

Hipohidrotik Ektodermal Displazi ve Gastroözofageal Reflü Hastalığı: Vaka Sunumu

Mahya Sultan TOSUN *, Vildan ERTEKİN *, Mustafa BÜYÜKAVCI **, Hakan DÖNERAY ***

Hipohidrotik Ektodermal Displazi ve Gastroözofageal Reflü Hastalığı: Vaka Sunumu

Ektodermal displaziler ektodermal orijinli dokuları etkileyen bozukluklardır. Hipohidrotik Ektodermal Displazi (HED) X'e bağlı resesif geçiş gösteren, ender görülen herediter bir hastalıktır. Vakalarda ter bezlerinin kısmi veya tam kaybı, dental anomaliler ve hipotrikozla birlikte tipik bir yüz görünümü mevcuttur.

Gastroözofageal Reflü (GÖR) gastrik içeriğin özofagus içine hareketidir. GÖR, semptomatik olur, yaşam kalitesini etkiler ve morbiditeye neden olursa Gastroözofageal Reflü Hastalığı (GÖRH) olarak tanımlanır.

Bu vaka HED olan hastalarda GÖRH'nun gözardı edilme-
mesi için sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Ektodermal displazi, gastroözofageal reflü, çocuk

Çocuk Dergisi 2011; 11(1):39-42

Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and Gastroesophageal Reflux Disease: A Case Report

Ectodermal dysplasias are developmental disorders affecting tissues of ectodermal origin. Hypohidrotic ectodermal dysplasia is a rare hereditary disease that has an X-linked recessive mode of inheritance. It is characterized by partial and complete absence of sweat glands, dental anomalies, hypotrichosis and typical facial appearance.

Gastroesophageal reflux (GER) is the backflow of gastric contents into the esophagus. is named If GER becomes symptomatic, affecting quality of life, and results in morbidity, it is termed as gastroesophageal reflux disease.

This case was presented to emphasize that GERD should not be overlooked in patients with HED.

Key words: Ectodermal dysplasia, Gastroesophageal reflux, Child

J Child 2011; 11(1):39-42

GİRİŞ

Ektodermal Displazi (ED), diş, saç, kaş, kirpik, tırnak, yağ ve ter bezleri gibi ektoderm orijinli organ ve dokuları ilgilendiren, ender görülen kalıtsal bir hastalıktır ⁽¹⁾. ED'lerde genel olarak deri yapısında değişiklikler, kemik ve eklem anomalileri, damak, yüz ve özel duyu (işitme-görme) anomalileri, nörolojik gelişim bozuklukları, vasküler sistem ve reproduktif sistemde anormallikleri içeren geniş bir anormali spektrumu olabilir. Diğer iç organlarda yapısal ve fonksiyonel bozukluklar da mevcut olabilir ⁽²⁾.

Christ-Siemens-Touraine Sendromu (veya Anhidrotik ED) olarak da bilinen HED, bütün dünyada tüm ırklarda 1/100.000 oranında görülür. Hastalık X'e bağlı resesif geçiş göstermekle birlikte, otozomal resesif ve dominant geçiş de bildirilmiştir ^(2,3). X'e bağlı HED, ED'lerin en yaygın görülen formudur. Bebeklik döneminde tanı güçtür ve sıklıkla bu sendrom gözden kaçır. Erken çocukluk döneminde hipertermiye bağlı artmış mortalite hızı ile ilişkilidir. Yetişkinlerde ise bu durum kolaylıkla tanınır ⁽²⁾.

Klasik kraniofasial özellikler çıkık alın, maksiler hipoplazi, basık burun kökü, mandibular prognatizm, fasial konkavite, antimongoloid yerleşimli gözler, geniş kulaklar, dişlerin yokluğuna bağlı kalın ve dışa dönük dudaklar ve periorbital hiperpigmentasyondur ^(2,3). Anodontia, hipodontia, mikrodontia, konikal diş gelişimi ve alveolar çıkıntıların yokluğu HED'nin en karakteristik bulgularıdır ^(1,2).

Alındığı tarih: 28.07.2010

Kabul tarihi: 23.08.2010

* Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Anabilim Dalı

** Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Onkoloji Anabilim Dalı

*** Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Pediatrik Endokrinoloji Anabilim Dalı

Yazışma adresi: Yard. Doç. Dr. Mahya Sultan Tosun, Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Pediatrik Gastroenteroloji, Hepatoloji ve Beslenme Bilim Dalı, 25240 Erzurum

e-posta: mahyaci@yahoo.com

ED'ler üç tip altında incelenmektedir⁽¹⁾:

Tip I: X'e bağlı hipohidrotik tip (En yaygın görülen tip)

Tip II: Diş-tırnak sendromu (Witkop Sendromu): Normal saç ve kaşlara sahip, hipodonti ve displastik tırnaklarla görülen otozomal dominant tip

Tip III: X'e bağlı otozomal dominant tip: Dişlerin normal olduğu, özellikle saç ve tırnakları etkileyen hidrotik tip

Ektodermal bozukluklar dört ana grup altında toplanmıştır⁽¹⁾:

- Hipohidrozis:** Yağ veya ter bezlerinin olmaması veya az olması şeklinde görülür.
- Hipotrikozis:** İnce ve seyrek saçlar, kaşların ve kirpiklerin yokluğu ile belgindir.
- Hipodonti:** Anodonti veya daha çok oligodonti şeklinde görülür.
- Onikodisplazi:** Dizplazik tırnak oluşumu şeklindedir.

ED sendromlarında bu ektodermal bozuklukların en az iki tanesinin bulunması gerekmektedir⁽¹⁾.

Gastroözofageal Reflü (GÖR), gastrik içeriğin istemsiz olarak özofagusa hareketidir ve primer olarak bir motilite bozukluğudur. Gastrik içeriğin özofagusa kaçışı, gastroözofageal bariyer yetersizliği sonucu olarak meydana gelmektedir. Gastrik içeriğin özofagusa kaçışı çocukta semptomlara yol açıyor, yaşam kalitesini etkiliyor ve klinik olarak bir hastalık tablosu oluşturuyorsa Gastroözofageal Reflü Hastalığı (GÖRH) olarak tanımlanmaktadır^(4,5).

Burada kronik öksürük ve tekrarlayan akciğer infeksiyonu nedeniyle başvuran ve HED ve GÖRH tespit edilen bir vaka sunulmuştur.

VAKA

On üç yaşında erkek hasta, kronik öksürük yakınmasıyla getirildi. Bu yakınmasının 6 aylıktan itibaren olduğu, aktivite sonrası ve gece uykudayken arttığı öğrenildi. Çok sık ateşinin olduğu, bebeklik döneminde beş kez alt solunum yolu infeksiyonu nedeniyle hastaneye yatırıldığı belirtildi. Hastanın yaz aylarında ateş yüksekliğinin daha fazla olduğu, sıcağa dayanıksız olduğu ve aşırı sıcaklarda bile çok az ter-

leyebildiği öğrenildi. Hastanın saçlarının ve kaşlarının doğuştan olmadığı, son bir yıldır seyrek olarak çıktığı ve diş gelişiminin tamamlanmadığı öğrenildi.

Anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Sağlıklı üç kardeşi vardı. Hastamız bebekliğinden beri beş kez tekrarlayan akciğer infeksiyonu nedeni ile hastanede yatarak tedavi edilmiş ve ateşinin nedeni sekiz kez yatarak araştırılmıştı. Ancak, herhangi bir tanı almamıştı. İnmemiş testis ve atriyal septal defekt nedeniyle opere olduğu öğrenildi.

Fizik incelemede genel durumu iyi olan hastanın vücut ağırlığı 25-50 persentil, boyu 50-75 persentil idi. Belirgin alın, maksiler hipoplazi, basık burun kökü, geniş kulaklar ve belirgin dudaklar ile atipik yüz görünümü mevcuttu. Üst çenede ön kesici iki diş ile birlikte sağda ve solda toplam dört azı dişi ve alt çenede bir adet kesici dişi vardı. Saçları ve kaşları seyrek olup, cildi ince ve kuruydu. Tırnaklarının gelişimi normaldi.

Laboratuvar incelemelerinde hemogram, kan biyokimyası, idrar analizi, immunoglobulin paneli, tiroid fonksiyon testleri normaldi. Tekrarlayan akciğer infeksiyonu nedeniyle çekilen akciğer tomografisinde akciğer parankimi normal olup, sol aksillada lenfadenopati tespit edildi; biyopsi örneğinde sinuzal histiositoz bulundu.

Yineleyen öksürüklerinin nedeninin Gastroözofageal Reflü Hastalığı (GÖRH) olabileceği düşünüldü. Gastroözofageal reflü sintigrafisi normal, 24 saatlik pH monitorizasyonu reflü ile uyumlu bulundu. Reflü indeksi: 5.0, DeMeester skoru: 44.60 idi. Hastanın üst Gastrointestinal Sistem (GIS) endoskopisinde kardiyoözofageal sfinkterin endoskopu tam olarak kavramadığı ve özofagus mukozasında hiperemi olduğu görüldü. Patoloji raporu kronik özofajit olarak yorumlandı.

TARTIŞMA

HED, anhidrozis veya hipohidrozis, dental anomaliler, hipotrikozis ve tipik yüz görünümü ile karakterizedir⁽³⁾. Vakaların klasik kraniyofasyal dismorfik özellikleri maksiller hipoplazi, mandibular prognatizm, fasyal konkavite, semer burun, çıkık alın, kalın dışa dönük dudaklar, geniş kulaklar ve göz çevresin-

de pigmentasyondur ^(3,6). Bazı hastalarda gözyaşı sekresyonunda azalma ve konjunktival sorunlar gelişebilir. Kserostomia ve disfajiye neden olabilecek tükürük ve farengal sekresyon salgı miktarı düşer ⁽¹⁾. Vakamızda hipohidrozis, hipodonti, hipotrikozis ve tipik yüz görünümünü oluşturan bulgulardan belirgin alın, maksiler hipoplazi, basık burun kökü, geniş kulaklar ve belirgin dudaklar mevcuttu.

Bir çalışmada otopsi yapılan bir vakada farinks, larinks, trakea, büyük ve küçük bronşlarda mukoz glandlarının yokluğu gösterilmiş, üst özofagusta da bu bezlerin olmayabileceği belirtilmiş ve bu bulgunun solunum yolu infeksiyonlarına yatkınlığı attırdığı belirtilmiştir ⁽⁷⁾.

Sık yineleyen bronşit ve/veya otitin görülebileceği belirtilmiştir ⁽³⁾. Hastamız da beş kez yatarak tekrarlayan akciğer infeksiyonu nedeniyle araştırılmıştı.

Hastalığın spesifik bir tedavisi yoktur. Isı intoleransı için, vücut ısısının yükselmesine neden olabilecek fizik egzersizlerden kaçınmak, ılık iklimlerde yaşamak, sık ve soğuk içecekler içmek, antipiretikler kullanmak önerilebilir. Dış anomalileri için protezler, kulak ve burundaki bozukluklar için plastik cerrahi operasyon uygulanabilir, deri kuruluğu için nemlendiriciler kullanılabilir ⁽³⁾.

Masif Lenfadenopati (LAP) ile seyreden sinus histiositozu sıklıkla ağrısız LAP ile bulgu verir. LAP'ler başta servikal bölge olmak üzere yaygın olarak aksiller, paraaortik, inguinal ve mediastinal bölgede saptanırlar. Çoğu hastada lenf nodları dışında azalan sıklıkta deri ve yumuşak doku, nazal kavite ve paranasal sinüsler, göz, orbita, kemik, tükürük bezleri, merkezi sinir sistemi, oral kavite, böbrekler ve genitoüriner sistem, solunum sistemi, karaciğer, tonsiller, meme, gastrointestinal traktus ve kalp etkilenebilir. Hastaların çoğu kendiliğinden tam remisyona girer. Çok az vakada hastalık ağır seyir gösterir ve fatal olabilir. Kötü prognoz böbrekler, alt solunum yolu, karaciğer tutulumu, immunolojik anormallikler ve anemi ile ilişkilidir ⁽⁸⁾. Hastamızda aksiller bölgede saptanan ağrısız LAP dışında sistemik tutulumla ait bulguların görülmemesi ve kötü prognoz ile ilişkili olabilecek sistemlere ait tutulumların olmaması nedeniyle hastamız pediatrik onkoloji tarafından tedavisiz yakın izleme alınmıştır.

GÖR patogenezi tek bir faktöre bağlamak olası değildir. GÖRH gelişimi multifaktöryeldir. Defektif antireflü bariyer, uzamış özofageal temizlenme, bozulmuş özofageal mukoza direnci ve uzamış gastrik boşalma gibi bozuklukların biri veya birkaçı bir arada bulunabilir. Özofagus mukozasını gastrik sıvının etkisinden koruyabilmek için işlev gören bir antireflü bariyerin varlığı gereklidir. Antireflü bariyer; Alt Özofagus Sfinkteri (AÖS), diafragmatik krus, AÖS'nin intraabdominal lokalizasyonu ve frenoözofageal ligamentten oluşur. Özofageal temizlenme mekanizmaları özofagus mukozasının reflü materyaline maruz kalma süresinin kısaltmasını sağlar. Özofagusun primer ve sekonder peristaltizmi, yutulan tükürük, özofagustaki submukozal glandların bikarbonattan zengin sekresyonları ve yer çekimi özofageal klirensi sağlayan başlıca mekanizmalardır. Özofagusa gelen asit materyalinin nötralizasyonunda bikarbonat önemli rol oynar. Tükürük hem yüksek miktarda bikarbonat içermesi sayesinde özofagusa kaçan asidi nötralize etmekte hem de içerdiği epidermal büyüme faktörü nedeniyle epitelyum rejenerasyonunu hızlandırmaktadır. Özofagus duvarındaki savunma düzeneği preepitelyal, epitelyal, postepitelyal olarak sınıflandırılan faktörlerden oluşur. Preepitelyal defans yüzey mukus tabakası ile lümen ve hücre yüzeyinde anlamlı bir pH gradienti sağlayan bikarbonattır ⁽⁹⁾. GÖR'nün öksürük ve tekrarlayan akciğer infeksiyonuna neden olabileceği bilinmektedir ⁽⁴⁾.

HED saptanan hastamızda hastalığın patogenezi itibariyle tekrarlayan akciğer infeksiyonunun olması beklenen bir durumdur. Ancak, yaptığımız ileri düzey araştırmalar sonucunda hastamızda GÖRH'nin olduğu ve sekonder olarak kronik özofajitin geliştiğini gördük. Hipohidrozisle ilişkili olarak tükürük ve özofageal sekresyonların yetersizliğinin özofageal temizlenme ve mukozal rezistansı bozarak GÖRH gelişimine katkısı olduğunu düşündük. HED tanısı alan hastalarda tekrarlayan akciğer infeksiyonunun yalnızca bu tanı ile açıklanabileceği belirtilerek daha ileri araştırma yapılmaması GÖRH'nin gözardı edilmesine neden olabilir. Bu vaka ile HED ve GÖRH ilişkisine dikkat çekerek, kesinlikle HED'li hastalarda GÖRH'nin araştırılması gerektiğini vurgulamak istedik.

