

Bilateral Memebaşı Yokluğu Gösteren Hipohidrotik Ektodermal Displazi Olgusu

Bilal Doğan, Oktay Taşkapın, Yavuz Harmanyeri

GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Dermatoloji-Allerji Kliniği

Özet

Hipohidrotik ektodermal displazi, olguların hemen tümünde X'e bağlı geçiş göstermektedir. Başlıca özellikleri, hipotrikoz, azalmış veya tamamen kaybolmuş terleme ve parsiyel veya tam anodontiya'dır. Nadir görülmesi sebebiyle, bilateral meme başı yokluğu gösteren hipohidrotik ektodermal displazili bir erkek infant sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler: Hipohidrotik Ektodermal Displazi, bilateral meme başı yokluğu.

Doğan B, Taşkapın O, Harmanyeri Y. Bilateral memebaşı yokluğu gösteren hipohidrotik ektodermal displazi olgusu. TÜRKDERM 2002; 36: 211-212.

Summary

Hypohidrotic ectodermal dysplasia (HED) shows X-linked recessive inheritance in almost all cases. The main features are hypotrichosis, absent or reduced sweating and partial or total anodontia. We present a male infant who has HED with bilateral athelia, because it is rarely seen.

Key Words: Hypohidrotic ectodermal dysplasia, bilateral athelia.

Doğan B, Taşkapın O, Harmanyeri Y. Hypohidrotic ectodermal dysplasia with bilateral athelia: a case report. TÜRKDERM 2002; 36: 211-212.

Ektodermal displaziler heterojen nitelikte, bir grup hastalıktan oluşurlar. "Ektodermal displazi" (ED) teriminin sadece saç, diş, tırnak veya ter bezi fonksiyonlarında primer defekti olan olgularda kullanılması gerektiğini ilk kez Freire-Maia önermiştir. Solomon ve Kueur ise bu defektlerin konjenital, ilerlemeyen ve diffüz karakterde olması gerekliliğini ileri sürmüşlerdir^{1,2}.

Hipohidrotik ya da anhidrotik ektodermal displazi (HED), X'e bağlı resesif geçiş gösteren, azalmış ya da tamamen kaybolmuş terleme, hipotrikozis, basık burun, çıkık alın ve anormal koni şeklinde diş belirtileriyle ortaya çıkan bir hastalıktır. Görülme sıklığı yaklaşık 100.000 doğumda 1'dir. Tam olarak oturmuş sendrom sadece erkeklerde görülebilmesine rağmen, kadınlarda da diş anomalileri, saç seyrekliği, azalmış terleme ve parmak izi anomalileri gözlemlenmektedir¹.

Olgu

Ailesi tarafından meme başlarının olmaması nedeniyle polikliniğimize getirilen bir yaşındaki erkek hastanın (İB) yapılan muayenesinde, saçlarının ince ve seyrek, burun kökünün basık olduğu, her iki göz etrafında koyulaşma ve ince kınşıklıklar bulunduğu, mevcut dişlerinin

koni şeklinde çıktığı ve her iki meme başının olmadığı saptandı (Şekil 1,2). Anamnezde hastanın terleyemediği, ayrıca doğumdan sonraki ilk bir ay içinde derisinde aşırı bir soyulma olduğu ailesi tarafından belirtildi.

Yapılan rutin laboratuvar incelemelerinde patoloji saptanmadı. Karın derisinden alınan punch biyopsi sonucu; kesitlerde epidermiste hafif derecede hiperkeratozis ve papillomatozis olduğu, ayrıca dermiste kıl follikülü, sebasse glandlar ve ektrin glandların görülmediği bildirildi (Şekil 3). Hastanın ailesinde benzer bir hastalık öyküsü yoktu.

Tartışma

HED, hemen tüm olgularda X'e bağlı resesif bir geçiş gösterir. İlgili gen Xq11-21.1'de lokalize olup prenatal tanı olanağı vermektedir². HED'in temel bulguları; azalmış ya da tamamen kaybolmuş terleme, hipotrikozis, total veya kısmi anodontia'dır. Deri yumuşak, kuru, ve prematüre yaşlanmış görünümündedir.

Hastaların yaklaşık % 30'unda da meme anomalileri (athelia, amastia, aksesuar meme başı) bulunabilmektedir³. Her iki meme başının da bulunmaması, bizim olgumuzun daha da

Alındığı Tarih: 31.02.2001 **Kabul Tarihi:** 24.10.2001

Yazışma Adresi: Doç.Dr. Bilal Doğan, GATA Haydarpaşa Eğitim Hastanesi Dermatoloji Kliniği, 81327 Haydarpaşa-İstanbul

ender görülen bir olgu olarak değerlendirilmesi gerektiğini düşündürmektedir.

Yine olguların yaklaşık % 30'unda kulak sayvanı anomalileri (yarasa kulak, bazı kulak kıvrımlarının olmaması) bulunabilmektedir³. Taşıyıcı olan kadınlarda da meme anomalileri (athelia, hipoplastik meme) bildirilmiştir⁴⁻⁶.

Çocuklardaki saç seyrekliği ve diş gelişiminin gecikmesi aileyi, genellikle belirli bir süreden sonra endişelendirir. Yine patognomonik yüz görüntüsü infant dönemde tam oluşmamış olabilir. Dolayısıyla açıklanamayan bir hipertermi durumunda bu sendromdan kuşulanılarak tanıya gidilebilir. Kısmi olgularda, sivri uçlu konik diş yapısının saptanması, bir terleme testini ve deri biyopsisini gerekli kılmaktadır.



Şekil 1: Hastanın tipik görüntüsünün yanında, belirgin koni şeklindeki dişler.



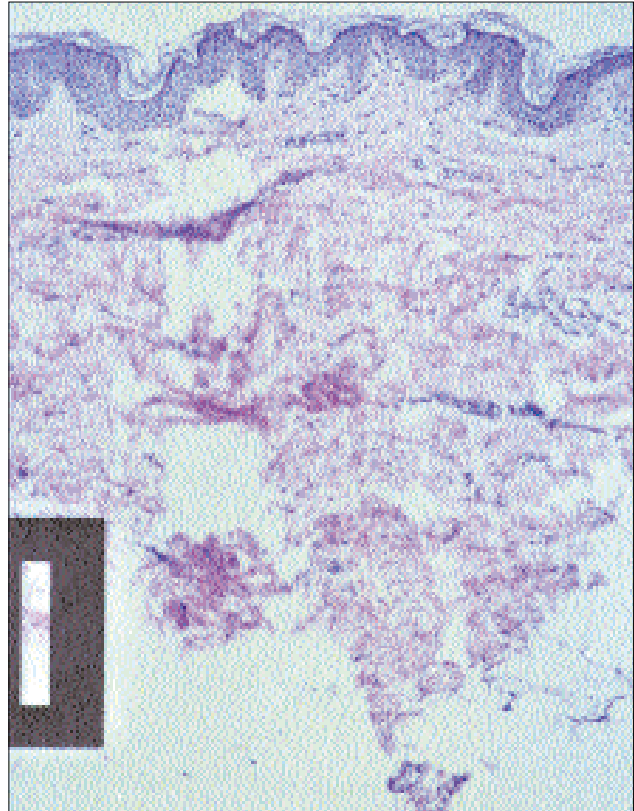
Şekil 2: Hastanın tipik görüntüsü ve "bilateral athelia".

maktadır. HED'de prenatal tanı ve taşıyıcı saptanması oldukça doğru olarak yapılabildiğinden bu tür öyküsü olan ailelere genetik danışmanlık önerilebilir.

HED'li hastalara fiziksel aktivitelerini kısıtlamaları, uygun bir iş bulmaları ve mümkünse sıcak iklimlerden kaçınmaları öğütlenir.

Kaynaklar

1. Harper J :Genetics and genodermatoses. Textbook of Dermatology. Ed. Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. 5'inci baskı . London, Blackwell Scientific Publications 1992;334-336.
2. Braun-Falco O, Plewing G, Wolff HH, Burgdorf WHC: Dermatology. 2 nci Baskı. Berlin, Springer 2000; 1093-1094.
3. Clarke A, Phillips DIM, Brown R, Harper S: Clinical aspects of X-linked hypohidrotic ectodermal dysplasia. Arch Dis Child 1987; 62:989-996.
4. Triolo O, Allegra A, Stella Brienza L, De Meo A, Tropea G: Familial ectodermal dysplasia with agenesis of the breasts and the external urethral sphincter. Description of a case. Minerva Ginecol 1993;45: 139-142.
5. Tsakalagos N, Jordaan FH, Taljaard JJ, Hough SF : A previously undescribed ectodermal dysplasia of the tircho-odonto-onychial subgroup in a family. Arch Dermatol 1986 ; 122 : 1047 - 1053.
6. Burck U, Held KR : Athelia in a female infant- heterozygous for anhidrotic ectodermal dysplasia. Clin Genet 1981; 19 : 117-121.



Şekil 3: Olgudan alan biyopsi örneğinin histolojik görünümü.