

# Genodermatozlar: Retrospektif Bir Çalışma

## Genodermatosis: A Retrospective Study

Erol Koç, Ercan Arca, Mustafa Tunca, Ahmet Hakan Erbil,  
Osman Köse, Halis Bülent Taştan, Zafer Kurumlu  
Gülhane Askeri Tıp Akademisi Dermatoloji Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

### Özet

**Amaç:** Genodermatozlar, 200'ü aşkın sayıları ile deri hastalıkları içinde önemli bir yer tutmaktadır. Ülkemizde genodermatozların görülme sıklığı üzerine şimdiye kadar geniş bir kayıt çalışması yapılmamıştır. Biz bu çalışmamızda genodermatozların görülme sıklığı ve çeşitliliğini geniş bir vaka kayıt sayısı ile vurgulamayı amaçladık.

**Gereç ve Yöntem:** 1981-2005 yılları arasında polikliniğimize başvuran ve kliniğimizde yatırılan 400.000 olgunun kaydı içerisinde genodermatoz tanısı konarak sınıflandırılan 1303 olgu ele alındı.

**Bulgular:** Bu 1303 genodermatozlu olgu, 400.000 olgu içinde %0.325'lik bir görülme oranına sahiptir. Bulgular hastalık bazında değerlendirildiğinde ilk 10 hastalık içinde sırasıyla lokalize palmoplantar keratodermi 232 (%17.8), iktiyozis vulgaris 201 (%15.4), epidermolizis bülloza 175 (%13.4), nörofibromatozis 97 (%7.4), iktiyozis lamellaris 91 (%6.9), Darier hastalığı 66 (%5.1), Klippel-Trenaunay sendromu 46 (%3.5), xeroderma pigmentosum 44 (%3.4), okulokutanöz albinizm 35 (%2.6) ve ektodermal displazi 29 (%2.2) yer almaktadır. Bize başvuran olgular içinde ilk 5 sırayı alan genodermatozlar ele alındığında coğrafik bölge incelemelerine göre en çok genodermatoz Güneydoğu Anadolu bölgesinde olup, onu İç Anadolu ve Karadeniz bölgeleri izlemektedir. Marmara ve Ege bölgelerinde ise genodermatozların görülme sıklığı daha azdır. Hastalıkların daha çok Güneydoğu Anadolu ve İç Anadolu bölgelerinde ortaya çıkması burada akraba evliliklerin daha çok olduğunu düşündürmektedir.

**Sonuç:** Günümüzde ailelere yapılan genetik danışmanlık hizmetlerinin bu tür hastalıkların önlenmesinde önemli yeri olmaktadır. Bu nedenle hastalıkların görülme sıklıkları ve görüldüğü yerler koruyucu hekimlik açısından faydalı olacaktır. (*Turkderm 2006; 40: 133-5*)

**Anahtar Kelimeler:** Genodermatozlar, retrospektif çalışma

### Summary

**Background and Design:** Genodermatosis, have a significant place in the skin diseases, involving more than 200 diseases. There is no significant study in frequency and abundance of genodermatosis in our country. In this study we tried to emphasize the frequency and abundance of genodermatosis with high number of cases.

**Materials and Methods:** We detected 1303 records of cases, who were diagnosed to have a genodermatosis among 400.000 cases who admitted to our outpatient service or hospitalized in our department between 1981-2005.

**Results:** Among 400.000 cases, these 1303 cases have an occurrence rate of 0.325 %. If evaluated on the basis of individual diseases, localised palmoplantar keratoderma 232 (17.8 %), ichthyosis vulgaris 201 (15.4 %), epidermolysis bullosa 175 (13.4 %), neurofibromatosis 97 (7.4 %), ichthyosis lamellaris 91 (6.9 %), Darier's disease 66 (5.1 %), Klippel-Trenaunay syndrome 46 (3.5 %), xeroderma pigmentosum 44 (3.4 %), oculocutaneous albinism 35 (2.6 %) and ectodermal dysplasia 29 (2.2 %) are the ten most frequent ones. In our cases if the first 5 of these genodermatosis evaluated geographically, highest number of the cases were from Southeastern Anatolia, with Inner Anatolia and Blacksea regions following it. In Marmara and Aegean regions, the number of genodermatosis is lower. High prevalence of in Southeast and Inner Anatolian regions suggests that there are more kin-marriages in these regions.

**Conclusion:** Today, genetic counselling to families holds an important place in the prevention of this kind of diseases. So determining the rate of this diseases and regions where they occur, will be helpful in preventive medicine. (*Turkderm 2006; 40: 133-5*)

**Key Words:** Genodermatosis, retrospective study

Genodermatozlar, çevresel faktörlerin etkisi olmaksızın genler tarafından ortaya çıkarılan deri hastalıklarıdır. Genodermatozlar 200'ü aşkın sayıları ile deri hastalıkları içinde önemli bir yer tutmaktadır. Kliniğimizin tüm Türkiye genelindeki Silahlı Kuvvetler personeli, yakınları ile askerlik çağına gelmiş tüm erkeklerin muayene için başvurduğu ana merkez hastane olması itibarıyla bu hasta grubu ile çok karşılaşılması, genodermatozlu olguların sayı ve çeşitlilik bakımından fazlaca görülmesi sonucunu doğurmuştur. Ülke genelinde veya bölgesel şekilde genel olarak karşılaşılan deri hastalıkları ile ilgili birçok çalışma yapılmış olmasına rağmen, ülkemizde genodermatozların görülme sıklığı ve coğrafik dağılımı konusunda geniş bir kayıt çalışması yapılmamıştır. Bu çalışmada son 25 yıl içerisinde karşılaşılan genodermatozlar retrospektif olarak değerlendirilmiş ve sonuçlar ortaya konmuştur.

## Gereç ve yöntem

1981-2005 yılları arasında polikliniğimize başvuran ve kliniğimize yatırılan 400.000 olgunun kaydı incelendi. Bunlar içinde genodermatoz grubuna giren hastalıklar değerlendirildi. Genetik geçişli dermatolojik hastalık olarak saptanan 1303 olgu sınıflandırıldı. Hastalıklar sayı ve % (yüzde) değerlerle belirtildi ve ülkemizin coğrafik bölgelerine göre dağılımlarına bakıldı.

## Bulgular

İncelemeye alınan 400.000 olgu içinde genodermatoz tanısı konarak sınıflandırılan 1303 olgunun 1265'i (%97) erkek, 38'i kadın (%3) idi. Olguların yaşları 20-55 arasında olup, ortalama yaş 21,7 idi. Saptanan genodermatozlar 10 ayrı ana başlık halinde sınıflandırıldı. Tüm hastalıklar; sayı ve ona karşılık gelen % (yüzde) ifadeleri ile Tablo 1'de gösterildi. İncelemeler sonunda ülkemizin coğrafik bölgelerine göre dağılımı da Tablo II'de gösterildi. Buna göre, 1303 genodermatozlu olgu, 400.000 olgu içinde %0.325'lik bir yüzde ile görülmektedir. Bulgular hastalık bazında değerlendirildiğinde ilk 10 hastalık içinde sırasıyla lokalize palmoplantar keratodermi 232 (%17.8), iktiyozis vulgaris 201 (%15.4), epidermolizis bullosa 175 (%13.4), nörofibromatozis 97 (%7.4), iktiyozis lamellaris 91 (%6.9), Darier hastalığı 66 (%5.1), Klippel-Trenaunay sendromu 46 (%3.5), kseroderma pigmentosum 44 (%3.4), okulokutanöz albinizm 35 (%2.6) ve ektodermal displazi 29 (%2.2) yer aldı.

İlk 5 sırayı alan genodermatozlar olguların geldiği coğrafik bölgelere göre değerlendirildiğinde İç Anadolu bölgesinden toplam 177 olgu, Güneydoğu Anadolu bölgesinden 181, Karadeniz bölgesinden 154, Akdeniz bölgesinden 124, Doğu Anadolu bölgesinden 133, Marmara bölgesinden 65, Ege bölgesinden 78 olgu genodermatoz olarak değerlendirilmiştir.

## Tartışma

Genetik etyoloji veya genetik predispozisyon ile oluşmuş birçok deri hastalığı bulunmaktadır<sup>1</sup>. Genetik olarak otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı dominant ve resesif olarak geçiş gösteren bu hastalıkların görülme sıklığı konusunda ülkemizde bugüne kadar yapılmış geniş bir kayıt çalışması bulunmamaktadır.

**Tablo 1. : Genodermatozların Görülme Sıklıkları**

| Genodermatozlar                                     | Sayı (n)    | %           |
|---|-------------|-------------|
| <b>1- Keratinizasyon hastalıkları</b>               |             |             |
| <b>A. İktiyoziform dermatozlar</b>                  | <b>329</b>  | <b>25.2</b> |
| İktiyozis vulgaris                                  | 201         |             |
| İktiyozis lamellaris                                | 91          |             |
| X'e bağlı iktiyozis                                 | 16          |             |
| Epidermolitik hiperkeratoz                          | 7           |             |
| İktiyozis linearis sirkumfleksa                     | 3           |             |
| Diffüz keratozis pilaris                            | 11          |             |
| <b>B. Palmoplantar keratoderma (keratodermiler)</b> | <b>245</b>  | <b>18.9</b> |
| Lokalize palmoplantar keratodermi                   | 232         |             |
| Thost-Unna  | 8           |             |
| Papillon-Lefevre sendromu                           | 4           |             |
| Mal De Meleda                                       | 1           |             |
| <b>C. Porokeratozis</b>                             | <b>20</b>   | <b>1.5</b>  |
| Porokeratozis mibelli                               | 15          |             |
| Dissemine superfisiyel aktinik porokeratozis        | 5           |             |
| <b>D. Darier hastalığı</b>                          | <b>66</b>   | <b>5.1</b>  |
| <b>E. Diğer keratinizasyon bozuklukları</b>         | <b>20</b>   | <b>1.5</b>  |
| Peeling skin sendromu                               | 12          |             |
| Akrokeratozis verrüsiformis                         | 5           |             |
| Uleritema opirojeniz                                | 2           |             |
| Eritrokeratodermi varyabilis                        | 1           |             |
| <b>2- Büllöz hastalıklar</b>                        | <b>184</b>  | <b>14.1</b> |
| Epidermolizis bulloza                               | 175         |             |
| Hailey-Hailey hastalığı                             | 9           |             |
| <b>3- Nörokutan sendromlar</b>                      | <b>195</b>  | <b>15</b>   |
| Nörofibromatozis                                    | 97          |             |
| Okulokutanöz albinizm                               | 35          |             |
| İnkontinensiya pigmenti                             | 6           |             |
| Tuberoskleroz                                       | 18          |             |
| Diskeratozis konjenita                              | 20          |             |
| Sturge-Weber sendromu                               | 17          |             |
| Waardenburg sendromu                                | 2           |             |
| <b>4- Kollajen ve elastin hastalıkları</b>          | <b>42</b>   | <b>3.2</b>  |
| Ehles-Danlos sendromu                               | 28          |             |
| Psödoksantoma elastikum                             | 7           |             |
| Kutis laksa   | 4           |             |
| Werner sendromu                                     | 3           |             |
| <b>5- Fotosensitivite hastalıkları</b>              | <b>65</b>   | <b>5</b>    |
| Kseroderma pigmentozum                              | 44          |             |
| Rothmund-Thompson sendromu                          | 3           |             |
| Bloom sendromu                                      | 2           |             |
| Porfiriya   | 16          |             |
| Porfiriya kutanae tarda                             | 6           |             |
| Eritropoyetik protoporfiriya                        | 5           |             |
| Porfiriya varyagata                                 | 4           |             |
| Konjenital eritropoyetik porfiriya                  | 1           |             |
| <b>6- Ektodermal hastalıklar</b>                    | <b>29</b>   | <b>2.2</b>  |
| Hidrolik ektodermal displazi                        | 25          |             |
| Anhidrotik ektodermal displazi                      | 4           |             |
| <b>7- Metabolik hastalıklar</b>                     | <b>22</b>   | <b>1.6</b>  |
| <b>8- Tırnak hastalıkları</b>                       | <b>7</b>    | <b>0.5</b>  |
| <b>9- Vasküler hastalıklar</b>                      | <b>47</b>   | <b>3.6</b>  |
| Klippel-Trenaunay sendromu                          | 46          |             |
| Blue rubber bleb naevus sendromu                    | 1           |             |
| <b>10- Diğer hastalıklar</b>                        | <b>32</b>   | <b>2.4</b>  |
| <b>TOPLAM</b>                                       | <b>1303</b> |             |

**Tablo 2. İlk 5 genodermatozun bölgesel dağılımı**

|                          | İç Anadolu                   | Güneydoğu Anadolu            | Karadeniz                    | Akdeniz                      | Anadolu Doğu                 | Marmara                    | Ege                        | Toplam     |
|--------------------------|------------------------------|------------------------------|------------------------------|------------------------------|------------------------------|----------------------------|----------------------------|------------|
| İktiyoziform dermatozlar | 58                           | 84                           | 61                           | 43                           | 48                           | 14                         | 21                         | 329        |
| Keratodermiler           | 57                           | 31                           | 45                           | 26                           | 32                           | 28                         | 26                         | 245        |
| Epidermolizis bülloza    | 26                           | 44                           | 24                           | 24                           | 26                           | 16                         | 15                         | 175        |
| Nörofibromatozis         | 25                           | 15                           | 15                           | 13                           | 17                           | 3                          | 9                          | 97         |
| Darier hastalığı         | 11                           | 7                            | 9                            | 18                           | 10                           | 4                          | 7                          | 66         |
| <b>Toplam</b>            | <b>177</b><br><b>(%19.4)</b> | <b>181</b><br><b>(%19.9)</b> | <b>154</b><br><b>(%16.9)</b> | <b>124</b><br><b>(%13.6)</b> | <b>133</b><br><b>(%14.6)</b> | <b>65</b><br><b>(%7.1)</b> | <b>78</b><br><b>(%8.5)</b> | <b>912</b> |

Taşpınar ve arkadaşları<sup>2</sup>, Ankara'da 36.081 ortaöğrenim öğrencisinde deri hastalıklarının sıklığını araştırmışlar, herediter hastalıklar grubu adı altında iktiyoz, keratozis pilaris ve nörofibromatozisi saptamışlar ve sıklığı %0.252 olarak belirtmişlerdir.

Araz ve arkadaşları<sup>3</sup>, 1981-1992 yılları arasında toplam 548 genodermatozlu olguyu değerlendirmişler, ilk 3 genodermatozu iktiyoziform dermatozlar (%27), keratodermi palmo-plantaris (%17) ve epidermolizis bülloza (%14) olarak bulmuşlardır.

Ülkemizde yapılmış olan retrospektif çalışmalarda genel deri hastalıkları içinde genodermatozların görülme sıklığı ortaya konmuş ve değişik sonuçlar elde edilmiştir. Pişkin<sup>4</sup>, 13.010 olgu içinde 11 genodermatozlu olgu ile bu oranı %0.084, Zeren<sup>5</sup>, 15.182 olgu içinde 72 genodermatozlu olgu ile bu oranı %0.474, Başdaş ve arkadaşları<sup>6</sup>, 7960 olgu içinde 78 genodermatoz olgusu ile bu oranı %0.94, Kökçam ve Saral<sup>7</sup>, 18.891 olgu içinde 81 genodermatoz olgusu ile bu oranı %0.43 olarak bulmuşlardır. Bizim çalışmamızda elde ettiğimiz genodermatoz görülme sıklığı, 400.000 olgu içinde 1303 olgu ile %0.325 olup, bu oran ülkemizde yapılan çalışmalarda elde edilen oranlara benzerlik göstermektedir.

Kumar ve arkadaşları<sup>8</sup>, 1992-1993 yılları arasında 5464 çocuğu genodermatoz yönünden incelemişler, sadece 34 olguda genodermatoz saptamışlardır. Bunların ondokuzunu iktiyoz grubu hastalıklar (Dokuz iktiyozis vulgaris, altı X'e bağlı iktiyozis, bir epidermolitik hiperkeratoz, bir kollodyon bebek, bir lamellar iktiyoz, bir Sjögren Larsson sendromu), dördünü akrodermatitis enteropatika, üçünü epidermolizis bülloza, ikisini kutis laksa, birini pakionişiya konjenita, birini tuberoskleroz ve birini de Ito hipomelanozu olarak saptamışlardır.

Çalışmamızda ele aldığımız 1303 olgunun 1265'inin (%97) erkek olması, ülkemizde askerlik çağına gelmiş asker adayı erkek olguların çoğunlukla merkezimizde değerlendirilmesinden kaynaklanmaktadır. Yine aynı şekilde olguların yaş ortalamasının 21,7 olması da aynı sebebe dayanmaktadır. Çalışmamızda 55 çeşit genodermatozun görülmesi, tüm genodermatozlara bakıldığında oldukça zengin bir sayı olarak değerlendirilebilir. Çalışmamızda ilk 5 sıradaki genodermatozlar ele alındığında coğrafik bölge incelemelerine göre en çok genodermatoz Güneydoğu Anadolu bölgesinde olup, onu İç Anadolu ve Karadeniz bölgeleri izlemektedir. Marmara ve Ege bölgelerinde ise genodermatozların görülme sıklığı diğer bölgelere oranla yarı yarıya daha azdır. İktiyoziform dermatozlar Güneydoğu Anadolu bölgesinde en sık görülürken, palmoplantar keratodermiler İç Anadolu bölgesinde siktir. Hastalıkların daha çok Güneydoğu Anadolu ve İç Anadolu bölgelerinde ortaya çıkması

buradaki akraba evliliklerin daha sık olduğunu düşündürmektedir. Günümüzde ailelere yapılan genetik danışmanlık hizmetlerinin bu tür hastalıkların önlenmesinde önemli yeri olmaktadır. Bu nedenle hastalıkların görülme sıklıkları ve görüldüğü yerler koruyucu hekimlik açısından faydalı olacaktır.

Genodermatozlu bir olguya ya da ailesine klinik genetik uzmanı ve dermatolog birlikte genetik danışmanlık yapmalıdır. Genetik danışmanlığın temeli, hastalığın oluşma risklerini hesaplamak ve aileye aktarmaktır. Risk hesaplanır, diğer aile bireylerinin etkilenme yüzdeleri ortaya çıkarılır ve % (yüzde) ifade ile bildirilir. Genetik danışmanlık, risk faktörlerini ortaya koyar, mortalite ve morbiditeyi hesaplar, aileye gerekli bilgileri verir<sup>9,10</sup>. Otozomal dominant, otozomal resesif, X'e bağlı dominant ve resesif kalıtım olmasına bağlı olarak riskin hesaplanması farklılıklar göstermektedir<sup>9</sup>. Genodermatozlarda genetik hastalığın moleküler temelini ortaya çıkaran, hastalıkları bilim adamlarının ve klinisyenlerin anlamasını sağlayan insan genom projesi de oldukça yararlıdır<sup>10</sup>.

Sonuç olarak günümüzde ailelere yapılan genetik danışmanlık hizmetlerinin bu tür hastalıkların görülme oranlarını azaltacağı düşünülürse bu ve benzeri epidemiyolojik çalışmaların genodermatozların görülme oranları ve ülkemizde dağılımının tespiti açısından yararlı olacağına inanıyoruz.

## Kaynaklar

1. Kumar S, Sehgal V, Sharma RC: Common genodermatoses. Int J Dermatol 1996;35:685-94.
2. Taşpınar A, Peksarı Y, Erdem C: Ortaöğrenim öğrencisi 36.081 kişide yapılan taramada deri hastalıklarının görülme oranı. Lepra Mcm 1986;17:5-15.
3. Aras N, Köse O, Kurumlu Z, Taşkanan O: Genodermatozların sıklıkları. Lepra Mcm 1993;148-54.
4. Pişkin S: Yozgat'ta deri hastalıklarının durumu. Deri Hast Frengi Arş 1992;26:31-3.
5. Zeren İ: Amasya ve yöresinde deri hastalıkları. XIV.Ulusal Dermatoloji Kongresi Kitabı. Erzurum 1992;2:327-30.
6. Başdaş F, Arpalı H, Korukçu B: Erzurum'da deri hastalıklarının durumu. XIV.Ulusal Dermatoloji Kongresi Kitabı. Erzurum 1992;1:503-12.
7. Kökçam İ, Saral Y: Elazığ ve yöresinde deri hastalıkları. T Klin Dermatoloji 1994;4:71-4.
8. Kumar S, Sehgal V, Sharma RC: Genodermatoses. Int J Dermatol 1996;35:698-9.
9. Baraitser M: Genetic counselling in skin disorders. In Inherited Skin Disorders, The Genodermatoses. Eds Harper J, Reed Educational Professional Publishing, Oxford, 1996;319-25.
10. Lunch HT, Fusaro RM: The dermatologist, genetic counselling and cancer-associated genodermatoses. J Am Acad Dermatol 2000;42:1081-6.

