürü, sağ göz dış köşesinde pigmente, üzerleri kurutlu, bazıları enfekte ve sızıntılı, bezelyeden fındık büyüklüğüne kadar verrüköz teşekküller mevcut. Ayrıca, gözde bilateral konjunctivit ve alt göz kapaklarında ektropion mevcut. Hastanın el ve ayaklarının üzerlerinde eritemli zeminde pigmente ve depigmente plaklar görülüyor. Gövde ve extremiteler üzerinde de toplu iğne başından mercimek büyüklüğüne varan pigmente ve depigmente plaklar bulunuyor.

Laboratuar Bulguları :

Lökosit	6000
Eritrosit	3.750.000
Hb	% 70
Sedimentasyon	1/2 saatte 10 mm.

Lökosit Formülü	1 saatte 20 mm. 2 saatte 35 mm. Stab. 2 Segment 62 Eo. 1 Lemfo. 34 Mono. 1
VDRL	Menfi
Kolmer	Menfi



Resim : 2

Tedavi :

Kliniğimizde ilk önce hastanın bozuk genel durumunu düzeltmeye çalıştık. Bu gayeyle hastaya IM B Kompleks vitaminleri ve C-Vit tatbik edildi. Actinic Keratose'u önlemek bakımından hastaya oral yoldan A-Vit (günde 100.000 üi) ve Betamethasone 0.5 mgr. (günde 3 mgr.) verildi. İlk günkü bu doz diğer günlerde tedrici olarak azal-

tıldı. Hastaya haricen de Betamethasone ihtiva eden pomadlar sürüldü. Konjunctivit kontrol altına alındı. Bu tedaviler neticesi oldukça düzelen hasta, yüzündeki şüpheli tümöral teşekküllere radioterapi yapılması için gerekli yere gönderildi.

Özet

İlk defa Kaposi tarafından tarif edilen, çocukluk çağında başlayıp, ephelides, telangiectases, keratoses, papillimas, carcinoma ve melanoma ile seyreden autosomal ressesif bir hastalık olan xeroderma pigmentosum hakkında izahat verilmiştir.

Summary

Xeroderma pigmentosum, originally defined by Kaposi, starts in childhood and develops as ephelides, telangiectasis, keratosis, papillomas, carcinoma and melanoma. Explanation is provided on xeroderma pigmentosum.

LİTERATÜR

- 1 — A. Rook, D.S. Wilkinson, F.J.G. Ebling : Textbook of Dermatology 1972.
- 2 — A. Domonkos : Diseases of the Skin, 1971.
- 3 — Murat, A. : Dermatoloji ve Veneroloji 1971.
- 4 — G.W. Korting, W. Curth, H.O. Curth : Diseases of the Skin in Children and Adolescents 1970.
- 5 — Yemni, O. : Deri Hastalıkları 1959.
- 6 — G.M. Mackee, A.C. Cipollaro : Skin Diseases in Children 1946.