

Netherton Sendromu ve Mental Retardasyon Birlikteliđi

Netherton Syndrome with Mental Retardation

Özet

Netherton sendromu nadir rastlanan ve otozomal resesif geçişli bir iktiyoz tipidir. Bu sendromun ana belirtileri iktiyozis linearis sirkumfleksa, yapısal kıl gövdesi anomalisi (trikoreksis invajinata) ve atopik yatkınlıktır. Bazı hastalarda nadir olarak mental retardasyon da gözlenebilir. Bu yazıda mental retardasyonun eşlik ettiđi bir Netherton sendromu olgusu sunulmaktadır.

Anahtar Sözcükler: Netherton sendromu; iktiyoz; mental retardasyon

Abstract

Netherton syndrome is a rare and autosomal recessive form of ichthyosis characterized by ichthyosis linearis circumflexa, trichorrhexis invaginata and atopic manifestations. Mental retardation may be also observed in some patients. We present here a rare case of Netherton syndrome with mental retardation.

Keywords: Netherton syndrome; ichthyosis; mental retardation

Dilşad Yıldız Miniksar

Malatya Devlet Hastanesi, Beydađı
Kampüsü

Geliş Tarihi /Received : 26.03.2016
Kabul Tarihi /Accepted: 22.04.2016

Sorumlu Yazar/Corresponding Author

Uzm. Dr. Dilşad Yıldız Miniksar
Malatya Devlet Hastanesi,
Beydađı Kampüsü. Özalper Mah.
Turgut Özal Bulvarı No:4
E-mail: dr_dilsad1984@hotmail.com

GİRİŞ

İktiyozlar, hiperkeratoz ve/veya kepeklenmenin eşlik ettiği deskuamasyon bozukluğu ile karakterize genetik dermatozlardır (1). Sendromik iktiyozlardan olan Netherton sendromu (NS) nadir rastlanan ve otozomal resesif geçişli bir iktiyoz tipidir. Yaygın olarak SPINK5 gen mutasyonu bildirilmektedir (2). İnsidansının yaklaşık olarak 1/200.000 civarında olduğu tahmin edilmektedir (3). Bu sendromun ana belirtileri iktiyozis linearis sirkumfleksa, yapısal kıl gövdesi anomalisi ve atopik yatkınlıktır. Bazı hastalarda aminoasidüri, gelişme geriliği ve hücrel bağışıklık sistemi bozuklukları gözlenebilir (2,4). Bu sendromda görülebilecek diğer bazı semptomlar ise; hipoalbuminemi, enteropati ve mental retardasyondur (2).

Bu raporda akraba evliliği sonucunda dünyaya gelen ve NS tanısıyla beraber mental retardasyonun eşlik ettiği 6 yıl 8 ay yaşındaki bir erkek çocuğa dair vakanın literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

OLGU

Vaka konusu algılamada zayıflık şikayetiyle öğretmeni tarafından polikliniğimize yönlendirilen, NS tanısı ile dermatoloji ve genetik anabilim dallarında takip edilen, anne ve babası teyze çocukları olan 6 yıl 8 ay yaşındaki erkek hasta idi. Anne ve babasından sözlü ve yazılı onam alındı. Alınan anamnezle hastanın ilkokul birinci sınıf eğitiminin yarısını tamamlamasına rağmen harfleri tanımadığı, okumaya geçemediği için öğretmenin önerisi üzerine tarafımıza yönlendirildiği öğrenildi.

Yapılan psikiyatrik muayenesinde bilincinin açık, koopere oryante olduğu, algılama ve yargılamasının yaşlılarından geri olduğu, bazı harfleri net olarak söyleyemediği için konuşmasının anlaşılabilir olmadığı, harfleri bilmediği, renkleri karıştırdığı fiziksel gelişiminin yaşlılarıyla benzer olduğu gözlemlendi. Hastada zihinsel gerilik düşünülmeyle birlikte herhangi bir davranış probleminin eşlik etmediği tespit edildi. Saçlarının seyrek, kuru ve cansız olduğu ve aynı zamanda alopesik alanların yaygınlığı dikkat çekmekteydi.

Öyküsünde prenatal ve natal dönemde özellik olmadığı, postnatal dönemde alerjik astım tanısıyla takip edildiği, çok sık ÜSYE öyküsü olduğu, motor gelişiminin yaşlılarından geri olduğu, ilk kelimeleri-

ni 3 yaşında söylediği, 2 yaşında yürüdüğü öğrenildi. Hasta, 35 yaşında çiftçilikle uğraşan bir baba ve 32 yaşında ev hanımı olan bir annenin dört çocuğundan en küçüğü. Diğer üç kardeşi sağlıklı olan hastanın NS tanısı alan bir erkek kardeşinin 9 aylıkken öldüğü öğrenildi. Anne ve baba ölüm sebebinin gribal enfeksiyon olduğunu, ancak tam netlik kazanmadığını belirtti. Olgunun soygeçmişi de göz önüne alınarak genetik yatkınlıkla bağlantılı olarak SPINK gen mutasyonlarına yönelik incelemesinin yapıldığı, genetik bölümü tarafından da Netherton sendromu olarak kabul edildiği öğrenildi.

Zekasını ölçmek için hastaya yapılan WISC-R (Wechsler Çocuklar için Zeka Ölçeği) testinde toplam puanının 50-69 aralığında olduğu tespit edildi. Hastaya DSM-IV tanı ölçütlerine dayanarak hafif derecede mental retardasyon tanısı konularak, özel eğitim kurumları tarafından desteklenmesi amacıyla özel eğitim raporu düzenlendi.

TARTIŞMA

Olgumuz nadir görülen genetik bir cilt hastalığı olan NS'nin aslında psikiyatrik yönünün de varlığını vurgulaması açısından önemlidir. Çok farklı iktiyoz tabloları birbirlerinden klinik, histolojik ve genetik özellikleri ile ayrılırlar. İktiyozların klinik olarak ortak özellikleri derinin pullu görünümüdür. Lokalize veya yaygın olabilir. Kepekler farklı görünümde ve renklerde olabilir. Bazen sistemik bulgular tabloya eşlik ederek bir sendromun parçası olabilir. Hastalık genellikle doğuştan vardır, ama bir süre sonra da ortaya çıkabilir. Aile bireylerinin muayenesi de önemlidir. Anne-baba akrabalığı resesif geçişi gösterir. Hasta ebeveyn ve hasta kardeşler ise otozomal dominant geçişi göstermektedir (5-7). Doğumda veya ilk birkaç ay içinde olmak üzere yenidoğan döneminde ortaya çıktığında yüksek mortaliteli bir sendromdur. İlk deri belirtileri yaygın eritem ve kepeklenmedir. Daha sonra ise gövde ve ekstremitelerde yaygın, polisiklik, migratuar eritem, serpijinöz plaklar şeklinde kendisini gösterir. Polisiklik ve eritemli lezyonların kenarları hiperkeratotik çift kenarlıdır (iktiyozis linearis sirkumfleksa). Yüz, skalp ve kaşlarda seboreik dermatit benzeri skuamalar vardır. "Bambu kamışı" kıllar da denilen trikoreksis invajinata en belirgin saç defektidir. Tipik

saç bulguları geç ortaya çıkabilir bu nedenle bu bebeklerde saç incelemeleri aralıklı olarak tekrarlanmalıdır. Trikoraksis invajinata tanısı ışık mikroskobu ile kolayca konur. Atopi, astım veya IgE yüksekliği bu sendroma eşlik eder. Bu bebeklerde sıklıkla hayatın ilk yılında büyüme geriliği, hipernatremi, hipotermi, sık tekrarlayan enfeksiyonlar ve sepsis görülebilir. Bu dönemde mortalite oldukça yüksektir (8,9). Ülkemizde yayımlanan bir raporda, NS'li iki erkek kardeşten birinde aynı zamanda mental retardasyon görüldüğünden, diğer kardeşin mental olarak normal ama davranış sorunlarına sahip olduğundan bahsedilmiştir (10). Bizim vakamızda da benzer şekilde anne ve babanın akraba oluşu, hastanın doğduğundan beri bu tanıya sahip oluşu ve kendisi gibi NS'li bir erkek kardeşinin 9 aylıkken ölümü genetik geçişi destekler niteliktedir. Ailenin ölen çocuklarının ölüm sebebi konusunda yeterince bilgi sahibi olmaması dikkat çekmekle birlikte, muhtemel ölüm sebebinin literatürle uyumlu olarak büyüme geriliği, hipernatremi, hipotermi, sık tekrarlayan enfeksiyonlar ve sepsisten herhangi birisinin olabileceğini düşünmekteyiz.

SONUÇ

Moleküler genetiğin kliniğe girmesi, gittikçe daha çok sayıda hastalığın incelenmesine olanak vererek etiyoloji-patogenez ilişkisini aydınlatmış, tanı ve tedavide yeni ufuklar açmıştır. Mental retardasyon etiyojisinde suçlanan genetik boyutun, olgumuzdaki NS hastalığının genetik yönüyle ilişkilendirilebileceği ilerideki çalışmalar önem arz etmektedir. Olgumuz bu sebeple NS'li çocukların ve ailelerinin konsültasyon-liyezon psikiyatrisi çerçevesinde takibinin önemli olduğunu vurgulamak açısından da sunulmaya değer bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Paller AS, Mancini AJ. Hereditary Disorders of Cornification, in Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology. 4th ed. China: Elsevier Saunders; 2011:92-107.
2. Erdoğan AG, Balaban D, Derviş E, Karaoğlu A. Aminoasidürinin eşlik ettiği Netherton sendromlu bir olgu. *Türkderm.* 2006;40(3):108-10.
3. Emre S, Metin A, Demirseren D, Yorulmaz A, Onursever A, Kaftan B. Two siblings with Netherton syndrome. *Turk J Med Sci.* 2010;40(5): 819-23.
4. Bozdağ KE, Altun Y, Ermete M. Netherton sendromu: olgu sunumu. *Türkiye Klinikleri J Med Sci.* 2004;24(1):94-7. 5. Schmuth M, Gruber R, Elias PM, Williams ML. Ichthyoses update: towards a function-driven model of pathogenesis of the disorders of cornification and the role of corneocyte proteins in these disorders. *Adv Dermatol.* 2007;23:231-56.
6. Williams ML, Elias PM. Ichthyosis: genetic heterogeneity, genodermatoses and genetic counseling. *Arch Dermatol.* 1986;122(5):529-31.
7. DiGiovanna JJ, Robinson-Bostom L. Ichthyosis: etiology, diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol.* 2003;4(2):81-95.
8. Judge MR, Morgan G, Harper JI. Clinical and immunological study of Netherton's syndrome. *Br J Dermatol.* 1994;131(5):615-21.
9. Chavanas S, Bodemer C, RoCHAT A, Hamel-Teillac D, Ali M, Irvine AD ve ark. Mutations in SPINK5, encoding a serine protease inhibitor, cause Netherton syndrome. *Nat Genet.* 2000;25(2):141-2.
10. Başgül ŞS, Kartal S, Elmi HC. Netherton sendromunun psikiyatrik bulguları. *Göztepe Tıp Derg.* 2010;25(3):138-41.