

Ektodermal displazi: nadir görülen ve tekrarlayan ateş nedeni

Ectodermal dysplasia: rare cause of relapsing fever

Mustafa Özçetin, Işıl Özer

Dermatoloji Anabilim Dalı (Yrd. Doç. Dr. M. Özçetin; Yrd. Doç. Dr. I. Özer), Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi, Tokat

Geliş tarihi/Received: March 12, 2009; **Kabul tarihi/Accepted:** May 28, 2009

İletişim adresi:

Dr. Mustafa Özçetin, Gaziosmanpaşa Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji Anabilim Dalı, Tokat. Eposta: mozcetin@gmail.com

Sayın Editör,

Üç aylık kız olgu kilo alamama ve sık tekrarlayan yüksek ateş yakınmaları ile yatırıldı. Birinci derece kuzen olan anne ve babanın ilk çocuğu idi. Fizik muayenede düşük vücut ağırlığı (3. persentil), ateş yüksekliği (aksiller ateş 38 C) vardı.

Diş gelişimi olmayan olgunun mikrognatisi mevcuttu. Gözlerde enoftalmi ve periorbital hiperpigmentasyonu dikkati çekmekteydi. Saç, kaş, kirpik ince ve seyrek, deri kuru ve kırışık.

Böbrek, karaciğer fonksiyon testleri ve elektrolit değerleri normal bulundu. Alınan kan, idrar ve boğaz kültürlerinde üreme olmadı. Immünglobülin değerleri normal sınırlarda saptandı. Anemi dışında patolojik laboratuvar bulgusu yoktu.

Radyolojik incelemede diş kökleri hipoplazik, batin ultrasonografi ve akciğer grafisi bulguları normaldi. Bu klinik ve laboratuvar bulguları ile ayırıcı tanıda akut enfeksiyonlar dışlandı. Tipik yüz görünümü, terlemesinin olmaması ve doğduğundan beri tedavilere yanıt vermeyen ateşlerinin olması nedeni ile olası ektodermal displazi düşünülerek deri biyopsisi yapıldı. Biyopsi ektodermal displazi ile uyumlu olarak değerlendirildi (Resim 1). Olgunun ateşi semptomatik ve destekleyici tedavi ile kısmen kontrol altına alındı. Dermatoloji tarafından vazelin, gliserin, metilprednisolon aseponat karışımı kremler önerildi. Terlememe sorunu olan hasta sıcaktan korunması önerisi ile taburcu edildi.

Hipohidrotik-anhidrotik ektodermal displazi parsiyel ya da total ter bezleri yokluğu, hipotrikoz ve hipodonti ile karakterizedir (1). İnsidansı 100,000 doğumda birdir [1, 2]. Birçok olguda X'e bağlı resesif geçiş bildirilmekle birlikte otozomal dominant veya resesif geçiş de bildirilmiştir. Yüksek riskli gebeliklerde prenatal tanı fetal deri biyopsisi ile mümkün olabilmektedir [1, 3].

Ateşlenmenin sebebi rudimenter ektrin bezleri yüzünden terleme ile ısı kaybının sağlanamamasıdır [2]. Bu olgu, nadir görülmesi nedeni ile tekrarlayan ateş ile başvuran hastalarda ektodermal displazinin de hatırlanması amacıyla sunuldu.



Resim 1. Olgunun klinik görünümü.

Kaynaklar

1. Irwin J. Ectodermal displasias. In: Champion RH, Burton JL, Govier FJ (eds). Textbook of Dermatology. Oxford: Blackwell Scientific Publications, 1992: 334.
2. Itthagarun A, King NM. Ectodermal dysplasia: A review and case report: Quintessence Int 1997; 28: 595-602.
3. Taşkın N, Akçay T, Akçay A, Aldemir H, Arslan M, Doğangün E, Doğandemir A. Yenidoğanda Nadir Bir Ateş Nedeni: Hipohidrotik Ektodermal Displazi. İstanbul Tıp Dergisi 2004; 2: 45-7.