

# Tanınız nedir 7'nin cevabı

The answer of "What is your diagnosis 7"

## Fokal dermal hipoplazi

Fokal dermal hipoplazi (Goltz sendromu) yaygın mezoektodermal displazi ile giden X'e bağlı dominant geçiş gösterdiği düşünülen, nadir görülen bir genodermatozdur<sup>1-5</sup>. Olguların %80'i kadındır ve nadiren bildirilen erkek olgular olsa da çoğunlukla erkeklerde letal seyrettiği düşünülür<sup>2,5</sup>. Sendrom ektoderm (deri göz), mezoderm (kemikler ve diş) ve endoderm (mukozalar) olarak bilinen her 3 doku tabakasını da etkileyebilir ve hafif bulgulardan ciddi mutilasyonların eşlik ettiği tabloya kadar hastalığın görünümü değişebilir<sup>1,3</sup>.

Fokal dermal hipoplazinin en belirgin özelliği konnektif doku displazisidir ve kutanöz lezyonlar tanı konulmasında en gerekli komponent olarak kabul edilir<sup>1</sup>. Hemen daima lezyonlar doğumda bulunur ve başlangıçta retiküler gruplar yapmış pembe ya da kırmızı, angular, atrofik maküller halinde izlenir. Doğumda bül ya da erode alanlar izlenebilir. Deri rengine bağlı olarak hipo ya da hiperpigmente maküller bulunur ve telenjektaziler genellikle atrofik maküller arasında dağılmış olarak tabloya eşlik eder. Lezyonların konfigürasyonu lineer paterndedir, Blaschko çizgilerini izler ve asimetric dağılır. Lezyonların yerleşimi herhangi bir lokalizasyonda olsa da en sık bacaklarda özellikle uyluklarda yerleşir<sup>1,3,4</sup>. Diğer bir karakteristik deri lezyonu sarımsı yumuşak nodüller olarak izlenen yağ herniasyonlarıdır<sup>1,2,4</sup>. Bizim olgumuzda hem eritemli görünüm, hem hipopigmente atrofik alanlar hem de hiperpigmente maküller sağ alt ekstremitte arka yüzü boyunca lineer olarak yerleşmişti. Ayrıca bir adet yumuşak nodül olarak izlenen yağ herniasyonu mevcuttu.

Sendromun mukozalarda görülen karakteristik bulgusu hayatın herhangi bir döneminde ortaya çıkabilen ahududu benzeri papillomlardır. Multipl olabilen lezyonlar, en sık dudak, vulva, göz çevresi gibi deri ve mukoza birleşim yerlerinde izlenir ancak kulaklar, el ve ayak parmakları, kasıklar, göbek hatta özafagusta bile izlenebilir<sup>1,4</sup>. Olgumuzda yapılan dermatolojik muayenede bu papüllere rastlanmadı ancak endoskopi yapılamadığı için diğer mukozalarda olup olmadığını bilemiyoruz.

Hastalarda hafif kserozis, değişen derecelerde kaşıntı bazı hastalarda fotosensitivite olabilir<sup>4</sup>. Bizim hastamızda fotosensitivite yoktu ancak pruritus bulunmaktaydı.

Fokal dermal hipoplazide deri lezyonları yanında triangular yüz görünümü, göz, kulak, iskelet sistemi ve dental anomaliler izlenebilir. En sık görülen ekstra kutanöz bulgular Tablo 1'de gösterilmiştir<sup>1</sup>.

Deri lezyonlarının histopatolojik incelemesinde dermiste parsiyel ya da kople kayıp, kollajen liflerde azalma ve düzensizlik ve epidermis altına kadar yağ hücreleri ile dermal konnektif dokunun replase olduğu görülür<sup>1,2,4</sup>. Anormal kollajen formasyonu

### Tablo 1. Fokal dermal hipoplazinin ekstrakutanöz bulguları<sup>1</sup>

#### İskelet sistemi (%80 olguda izlenir)

El ve ayak tutulumu  
Asimetric ve değişken olabilir  
İstakoz eli deformitesi (karakteristik)  
Polidaktili sindaktili  
Yengeç eli, yarı el, yarı ayak deformitesi  
Parmakların hipoplazisi ya da aplazisi  
Mikrosefali  
Skolyoz  
Osteopati striata (genellikle bulunur)

#### Oküler sistem (%40 olguda)

Gözlerde asimetri  
Mikroftalmi  
Strabismus  
İriste, koroid veya retinada koloboma  
Epifora  
Görme keskinliği genellikle normaldir

#### Dental sistem (yaklaşık %50 olguda)

Enamel defektleri  
Tekrarlayan çürükler  
Anodonti  
Maloklüzyon  
Kesici dişlerde çentiklenme

klonikte deri atrofisi olarak kendini gösterir<sup>2</sup>. Elektron mikroskopik incelemede, dermiste, immatür kollajen olduğu düşünölen çok sayıda ince filamentöz yapılar izlenmiştir. Yağ dokusunda da immatür oldukları düşünölen multiloköler yağ hücreleri saptanmıştır<sup>4</sup>.

Fokal dermal hipolazinin ayırıcı tanısında MIDAS (mikroftalmi, dermal aplazi, sklerokornea), inkontinensia pigmenti, Rothmund Thomson sendromu, aplazia kutis ve nevüs lipomatozis bulunur<sup>1,4</sup>. Histopatoloji fokal dermal hipoplazi için en tanısai tekniktir ve eşlik eden anomaliler tanıya yardımcıdır. Bakılabiliriyorsa PORCN gen mutasyonu bakılabilir<sup>1</sup>. Bizim olgumuza tanı klinik ve histopatolojik bulgular ile konuldu.

Hastalığın bir özelliđi de organ tutulumu ve tutulumun ciddiyetinin olgulara göre deđişiklik göstermesidir. Hastalığın hafif olguların tanı alamaması nedeni ile aslında tahmin edilenden daha sık olduğu düşünölmektedir. Familial olgular deđerlendirildiđinde hafif bulguları olan aile üyelerinin daha ciddi bulguları olan bir çocuk doğana kadar tanı alamadıđı saptanmıştır<sup>4</sup>. Klinik bulgulardaki bu varyasyonlar kısmen X kromozomundaki lyonizasyona kısmen de post-zigotik genomik mozaizizme bađlanmaktadır<sup>1</sup>. Bizim olgumuzda sadece deri bulguları bulunması nedeni ile tanısı zor olan bir olgudur. Bu olguyu sunarak fokal dermal hipoplazinin eşlik eden anomaliler olmadan da ortaya çıkabileceđini vurgulamak ve lineer eritem, telenjektazi, hipo-hipepigmente lezyonu olan hastalarda akılda bulundurulması gerektiđini hatırlatmak istiyoruz.

## Yazarlık Katkıları

*Hasta Onayı: Hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır, Konsept: Müzeyyen Gönöl, Seray Külcü Çakmak, Derya Yayla, Dizayn: Müzeyyen Gönöl, Veri Toplama veya İşleme: Müzeyyen Gönöl, Seray Külcü Çakmak, Derya Yayla, Aysel Çolak, Analiz veya Yorumlama: Müzeyyen Gönöl, Seray Külcü Çakmak, Derya Yayla, Aysel Çolak, Literatür Arama: Müzeyyen Gönöl, Yazan: Müzeyyen Gönöl, Hakem Deđerlendirmesi: Editörler kurulu tarafından deđerlendirilmiştir, Çıkar Çatışması: Yazarlar bu makale ile ilgili olarak herhangi bir çıkar çatışması bildirmemiştir, Finansal Destek: Çalışmamız için hiçbir kurum ya da kişiden finansal destek alınmamıştır.*

## Kaynaklar

1. Jain A, Chander R, Garg T, Nikita, Shetty GS: A rare multisystem disorder: Goltz syndrome - case report and brief overview. *Dermatol Online J* 2010; 16:2.
2. Lopez-Porras RF, Arroyo C, Soto-Vega E: Focal dermal hypoplasia with uterus bicornis and renal ectopia: case report and review of the literature. *Case Rep Dermatol* 2011; 3:158-63.
3. Urbano LM, Leal II, Costa IM: Do you know this syndrome? *An Bras Dermatol* 2011; 86:391.
4. Temple IK, MacDowall P, Baraitser M, Atherton DJ: Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *J Med Genet* 1990; 27:180-7.
5. Goltz RW: Focal dermal hypoplasia syndrome. An update. *Arch Dermatol* 1992; 128:1108-11.