

Fokal Dermal Hipoplazi (Goltz - Gorlin Sendromu)*

Uz. Dr. Şerife KARAGÜLLE (1), Uz. Dr. Ümmühan KİREMİTÇİ (1), Dr. Ülkü ÖKTEM (1), Dr. Nesimi BÜYÜKBABANI (2), Dr. Osman HÜTEN (3)

ÖZET

Fokal dermal hipoplazi deri ve eklerinin ektodermal ve mesodermal malformasyonları ile karakterize X'e bağlı dominant geçişli kongenital bir hastalıktır. Deride lineer veya retiküler kahverengimsi kırmızı, bazıları telenjektazik atrofik lezyonlar, anetoderma benzeri hemiler, skarlar, mukozalarda papillomlar, yengeç pençesi deformitesi, kısa boy, uzun kemiklerin metafizinde osteopathia striata görünümü hastalığın karakteristik özellikleridir. Biz 30 yaşında fokal dermal hipoplazili bir kadın sunmaktayız.

Anahtar Kelimeler: Fokal Dermal Hipoplazi

SUMMARY

Focal Dermal Hypoplasia (Goltz - Gorlin Syndrome)
The focal dermal hypoplasia is a X - dependend dominant cangenital disorder characterized by ectodermal and mesodermal malformations of the skin and its appendages. The characterized features; of the disease are on the skin lineer or reticular brownish red, some of which telengiectasic atrophic lesions, anetoderma-like hemies, scars, on the mucoses papillomas, crab - claw deformity, shortness, osteopathia striata appearence on the metaphysis of long bones. We are presented a 30 year-old woman with the focal dermal hypoplasia.

Key Words: Focal Dermal Hypoplasia.

GİRİŞ

Fokal dermal hipoplazi (FDH) veya Goltz - Gorlin Sendromu ektodermal ve mezodermal kaynaklı dokuları tutan nadir bir genodermatozdur (1, 2, 3, 4). İlk 1962'de Goltz ve 1963'de Gorlin tanımlamış olup o zamandan beri 200'den fazla olgu bildirilmiştir (1, 2, 5). Kadınlarda daha fazla görülmesi ve erkeklerde letal olması nedeniyle X'e bağlı dominant geçişli olduğu düşünülmektedir (1 - 9).

FDH'nin klinik spektrumu deri, göz, kulak, saç, diş, tırnak, iskelet, ağız, internal organlar ve yumuşak dokunun çeşitli defektlerini içerir (1, 2, 3, 4, 6, 7, 8).

Kutanöz hastalığın en önemli klinik bulgusu kırmızımsı veya kahverengimsi kırmızı, cribriform, atrofik deri lezyonlarıdır (1, 2, 3, 5, 6). Hipo veya hiperpigmentasyon ve telenjektaziler poikilodermik bir görünüm verirler (1, 3, 4). Diğer kutanöz anomaliler lipomatöz nodüller ve papillomatöz lezyonları içerir (1).

OLGU

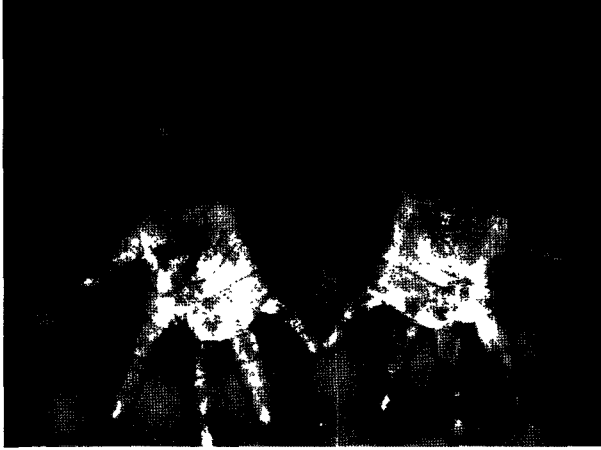
30 yaşındaki kadın hastamız vulvadaki papillomları nedeniyle polikliniğimize başvurduğunda sol bacağındaki lineer ve retiküler dağılımlı atrofik lezyonlar dikkatimizi çekti. Her iki kolunda ve gövdesinin sol yarısında da aynı tip lezyonlar vardı. Hastadan bu lezyonların doğduğundan beri mevcut olduğunu öğrendik. Ailesinde başka kimsede bu tip lezyon yokmuş. Annesinin 2'si erkek 3 düşüğü, kendisinin biri erkek 2 düşüğü olmuş. Bir oğlu var. Eşi ile

*SSK İstanbul Eğitim Hastanesi Dermatoloji (1) ve Patoloji Kliniği (3)
İstanbul Üniversitesi, İstanbul Tıp Fakültesi, Patoloji Anabilim Dalı (2)*

** 1-5 Ekim 1996 tarihlerinde Antalya'da yapılan XVI. Ulusal Dermatoloji Kongresinde yazılı bildiri olarak sunulmuştur.*

akrabalığı yok. Çocuğunda benzer lezyon yok. Daha önce de vulvada papillomları çıkmış, katerize edilmiş. Dermatolojik muayenesi: Hasta kısa boylu (1. 48 cm.) ve biraz kilolu (64 kg) ve kısa parmaklıydı.

Yüzünde ve gövdesinde asimetri yoktu. Saçları, saçlı derisi normaldi. Her iki kolda Blaschko çizgilerine uyan, lineer dağılım gösteren bazıları kahverengimsi kırmızı ve atrofik, bazıları telenjiektazik ve koyu kırmızı papüler lezyonlar sağ elde 2. ve 3. parmakların birbirine bakan iç yüzlerinde devam etmekte ve bu aralık biraz daha açık ve diğer parmakların başlangıcından daha aşağı seviyede (yengeç pençesi deformitesi) bulunmaktaydı. (Resim 1)



Resim 1: Sağ elde yengeç pençesi deformitesi ve el bileklerindeki lineer lezyonlar

Sol el 2. parmak aralığında longitudinal çöküklük vardı. Her iki omuzda ve gövdenin sol yarısında, sol gluteal, sol uyluk ve sol bacakta lineer, retiküler ve cribriform olarak dağılmış kahverengimsi kırmızı, atrofik, bazıları telenjiektazik lezyonlar mevcuttu (Resim 2).

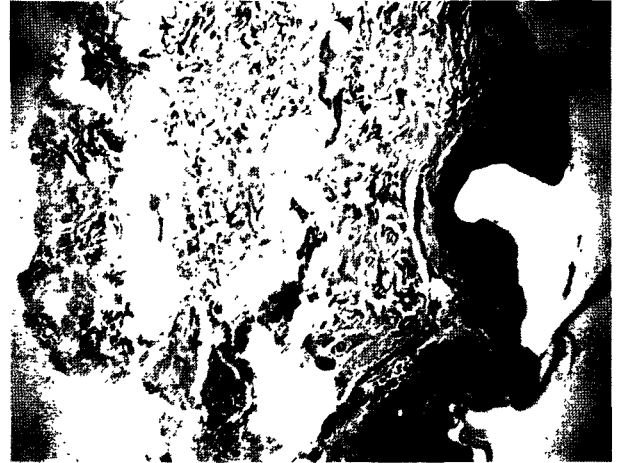


Resim 2: Skapula altındaki lezyonlar

El bileğindeki lezyonlar zaman zaman derinden çökük, zaman zaman kabarık hale geçiyormuş.

Hastanın sistemik muayenesinde, göz, diş, nörolojik muayenelerinde, rutin laboratuvar tetkiklerinde, akciğerlerin, kranyumun, ellerin ve uzun kemiklerin grafilerinde ve psikogramında patolojik bulgu saptanmadı. IQ: 85 bulundu.

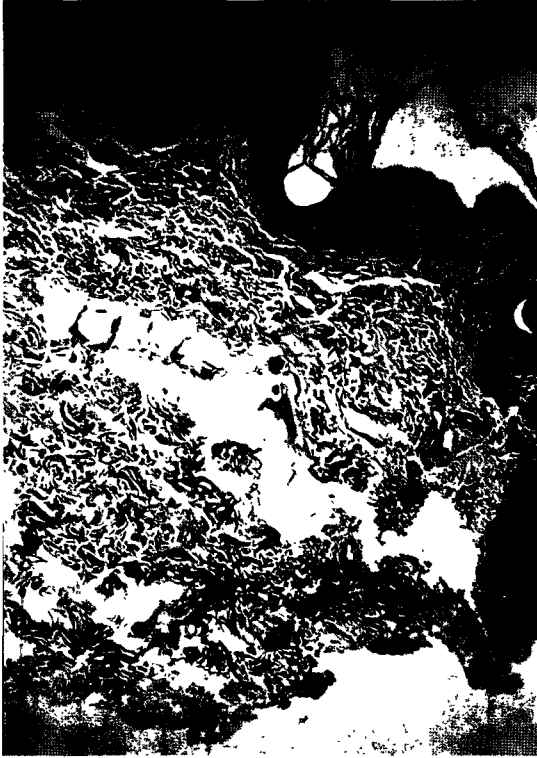
Hastanın uyluğundan alınan punch biopsi örneğine Hematoksilin + Eosin, Mayer H + E, Masson - Tricrome ve Orcein boyamaları uygulandı. Epidermiste hafif hiperkeratoz, hafif akantoz, bazal tabakada hafif derecede hiperpigmentasyon, papiller dermiste damarlar çevresinde hafif kronik iltihabi infiltrasyon, dermanın bazı alanlarda incelendiği; kollagen ve elastik liflerde hafif azalma olduğu, dermis içinde yer yer adipoz doku adacıklarının bulunduğu ve bunların epidermisin altına kadar uzandığı görüldü (Resim 3). Uygulanan Masson Tricrome boyası ile de bu özellik çarpıcı bir biçimde ortaya çıkmaktaydı (Resim 4). Ayrıca Orcein boyası ile elastik liflerin miktarca azaldığı görüldü (Resim 5).



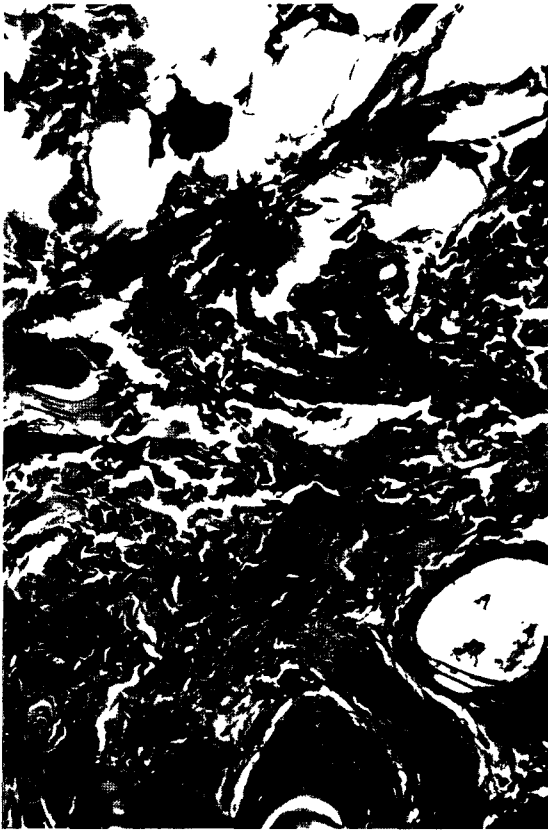
Resim 3: Mayer H+E x 80

TARTIŞMA

FDH göz, diş, kulak, iskelet ve internal organların defektleri ile birlikte deri ve eklerinin ektomezodermal malformasyonları ile karakterize bir hastalıktır (1, 2, 3, 4, 6, 7). Freire Maia ve Pinhero FDH'yi triko-odonto-oniko dishidrosis anormalliklerinin bir alt grubuna dahil etmişlerdir (1). Happle ve arkadaşlarına göre bu sendrom erkeklerde yüksek letalite gösterdiği için X'e bağlı dominant bir mutasyon olarak tanımlanmıştır (5). Bu mutasyon muhtemelen fibrob-



Resim 4: Masson Tricrome x 80



Resim 5: Orcein x 160

lastların büyüme kinetiğinde bir anormaliteye neden olur (5, 7). Kadınlarda 9 kat daha sık görülür (1, 2, 3, 4). Böyle ailelerde düşük oranı artmış sayıdadır (2, 4). El anomalilerinin varlığı nedeni ile bunun elin şekillendiği hamileliğin 8 inci haftasında embriyonik gelişimde bir defekte bağlı bir hastalık olduğu düşünülmüştür (4, 7). Maternal virus infeksiyonları (Hepatit, influenza, rubella, viral pnömoni) veya ilaçların (tetrasiklinler, salisilatlar, barbitüratlar, antihistaminikler gibi) bu değişim için sorumlu olduğu ileri sürülmüştür (4). Nadir olgularda yarım kromatid mutasyonları olabilir (1, 2, 3, 7).

Cilt lezyonları ya doğumda mevcuttur ya da ilk aylarda görülen eritematöz lezyonlardan hızla gelişirler (3, 6, 7). Aksilla, uyluk ve kalçalarda daha sık yokluğuna bağlı ülserler, sikatrisyel alopesi (Aplasia cutis kongenita), onikodistrofi olabilir (1, 2, 3, 4). Karakteristik deri lezyonları Blaschko çizgilerine uyan, lineer veya retiküler dağılımlı, kahverengimsi kırmızı, bazıları telenjektazik, atrofik lekelerdir (1, 2, 3, 4, 6, 8). Eritemden çok hipo veya hiperpigmentasyon görülür (1, 3, 4, 6, 7). İkinci karakteristik deri lezyonları yağ herniasyonudur ki bu, sarımsı ya da kahverengimsi pembe, yumuşak, sakkular aneoderma benzeri papülönodüller çoğunlukla ekstremitlerde ve özellikle popliteal ve antekubital fossalarda bulunurlar (3).

Yaşamın herhangi bir döneminde çıkabilen papilomalar diğer karakteristik özelliktir, çoğunlukla perineal, vulvar ve perianal bölgelerde bazen de aksiller, periumbilikal, dudaklar ve oral bölgeler de nadiren de ösafagus ve larinkste rastlanmıştır (2, 3, 4, 7). Genital bölgelerdeki lezyonlar yanlışlıkla condyloma acuminata olarak teşhis edilebilir (8).

İskelet değişiklikleri %50 olguda doğumda mevcuttur (4). Sindaktili, polidaktili, adaktili ya da hipoplazik parmaklar, spina bifida, skolyoz, torax deformasyonu klavikül ve kotlarda hipo veya aplazi görülebilir (1, 2, 3, 4). Yengeç pençesi deformitesi özellikle karakteristik (1, 2, 3, 4, 6, 7). Yaklaşık %20 olguda osteopathia striata denilen radyolojik olarak uzun kemiklerin metafizlerinde bilateral, simetrik, yoğunluk artışına bağlı vertikal striasyon görülür ve bu hastalığa özel bir görünümdür (1, 2, 4, 6, 9).

Dişlerde aplazi veya retansiyon, diş mine defektleri veya pozisyon anomalisi, gözde iris kolobomasi, keratokonus, mikro veya anoftalmi, şaşılık, nistagmus gibi anomaliler görülebilir (1, 2, 3, 4, 6, 7). Kısa boy, ince yapı, yüzün asimetrisi, böbrek üreter ve kalp anomalileri, inguinal ve umbilikal herni, omfasel gibi bulgular da görülebilir (3, 6).

Histopatolojide tipik olarak dermiste hipoplazi varken hipoplazi yoktur (7). Dermal konnektif doku incelenmiştir ve yer yer yerini subkutan yağ dokusu doldurmuştur (1, 2, 3, 7, 9). Konnektif dokunun ince

bir tabakası daima epidermis ve yağ hücreleri arasında bulunur (6, 9). Bazen kollagen lifler incelmış veya parçalanmıştır (7). Epidermis ve ekleri dermisin ve eklerinin tamamen yok olduğu alanlar dışında etkilenmemiştir (Aplasia cutis congenita) (7).

Ayrıncı tanıda poikilodermik görünüm yüzünden Rothmund - Thomson sendromu düşünülürse de lezyonların lineer dağılımı olmaması ile ayırd edilebilir. İnkontinensiya pigmentiden FDH'de poikilodermi olmasıyla, nevus lipomatosus cutaneus superficialis-den hernilemiş deride atrofi olmasıyla, lineer epidermal nevüsten atrofiler, hernie lezyonlar ve ilave sistemik anomaliler olması ile ayırd edilebilir (7, 9).

Tedavisi yoktur, hernie lezyonlara cerrahi tedavi uygulanabilir (1, 2, 3, 7).

Bizim hastamızda doğuştan beri bulunan, Blaschko çizgilerine uyan dağılımda, lineer ve retiküler, atrofik, telenjektazik, anetoderma - like kahverengimsi kırmızı deri lezyonları, tırnaktaki longitudinal çöküklük, sağ eldeki yengeç pençesi deformitesi, vulvadaki papillomları, kısa boy ve kısa parmakları, annesinin ve kendisinin erkek çocuk düşükleri yapmış olmaları dermis içinde epidermise doğru dağılması ile teşhis koyduk ve nadir görülmesi nedeniyle bildirim sunduk.

Philadelphia, WB Saunders Co. 1992 (2): 1279-1281.

- 8- **Arnold HL, Odom RB, James WDJ:** Diseases of the skin. 8.inci baskı. Philadelphia, WB Saunders Co, 1990: 677.
- 9- **Johnson B, Honig P:** Congenital Diseases (Genodermatoses). In: Lever's Histopathology of the Skin. Ed: Elder D, Elenitsas R, Jaworsky C, Johnson B. 8.inci baskı. Philadelphia, Lippincott-Raven Pub. 1997: 125-126.

KAYNAKLAR

- 1- **Büchner SA, Itin P:** Focal dermal hypoplasia syndrome in a male patient. Report of a case and histologic and immunohistochemical studies. Arch Dermatol 1992 Aug: 128(8): 1078-82.
- 2- **Goltz RW:** Focal dermal hypoplasia syndrome. An update. Arch Dermatol 10992 Aug: 128 (8): 1108-11.
- 3- **Pereyo NG, Lugo-Janer GJ, Sanchez JL:** Atrophic macules in an infant. Goltz syndrome (focal dermal hypoplasia (FDH) syndrome) Arch Dermatol 1993 Jul: 129 (7): 897-900.
- 4- **Braun-Falco O, Plewing G, Wolff HH, Winkelmann RK:** Dermatology. 3. baskı, Berlin, Springer-Verlag, 1991: 542-543.
- 5- **Arnold WP, Steijen PM, Happle R:** Br J Dermatol. 1993 Aug: 129(2): 214-215.
- 6- **Harper J:** Genetics and Genedermatoses. In: Textbook of Dermatology. Ed: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. 5.inci baskı, Oxford Blackwell Sci. Pub. 1992 (1): 358-360.
- 7- **Shames BS, Fretzin D:** Disorders of collagen, elastin, and ground substance. In: Dermatology. Ed: Moschella SL, Hurley HJ. 3. üncü baskı.