

# İnkontinensia Pigmenti (Bloch Sulzberger Sendromu): Olgu Sunumu

Teoman Erdem\*\*, Mehmet Melikoğlu\*\*\*, R. İsmail Engin\*\*\*, Mustafa Atasoy\*\*

## Özet:

İnkontinensia pigmenti (İP) nadir görülen X'e bağlı dominant geçiş gösteren ciddi sistemik tutulumlarla seyredilebilen bir genodermatozdur. Ayırıcı tanı hastalığının evresine göre değişir. Etkin bir tedavisi bulunmamaktadır.

Yedi aylık kız çocuğu vücudunda koyu renkli lekeler ve yaralar nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Dermatolojik muayenede gövdede ve ekstremitelerde hiperpigmente maküler, ön kolda ve ellerde falanksların dorsalinde az sayıda yer yer krutlu, ekskorye, vezikülobüllöz lezyonlar mevcuttu. Etkilenen alanlarda kahverengi siyah lekeler mevcuttu. Hastaya tipik bulgularından dolayı İP tanısı konuldu. Hastamızda sistemik tutulum tespit edilmedi.

**Anahtar kelimeler:** İnkontinensia pigmenti

İnkontinensia pigmenti (İP) ilk olarak 1906'da tanımlanmıştır (1). İP gövde ve ekstremitelerde lineer veya helezonik görünümüne hiperpigmente maküllerle karakterize, blaschko çizgilerini takip eden lezyonların görüldüğü bir genodermatozdur (2,3). Karakteristik deri bulgularının yanı sıra çeşitli sistemik bulgularla da ilişkili olabilen bir hastalıktır (1-7). X'e bağlı dominant geçişli hastalığa Xq28 kromozomundaki 'NEMO' geni defektinin yol açtığı belirlenmiştir (5,6,7). Deri belirtileri dört evrede meydana gelir, ancak tüm evreler görülmeyebilir (1,2): Evre 1: Eritem, vezikül ve püstüller (%91) Evre 2: Papüller, verrüköz lezyonlar ve hiperkeratoz (%84) Evre 3: Hiperpigmentasyon (%95) Evre 4: Hipopigmentasyon (%10), atrofi ve skatris gelişimi (%31) (2). Hastalığa dental, oküler, auriküler, santral sinir sistemi (SSS), muskuloskeletal ve kardiovasküler anomaliler eşlik edebilir (6). Takibinde multidisipliner yaklaşım gereklidir (8).

## Olgu Sunumu

Yedi aylık kız çocuğu vücudunda koyu renkli lekeler ve yaralar nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Hastanın doğduğunda her iki ayak

bileğine yakın bölgede içi su dolu kabarcıklar olduğu ve sonra kendiliğinden gerilediği, gerilediği bölgede koyu mavi siyah renkli hafif izler kaldığı öğrenildi. İki aylıkken de kolları, elleri ve bacaklarında içi su dolu kabarcıklar oluşmaya başladığı ve bunların tekrar ederek devam ettiği, kahverengi siyah lekeler bırakarak iyileştiği öğrenildi. Dört aylıkken başlayan gövdesindeki lekelerin ise kabuklanma ve kabarcıklar olmadan oluştuğu, giderek arttığı ve yaygın lekeler oluştuğu belirtildi. Bunun dışında özgeçmişinde ve soy geçmişinde özellik yoktu.

Dermatolojik muayenesinde, saçlı deride parietooksipital alanda hiperpigmentasyon gösteren 4 cm çaplı lezyon mevcuttu. Skleralar, dudaklar, ağız mukozası normal olarak değerlendirildi. Gövdede ve ekstremitelerde hiperpigmente maküler plaklar (Resim 1), ön kolda ve ellerde falanksların dorsalinde az sayıda krutlu, ekskorye, vezikülobüllöz lezyonlar mevcuttu. Bu bulgularla ve tipik kliniği nedeniyle İP tanısıyla kliniğimize yatırıldı. Fizik muayenede başka bir özellik yoktu. Ciddi sistemik tutulumu olabileceğinden göz, pediatrik nöroloji, pediatrik endokrinoloji, genetik konsültasyonu yapıldı. Sistemik tutulum açısından yapılan tüm tetkikleri normal olarak değerlendirildi. Ön kol ve eldeki lezyonlara lokal yara bakımı başlandı. onüç gün takip edilen hastanın aktif lezyonları geriledi. Altı ay sonra pediatri, pediatrik nöroloji, göz hastalıkları ve dermatoloji kontrolü önerilerek taburcu edildi.

## Tartışma

İP nadir görülen ailesel X'e bağlı dominant geçişli multisistemik bir genodermatozdur

\*III. Ege Dermatoloji Günlerinde yazılı bildiri olarak sunulmuştur. 02-06 Mayıs 2007, Girne

\*\*Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD. Öğretim Üyesi

\*\*\*Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD Araş. Gör.

**Yazışma Adresi:** Dr. R. İsmail Engin  
Atatürk Üni. Tıp Fakültesi Dermatoloji  
A.B.D 25000 Erzurum



Resim-1: Olgunun klinik görünümü

(1,2,6). Prevalansı 1/40 000'dir (6,9). Erkeklerde genellikle fataldir, hastaların %95'den fazlası kız çocuklarıdır (2). Olgumuz da 7 aylık bir kız çocuğuydu.

İP embriyonik ektodermden türeyen organ ve dokuları tutan multisistemik bir hastalıktır (2). Deri tutulumuyla göze çarpar. Deri lezyonları genellikle evreler halinde görülmektedir. İlk evre vezikülobüllöz evredir ve genellikle doğumda mevcuttur veya yaşamın ilk haftalarında gözlenmektedir (2,3). Hastamızda da doğumda ayak bileklerinin proksimalinde vezikülobüllöz lezyonların mevcut olduğu belirtilmişti. Vezikülobüllöz evrede periferik kanda %50'ye varan oranda eozinofili görülebilir (5). Hastamız başvurduğunda vezikülobüllöz lezyonlar mevcuttu, eozinofili yoktu, bazofili tespit edildi. İki ile altıncı haftalar arası başlıca ekstremitelerde, lezyonlar tekrarlayarak devam etmektedir (3). Hastamızda seyir bu durumla paraleldi.

Birinci evreyi birkaç hafta veya ay sonra hiperkeratozik papüllerle ve verrüköz plaklar şeklinde verrüköz evre; yani ikinci evre takip eder (2,5). Bir ve ikinci evre lezyonları ortalama 4. ve 7. aylarda geriler (5). Bazı olgular erişkin yaşlara kadar sebat edebilir (2). Üçüncü evre sıklıkla 12. ve 26. haftalar arasında ortaya çıkar ve blaschko çizgilerini takip eden kahverengi veya gri lekelerle karakterizedir (3). İP'nin 4. evresi lineer veya retiküle hiperpigmente atrofik lezyonlarla karakterizedir (3). Ancak her zaman sırayı takip etmeyebilir, doğrudan 3. evre şeklinde de başlayabilir (5). Hastamızda 4. ayda gövdesinde başlayan lezyonlar bu durumla uyumluydu.

Olguların en az %50-80 kadarında deri dışı tutulum vardır (2). Diğer eşlik eden hastalıklar; dental tutulum (%40), santral sinir sistemi (%30), kas-iskelet, oküler (%35), auriküler, kardiovasküler, tırnak anomalileri (%40) olarak görülebilmektedir. İmmunolojik bozukluklara da rastlanabilmektedir (2,5,6,10). Hastamızın dişleri henüz gelişmemişti. Ekstremiteleri normal olarak değerlendirildi. Konsültasyonlar ve tetkiklerde sistemik tutulum tespit edilmedi.

Klinik bulgular çarpıcı niteliktedir, yine de deri biopsisi yapılması, aile anamnezi, birinci dereceden akrabaların incelenmesi tanıda gerekebilir (2). Hastamıza genetik konsültasyon yapıldı, kapsamlı aile anamnezi alındı. Anne-baba arasında akrabalık yoktu.

Detaylı nörolojik muayene, göz muayenesi yapılmalıdır (2,5). Hastamızın pediyatrik nörolojik muayenesinde ve beyin MRI tetkikinde nörolojik bir bulguya rastlanmadı. Göz muayenesi normaldi.

Ayrırcı tanı evreye göre değişir. Birinci evrede bül ve püstül gelişimine neden olan neonatal herpes, stafilokokal enfeksiyonlar, epidermolizis bülloza, epidermolitik hiperkeratoz, çocukluk çağı bülöz dermatozu ve lineer IgA dermatozu gibi tablolar doğumda mevcut olmadıklarından ayrırcı tanı dışında kalırlar. Skabies olguları, bebeklerde eozinofilik bül gelişimi ve nodüllerle karakterizedir. Ancak ilk iki ay içinde görülmesi nadirdir (2).

Spesifik tedavisi yoktur. Deri enfeksiyonlara karşı temiz tutulmalı, lokal yara bakımı yapılmalıdır. Glukokortikoidlerle lokal antienflamatuar tedavi uygulanabilir. Konvülziyonlar, antikonvülzanlarla tedavi edilebilir. Tırnak tümörlerinde eksizyon veya sistemik retinoidler yarar sağlayabilir (2,5,9). Hastamızın aktif lezyonlarına yara bakımı yapıldı. Lokal glukokortikoid uygulandı, lezyonlar geriledi.

İnfant mortalitesi SSS tutulumu ve bakteriyel enfeksiyonlarla ilişkilidir (9). Oküler, SSS ve multisistemik tutulumundan dolayı takipte; dermatolog, nörolog, oftalmolog, diş hekimi ve ortopedisti içeren multidisipliner bir yaklaşım zorunludur (8). Hastamızın ailesi bilgilendirildi. Altı aylık periyotlarla dermatoloji, göz, pediyatri ve pediyatrik nöroloji kontrolü önerildi. Bu çalışmada sadece deri tutulumu ile seyreden, sistemik tutulumu tespit edilmeyen, ciddi sistemik tutulumlu ileride de ortaya çıkma riskine sahip, nadir görülen bir hastalık olan İP vakası sunulurken sistemik tutulum açısından dikkatli olunması gerektiği vurgulanmak istendi.

## Incontinentia Pigmenti (Bloch Sulzberger Syndrome): A Case Report

### Abstract:

*Incontinentia pigmenti (IP) is a rare X linked dominant genodermatose that can be characterized with systemic involvements. The differential diagnosis is related to the stage of the disease that has not an effective treatment.*

*A seven-month female baby was admitted to our outpatient clinic with dark marks and ulcers on the body. There were hyperpigmented macules on the trunk; and few excoriated, crusted, vesiculobullous lesions on the dorsum of hands and lower arms. Brown-black marks were remained in the affected areas. IP was considered for diagnosis because of typical lesions. No systemic involvement was detected.*

**Key words:** *Incontinentia pigmenti*

### Kaynaklar

1. Shah SN, Gibbs S, Upton CJ, Pickworth FE, Garioch JJ: Incontinentia pigmenti associated with cerebral palsy and cerebral leukomalacia: a case report and literature review. *Pediatr Dermatol* 2003; 20: 491-4.
2. İşçimen A. Genetik ve gelişimsel pigmentasyon bozuklukları. *Pediyatrik Dermatoloji*. Tüzün Y, Kotoğyan A, Serdaroğlu S, Çokuğraş H, Tüzün B, Mat CM. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevleri 2005; 351-354.
3. Miteva L, Nikolova A. Incontinentia pigmenti: a case associated with cardiovascular anomalies. *Pediatr Dermatol* 2001; 18: 54-6.
4. Hubert JN, Callen JP: Incontinentia pigmenti presenting as seizures. *Pediatr Dermatol* 2002; 19: 550-2.
5. Baykal C. Genodermatozlar. *Dermatoloji Atlası*. 2. Baskı. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevleri 2004; 404-405.
6. Kim BJ, Shin HS, Won CH, Lee JH, Kim KH, Kim MN, Ro BI, Kwon OS: Incontinentia pigmenti: clinical observation of 40 Korean cases. *J Korean Med Sci* 2006; 21: 474-7.
7. Franco LM, Goldstein J, Prose NS, Selim MA, Tirado CA, Coale MM, McDonald MT: Incontinentia pigmenti in a boy with XXY mosaicism detected by fluorescence insitu hybridization. *J Am Acad Dermatol* 2006; 55:136-8.
8. Vicente-Villa A, Lamas JV, Pascual AM, Cuesta DL, Marfa MP, Gonzalez-Ensenat MA: Incontinentia pigmenti: a report of ten cases. *Eur J Pediatr* 2001; 160(1):64-5.
9. Buinauskiene J, Buinauskaite E, Valiukeviciene S: Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) in neonates. *Medicina (Kaunas)*. 2005; 41:496-9.
10. Ardelean D., Pope E., Incontinentia pigmenti in boys: a series and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 2006; 23(6): 523-7.