

EKTODERMAL DİSPLAZİ

Dr. Türkân PATIROĞLU*
Dr. M. Akif ÖZDEMİR**

ÖZET : Ekdodermal displazi, alopesi, diş yokluğu, tırnak distrofisi ve hipohidroz gibi bulgularla karakterize nadir görülen ailevi bir hastalıktır. Bu nedenle E. Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları bölümünde tanı alan üç ektodermal displazi vakasını takdim ediyoruz.

ECTODERMAL DYSPLASIA (Report of Three Cases)

SUMMARY : Ectodermal dysplasia is characterized by findings such as alopecia, anodontia, nail dystrophy and hypohidrosis. This disorder is rarely seen. Thus, we presented three cases of ectodermal dysplasia.

KEY WORDS. Ectodermal dysplasia.

Ektodermal displazi, alopesi, diş yokluğu, tırnak distrofisi ve hipohidroz gibi bulgularla karakterize hereditör bir hastalıktır (6). İlk defa 1848'de Thurman tarafından tanımlanmıştır (5). Konjenital ektodermal displazi terimini ise ilk defa kullanan, C. Darwin olmuştur (4).

Nadir olarak karşılaşılan hereditör hastalıklardan biri olan ektodermal displazi Clouston tarafından hipohidrotik ve hidrotik tip olmak üzere iki büyük grupta toplanmıştır. Daha sonra klinik özellikleri ve genetik geçişlerine göre beş farklı tipi tanımlanmıştır. En sık görülen hipohidrotik tiptir. Hidrotik tip, EEC sendrom, Rapp - Hodgkin tipi ve Robinson tipi daha nadir olarak görülmektedir (6).

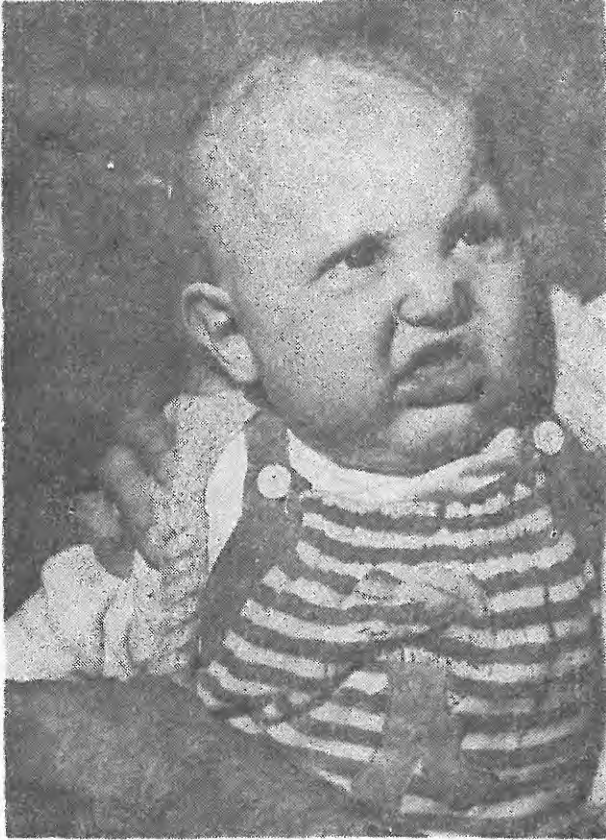
Nadir görülen bir bozukluk olması nedeni ile E. Ü. Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları bölümünde tanı konulan üç ektodermal displazi vakasını takdim etmeyi uygun bulduk.

(*) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Öğretim Görevlisi.

(**) Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı Öğretim Üyesi.

VAKALARIN TAKDİMİ

VAKA I : On aylık erkek hasta (Prot. No : 265762) 25.7.1983 tarihinde saç ve dişlerinin çıkmaması, ses kısıklığı şikayetleri ile başvurdu. Soy geçmişinde anne baba arasında akrabalık olmadığı, annenin saçlarının seyrek, dişlerinin düzensiz olduğu öğrenildi. Fizik muayenede saç, kaş ve kirpikler ince ve seyrek, dişler çıkmamış ve burun semer görünümünde idi. Diğer sistem bulguları normaldi (Resim 1, 2, 3).



Resim 1 : Vaka I'deki saç seyrekliği ve diş yokluğu.



Resim 2 : Vaka I'in annesindeki saç seyrekliği ve dişlerindeki düzensizlik.

VAKA II : İki yaşında erkek hasta (Prot. No. : 297779) 31.7.1984 tarihinde terlememe ve yüksek ateş şikayetleri ile başvurdu. Bu şikayetlerinin doğumdan beri olduğu öğrenildi. Anne baba arasında II° den akrabalık vardı. Fizik muayenede saç kaş ve kirpikler ince ve seyrek, dişler çıkmamış, deri ince ve kuru parlak görünümü, vücutta yer yer kenarları keskin sınırlı eritematöz kaşıntılı lezyonlar vardı. Diğer sistem bulguları normaldi.

VAKA III : Üç yaşında erkek hasta (Prot. No : 305616) 25.2.1986 tarihinde ateş ve öksürük şikayetleri ile başvurdu. Doğumdan beri ateşinin yüksek olduğu ve hiç terlemediği, sık sık akciğer enfeksiyonu geçirdiği, fotofobisinin olduğu birbuçuk yaşında



Resim 3 : Vaka I'in annesinde dişlerde düzensizlik.

ilk dişinin çıktığı öğrenildi. Anne baba arasında I^p den akrabalık vardı. Fizik muayenede, deri ince parlak kuru, saç, kaş ve kirpikler ince seyrek, alın çıkık, periorbital hiperpigmentasyon vardı. Üst dişler koni biçiminde keskin kenarlı idi, alt dişler henüz çıkmamıştı. Ayrıca akciğer enfeksiyonu vardı (Resim 4).



Resim 4: Vaka III'de dişlerin, saç, kaş ve kirpiklerin görünümü.

TARTIŞMA : Ektodermal displazi nadir olarak karşılaşılan herediter bir bozukluk olup, beş tipi tanımlanmıştır. En sık görülen hipohidrotik tip X'e bağlı resesif olarak geçer. Hidrotik tip, EEC sendrom ve Rapp - Hodgkin tipi ve Robinson tipi ise otozomal dominant olarak geçer (5, 6).

Ter bezlerinin yokluğu ve ısıya toleransın azalması, hipohidrotik tipin özelliğidir. Bu tipte deri ince, kuru ve parlaktır. Saç, kaş ve kirpikler ince ve seyrek, burun kökü basık, alın açık ve dudaklar kalındır. Diş yoktur veya üst dişler koni biçiminde ve keskin kenarlıdır. Tırnak distrofisi, fotofobi ve periorbital hiperpigmentasyon olabilir. Bu hastalarda atopik dermatit ve akciğer enfeksiyonu sık karşılaşılan sorunlardır (1, 7). Hidropik tipte ise saç yokluğu veya seyrekliği, dişlerin düzensiz oluşu gibi hafif bulgular vardır (7).

Ektrodaktili, ektodermal displazi, yarık dudak veya damağın birlikte olması durumu EEC sendrom olarak bilinir (5, 6).

Rapp - Hodgkin tipi ektodermal displazide hipohidrozis, saçların seyrekliği, tırnak distrofisi gibi bulgulara ek olarak büyüme geriliği ve hipospadias gözlenir (5, 6). Robinson tipi ektodermal displazide ise diş yokluğu ve tırnak distrofisi ile birlikte sinirsel tip sağırılık söz konusudur (5, 6).

I. Vakamızda hipotirikoz, semer burun, diş yokluğu gibi bulgular vardı. Annesinde ise saçlar seyrek ve dişler düzensizdi. Bu nedenle Vaka I, hidrotik tip ektodermal displazi olarak kabul edildi.

II. Vakamız, doğumdan beri olan ateş yüksekliği, terlememe, saç, kaş ve kirpiklerin seyrekliği, derinin ince kuru ve parlak oluşu, dişlerin çıkmamış olması ve atopik dermatit bulguları ile hipohidrotik tipe uymaktaydı.

III. Vakamız'da ateş yüksekliği, hipohidroz, hipotirikoz, derinin ince kuru ve parlak oluşu üst dişlerin keskin kenarlı ve koni biçiminde olması periorbital hiperpigmentasyon, fotofobi ve akciğer enfeksiyonuna ait bulgular ile hipohidrotik tip ektodermal displazi olarak kabul edildi.

Vakalarımızın hiçbirinde, yarık dudak veya damak, hipospadias ve sinirsel tip sağırılık tesbit edilmedi. Bu nedenle vaaklarda EEC sendrom, Rapp - Hodgkin tipi ve Robinson tipi ektodermal displazi düşünülmedi.

Sonuç olarak; terlememe, saçların seyrekliği, diş yokluğu veya düzensizliği gibi durumların ayırıcı tanısında ektodermal displazi'de akla getirilmelidir.

KAYNAKLAR

1. Carter DM, O'Keefe OJ : Hereditary Cutaneous Disorders. In Moschella SL, Pillsbury DM, Hurley (eds) : Dermatology. Philadelphia London Toronto, WB Saunders 1975, pp 1036 - 1039.
2. Der Kaloustian VM : Ectodermal Dysplasias. In Kurban AK (ed) : Genetic Disease of The Skin. Berlin Heidelberg New York, Springer - Verlag 1979, pp 109 - 114.
3. Domonkos AN : Congenital Ectodermal Defec : Disease of the Skin. 6th ed, Phyladelphia London Toronto, WB Saunders, 1971, pp 687 - 688.
4. Setleis H, Kramer B, Valearcel M, et al : Congenital Ectodermal Dysplasia of the face. Pediatrics 31 : 540 - 548, 1963.
5. Smith DW : Ectodermal dysplasias : Recognizable Patterns of Human Malformations. 2nd ed, Phyladelphia London Toronto, WB Saunders 1976, pp 324 - 329.
6. Vaughan VC, McKay RJ : Ectodermal Dysplasias : Textbook of Pediatrics 11th ed, Phyladelphia London Toronto, WB Saunders 1979, pp 1864 - 1865.
7. Wells RS : Ectodermal Dysplasia. In Marks R, Sammon PD (eds) : Dermatology. Vol VI. London, William Heineman Medical Books Ltd 1977, pp 478.