

Yenidoğanda Nadir Bir Atefl Nedeni: Hipohidrotik Ektodermal Displazi

Dr. Necati TAŞKIN (1), Dr. Teoman AKÇAY (2), Dr. Arzu AKÇAY (2), Dr. Hüseyin ALDEMİR (2),
Dr. Meliha ARSLAN (2), Dr. Elif DOĞAN (2), Dr. Ayfegül DOĞAN (2)

ÖZET

Ektodermal displaziler saç, dişi, tırnak veya ter bezi fonksiyonundaki primer defektle beraber olan bir grup heterojen bozukluklardır. Hipohidrotik (anhidrotik) ektodermal displazi (HED) özellik arzeden sendromlardan biridir ve hayatın ilk yıllarında önemli zorluklara sebep olabilir. En ciddi rahatsızlıklardan birisi de ekrin ter bezlerinin rudimenter olmasına ya da yokluğuna bağlı olarak terlemenin azlığı ya da yokluğu ve bunun sonucu olan belirgin sıvı intoleransı ve hiperpreksi ataklarıdır. Bu vakada yüksek ateş sebebi ile hospitalize edilen ve HED teşhisi konulan bir yenidoğan sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Ektodermal displazi, yenidoğan

SUMMARY

A Rare Case of Fever in Newborn: Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia

The ectodermal displasias are a heterogeneous group of disorders with a primary defect in hair, teeth, nail or sweat gland function. Hypohidrotic (anhidrotic) ectodermal dysplasia (HED) is one of the distinctive syndromes and may cause considerably difficulty during the first year of life. The most serious disturbance is the absence or diminution of sweating, due to rudimentary or absent ecrine sweat glands, which results in marked heat intolerance and episodes of hyperpyrexia. In this report, a neonate hospitalized with fever of unknown origin and diagnosed as HED is presented.

Key Words: Ectodermal dysplasia, Newborn

GİRİŞ

Ektodermal displaziler, geçmişte yetersiz olarak tanımlanmış, deri ve eklerinin bir grup heterojen bozukluklardır (1). Son zamanlarda, bu terimin konjenital ilerleyici olmayan (non-progressive) ve yaygın bozukluklarla sınıflandırılması tavsiye edilmektedir (2). Etkilenen ektodermal yapıya göre (saç, dişi, tırnak ve ter bezleri) sınıflandırılmış 100'den fazla ayrı sendrom bildirilmiştir (1). Her ne kadar nadir bir durum olsa da hipohidrotik (anhidrotik) form muhtemelen en çok neonatolojinin ilgi alanına girmektedir. Ekrin ter bezlerinin rudimenter kalmış olması tamamen belirgin sıvı intoleransına ve hiperpireksi epizodlarına yol açar.

Bu bozukluğun olası hipertermik bir yenidoğanda düflünlümediği durumda, gerçek teşhis konana kadar bu tür bebekler gereksiz hospitalizasyona ve laboratuvar testlerine maruz kalabilirler (3).

OLGU SUNUMU

17 günlük erkek bebek ünitemize ateş sebebi ile yatırıldı. C/S ile term olarak doğan bebeğin doğum ağırlığı 3600 gramdır. Ailenin 2. çocuğu idi. İlk çocuğu 5 yaşında sağlıklı bir çocuğu idi. Anne ve baba birinci dereceden akraba idiler. Postnatal ikinci günde ateş ve muhtemelen sepsis sebebi ile antibiyotik tedavisine başlandı. Hemokültürde üreme olmaması ve sepsise ait diğer klinik ve laboratuvar bulgularının saptanmaması sebebi tedavinin 6. gününde ateşli sona ermiş olarak taburcu edildi. Ancak hastanın yüksek ateş epizodları devam etmiş olduğundan tekrar hastanemize getirildi. Getirildiğinde ateşli 39°C idi. Deri kuru, venler belirgindi. Saçları, kılları ve kirpikleri seyrek ve açık renkli idi. Frontal çöküklük, kalın dudaklar ve meme dokusunun yokluğu gözle çarpıyordu. Kan, BOS, idrar ve dışkı kültürleri alındı.

SSK İstanbul Eğitim Hastanesi, Çocuk Hastalıkları Uzmanı (1),
SSK Bakırköy Doğumevi Kadın ve Çocuk Hastalıkları Eğitim Hastanesi, Çocuk Kliniği (2)

tan sonra flüpheli sepsis tefhisi ile ampisilin ve amikasin ile tedaviye bafllandı. Bununla beraber hastanın intermittan olarak yüksek ateşli devam etmekteydi. Baflvurunun 10. gününde tekrar kültürleri alınarak tedaviye sefotaksim ilave edildi. Çeşitli laboratuvar araştırmaları yapıldı, fakat etyolojik bir faktör bulunamadı. Hastada 15. günde üriner enfeksiyon ve 25. günde otitis media gelişti. Bu enfeksiyonlar kaybolduktan sonrada ateşli epizodlar devam etti. Ateşli epizodlar ile çevre ısısının ve bebğin gıysilerinin ilişki gözlenmesi bize deri biyopsisini gerekli kıldı. Yapılan palmar deri biyopsisinde ter bezlerinin yokluğu gösterildi ve tefhis doğrulandı.

TARTIŞIMA

Hipohidrotik ektodermal displazi (Christ-Siemens-Tourain Sendromu) parsiyel ya da total ter bezleri yokluğu, hipotrikoz ve hipodonti ile karakterizedir. «nsidans» 100.000 doğumda bir olarak tahmin edilmektedir. (1). Kalıtım» X'e bağılı resesif geçişli olmaktadır. Fakat bazı ailelerde otozomal dominant ve resesif geçişli olabilmektedir (1,4,5). Değişik «rklardan %90» erkek olan bir çok vaka bildirilmiştir. Difilerde sendrom tüm özellikleri ile ortaya çıkmaz. Fakat difil defektleri, seyrek saç, azalmış terleme ve anormal deri bulgular» görülür. Tefhis konduktan sonra hastamızın kız kardeşini muayene ettik ve bu hastamızın tipik özelliği olan konik ve noktalı difileri olduğunu gördük.

HED'li hastaların karakteristik klinik özelliklerini yenidoğan döneminde deşerlendirmek güçtür. Genellikle yanlış olarak postmatürite bulgusu olarak deşerlendirilen, derinin aflı» derecede soyulması, erken bir bulgu olarak görülmektedir ve etkilenen yenidoğanda deşerli bir ipucu olabilir (3). Biz hastamızın hikayesinde böyle bir bulguya rastlamadık. Neonatal dönem sonrasında deri ince, soluk, kuru ve vücudun büyük bir kısmında venler belirgindir. Hastamızın tüm özelliklerinin görüldüğü tiplerinde hastanın görünümü; belirgin frontal çukuk», ve çene, çökük yanaklar, kalın ve dfla dönük dudaklar, semer burun ve büyük kulaklar ile ayrıtıttiricidir. Saçlar ince, seyrek ve açık renklidir. Kafllar seyrek ya da yoktur. Fakat kirpikler genellikle normaldir (4).

HED'li yenidoğanlarda, bizim hastamızda da olduğu gibi ana problem azalmış terlemeye bağılı hiperpireksidir (3). Bu bebekler sık hastaneye getirilirler ve çeşitli incelemeler yapılır. Hastalar» bir inkübatöre yerleştirmek problemi daha da kötüleştirir tekrarlayan febril epizodlar beyin hasarından ve mental retardasyondan sorumlu olabilir (5).

Dişer glandüler yapılar da hipoplastik olabilir ya da hiç olmayabilir. Azalmış lakrimasyon, atrofik rinit

ve farinks, trekea, bronflar, özofagus ve duodenumdaki bezlerin yokluğu bildirilmiftir. Vakaların yarısında tırnaklar eksiktir. Memelerin yokluğu (amastia) arasıra rastlanan bulgudur (1,4,7). Dişer bulguların tanımmasının güç olduğu yenidoğan döneminde bu bulgu hastamızın tefhisi için iyi bir ipucu olabilir. Difillerle ilgili olan deşifliklikler hayatın daha ileri dönemlerinde saptanır ve anodontiden defektif difillerle beraber olan hipodontiye kadar deşiflik flekilerde olabilir (7).

Hastamızın tefhisi çocukta saç veya difil azlığının dikkat çekmeye bağılı» döneme kadar nadiren konur. Fakat açıklanamayan ateşten flüphelenilmelidir (4). Dişer tefhis flüpheli ise, bizim hastamızda da olduğu gibi deri biyopsisi ekrin tez bezlerinin yokluğunu ya da hipoplastik olduğunu gösterecektir. Terlemedeki defekti göstermek için pilokarpin iyontoforezi kullanılabilir (3). Son zamanlardaki çalışmalar HED lokusunun saptanmasına ve böylece tanıyı»k testlerine, pre ve erken postnatal tefhise moleküler-genetik diagnostik yaklaşıma olanak tanımıştır (8).

HED için spesifik bir tedavi yoktur. Aflı» hareketten kaçınmak, aflı» sıcaklığa maruz kalmaktan uzak durmak gibi tavsiyeler dflında pek fazla birşey yapılamamaktadır (1). Ancak son zamanlarda in vitro olarak yapılan çalışmalar epidermal growth faktörün (EGF) ter bezlerinin gelişmesinde önemli bir rolü olduğunu göstermektedir ve bunun kullanımı ile insanlarda genetik olarak belirlenen bu önemli defekt tedavi edilebilir hale gelebilir.

Her ne kadar nadir bir durum olsa da, görünür bir sebep olmadık» halde ateşli olan yenidoğanlarda HED'in tanımlanması önemlidir. Erken tefhis, anne ve babanın bilgilendirilmesi febril epizodlar önler ve gereksiz hospitalizasyonlar ve incelemeleri ortadan kaldırabilir.

KAYNAKLAR

1. Irwin J. Ectodermal displasias. In: Champion RH, Burton JL, Govier FJ (eds). Textbook of dermatology. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1992:334
2. Arnold HL, Odom RB, James WD. Some genodermatoses. In: Lambsback W (ed). Andrews diseases of the skin, Clinical Dermatology. Philadelphia: WB Saunders, 1990: 676
3. Estrely NB, Solomon LM. Congenital and hereditary disease of skin. In: Taeusch HW, Ballard RA, Avery MA (eds). Schaffer and Avery's disease of the newborn. Philadelphia: WB Saunders, 1991: 973
4. Rook A, Wilkinson DS (eds). Textbook of Dermatology. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1972: 109

5. Fakhir S, Ansari Z, Admani S. Anhydrotic ectodermal displasia. *J Indian Med Assoc* 1991; 89: 45.
 6. Walker NPJ, Champion RH. Neonatal Dermatology. In: Robertson NRC (ed). *Textbook of Neonatology*. Edinburg: Churchill Livingstone, 1992; pp: 865.
 7. Solomon LM, Esterly NB. Neonatal Dermatology, Vol IX in the series Major Problems in Clinical Pediatrics. Philadelphia: WB Saunders, 1973; pp: 181.
 8. Zonana J, Jones M, Browne D et al. High resolution of the X-linked hypohydrotic ectodermal displasia (EDA) locus. *Am J Hum Genet* 1992; 51: 1036.
 9. Blecher SR, Kapalanga J, Lalonde D. Induction of sweat gland by epidermal growth factor in murine X-linked anhydrotic ectodermal dysplasia. *Nature* 1990; 345: 542.
-