Incontinentia Pigmenti: A Case Report

İnkontinensiya Pigmenti: Bir Olgu Sunumu

İnkontinensiya Pigmenti / Incontinentia Pigmenti

İlknur Balta[1], Emine Ünal[2], Erdem Vargöl[3], Dilek Sarıcı[4], Adem Yasin Köksoy[4]
[1]Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği,
[2]Yenimahalle Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, [3]Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Bölümü,
[4]Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

Özet

İnkontinensiya pigmenti, nadir görülen, X'e bağlı dominant bir hastalıktır. Deri lezyonları sıklıkla yenidoğan döneminde ortaya çıkar ve hiperpigmentasyona yol açan 4 klasik dönem ile karakterizedir. Dişler, gözler, kemikler ve santral sinir sistemi gibi ektodermal dokular da etkilenebilir. İnkontinensiya pigmentinin tanısı klinik bulgular ile konur, nadiren deri biyopsisi gerekebilir. Burada, gövde ve ekstremitelerde lineer dağılım gösteren eritem ve veziküller ile başvuran 4 günlük yenidoğan olguyu sunuyoruz.

Anahtar Kelimeler

İnkontinensiya Pigmenti; Yenidoğan; Veziküler Evre

Abstract

Incontinentia pigmenti is a rare, X-linked dominant disease. Skin lesions occur mostly during the neonatal period and are characterized by a classic progression in 4 stages leading to hyperpigmentation. Additionally, incontinentia pigmenti can affect ectodermal tissues such as the skin, teeth, eyes, bones, and the central nervous system. The diagnosis of incontinentia pigmenti is established by clinical findings and occasionally by corroborative skin biopsy. Herein, we report on the case of a female neonate presenting on the 4th day of life with erythema and vesicles in linear distribution on the extremities and trunk.

Keywords

Incontinentia Pigmenti; Newborn; Vesicular Stage

DOI: 10.4328/JCAM.2090 Received: 11.10.2013 Accepted: 25.10.2013 Printed: 01.10.2013 J Clin Anal Med 2013;4(suppl 2): 154-6
Corresponding Author: İlknur Balta, Keçiören Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Keçiören, Ankara, 06290, Türkiye.
T.: +90 3123569000 F.: +90 3123562124 E-Mail: drilknurderm@yahoo.com

Giriş

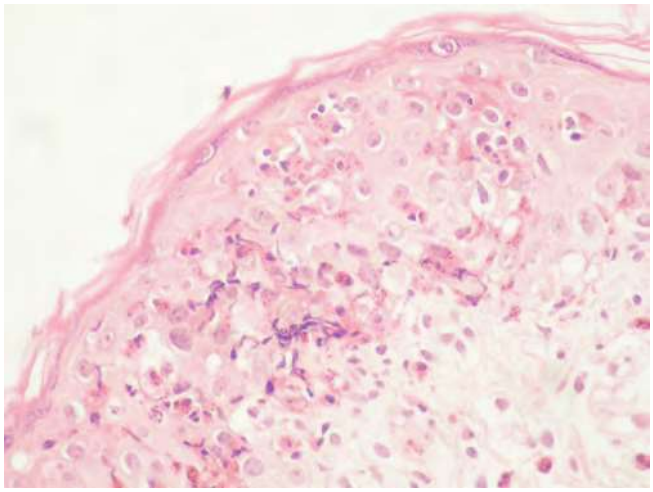
İnkontinensiya pigmenti (İP), Bloch-Sulzberger sendromu olarak ta bilinir. Deri, santral sinir sitemi, göz ve iskelet sistemini etkileyebilen, X'e bağımlı dominant geçişli bir genodermatozdur. X kromozomunda yerleşen NF-KB esansiyel modülatör (NEMO) genindeki mutasyonlar hastalığa yol açar [1,2]. Homozigot erkek bireyler için letal bir durum olan İP hastalarının % 97'si kadındır, literatürde hastalığın tanımlandığı az sayıda erkek hastada İP'nin Klinefelter sendromu (XXY genotipi) ile birliktelik gösterdiği veya mozaik formda bulunduğu bildirilmiştir[3-5].
Burada tipik klinik ve histopatolojik bulguları ile İP tanısı alan yenidoğan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu Sunumu

Yirmi yaşındaki annenin ilk gebeliğinden doğan 4 günlük kız bebek, gövde, kol ve bacaklarında içi su dolu kabarcıklar şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Bu kabarcıklar doğduğu gün çıkmaya başlamış ve zamanla tüm vücuduna yayılmıştı. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Hastanın vital bulguları stabil ve genel durumu iyiydi. Dermatolojik muayenede gövde ve ekstremitelerde lineer, Blaschko çizgilerini takip eden eritemli plakları ve bu plaklar üzerinde gözlenen veziküller saptandı (Resim 1). Histopatolojik incelemede epidermis içerisine belirgin infiltrasyon gösteren eozinofil lökositler ve epidermiste eozinofil lökositlerin oluşturduğu mikroapse formasyonları saptandı (Resim 2). Hastaya klinik ve histopatolojik bulgular



Resim 1. Her iki alt ekstremite ve gövdede lineer yerleşimli eritemli, veziküler lezyonlar



Resim 2. Epidermis içerisine belirgin infiltrasyon gösteren eozinofil lökositler (H&E, 400x)

verrüköz evre hastaların yaklaşık % 70-80'inde görülür. İki ile altıncı hafta arasında başlar. Ekstremite, gövde ve daha nadir olarak baş-boyun bölgesinde kalın, verrüköz plaklar gözlenebilir. Hiperpigmente lezyonların görüldüğü 3. evrede ise Blaschkoid yerleşim gösteren kahverengi-gri renkli makül ve yamalar izlenir ve bu lezyonlar daha önce vezikül veya verrüköz plak gelişmemiş alanlarda da gözlenebilir. Meme ucu, aksilla ve inguinal bölge en sık etkilenen alanlardır. Dördüncü evrede gözlenen atrofik lezyonlar hastaların % 30-70'inde tanımlanmıştır. Genellikle adölesan dönemde gelişen ve erişkin dönemde de kalıcı olarak seyreden bu lezyonlar alt ekstremitelerde lineer veya retiküler tarzda hipopigmente, atrofik yamalar şeklinde görülürler[1-3].
İP hastalarında, deri dışında, saç, diş, tırnak, göz ve santral sinir sistemi değişiklikleri de izlenebilmektedir. Vertekste skatrisyel alopesi, en sık rastlanan saç bulgusudur ve hastaların % 38'inde görülür. Kaş ve kirpiklerde hipotrikoz da gözlenebilir. Tırnak distrofisi prevalansı tam olarak bilinmemekle birlikte, % 7-40 arasında tahmin edilmektedir. Erken çocukluk çağında gözlenen tırnak anomalileri arasında, tırnakta distrofi, tırnak plağında çukurlanma (pitting) ve longitudinal tepelenme ve onikoliz sayılabilir. İlerleyen yaşlarda (puberte ile 3. dekad arasında) subungual ve periungual bölgelerde keratotik tümörler görülebilir[1-2]. Dental anomaliler olguların % 80'ninde görülür. Diş çıkarmada gecikme, parsiyel anodonti, konik dişler en sık gözlenen dental anomalilerdendir [6].
Oküler bulgular olguların % 20-85'inde görülür. Tipik olarak retinal ve retinal olmayan bulgular olarak ikiye ayrılır. Retinal bulgular arasında foveal hipoplazi, retinal pigment anomalisi, vitreusta kanama ve retina dekolmanı sayılabilir. Retinal olmayan bulgular arasında şaşılık, nistagmus, optik sinir atrofisi, konjonktival pigmentasyon, iris hipoplazisi ve üveit bulunur[7].
Nörolojik bulgular olguların yaklaşık % 30'unda saptanmıştır. Nörolojik bulgular arasında spastik paralizi, mental retardasyon, mikrosefali, epilepsi, serebellar ataksi ve gelişme geriliği bulunmaktadır[8].
İP'nin tanısı için Landy ve Donnai tarafından ileri sürülen tanı kriterleri Tablo 1'de gösterilmiştir. Aile hikayesi olmayan olgularda en az bir major kriterin varlığı gerekmekte, minör kriterlerin varlığı tanıyı desteklemektedir. Ailede İP hikayesi olması durumunda major kriterlerden herhangi birinin varlığı tanıyı kuvvetle destekler[1].

Tablo 1. İnkontinensiya pigmenti tanısı için ileri sürülen tanı kriterleri

1.derece akrabada inkontinensiya pigmenti öyküsü	Major kriter	Minör kriter
Yok	Tipik neonatal dönem döküntüsü; eritemli papül, vezikül ve eozinofili	Dental anomali
	Özellikle gövde yerleşimli Blaschko çizgilerini izleyen hiperpigmente yamalar	Alopesi
	Lineer, atrofik, kıl kaybı olan yamalar	Tırnak değişiklikleri
	Tipik döküntüye dair hikaye; hiperpigmentasyon, atrofik, kıl kaybı olan yamalar	Retinal hastalık
Var	Vertekste alopesi	
	Dental anomaliler	
	Retinal hastalık	
	Multipl erkek bebek abortusu	

İP'nin histopatolojik incelemesi de evrelere göre değişkenlik gösterir. Veziküler evrede intraepidermal ve dermal eozinofilinin eşlik ettiği spongiotik dermatit izlenir. İkinci evrede çok sayıda diskeratotik hücreler ve hiperkeratozun eşlik ettiği epidermal hiperplazi tipiktir. Üçüncü evrede en yaygın histopatolojik bulgu, kalınlaşmış papiller dermisteki melanofajlarda melanin depolanmasının yol açtığı pigment inkontinensidir. Dördüncü evrede atrofik epidermis izlenir[1]. Bizim olgumuzun hem klinik, hem de histopatolojik bulguları birinci evre İP ile uyumlu idi.

İP'nin ayırıcı tanısı, hastalığın evrelerine göre değişkenlik gösterir. İP'nin ilk dönemi yenidoğanın vezikülobüllöz lezyonları ile karışabilir. Büllöz impetigo, herpes simpleks ve varisella infeksiyonu, viral ve bakteriyel kültürler ile İP'den ayırt edilebilir. Langerhans hücreli histiyositoz da yenidoğan döneminde papüloveziküler lezyonlarla seyredebilir. Histopatolojik inceleme ile İP'den kolaylıkla ayırt edilir. Dermatitis herpetiformis ve epidermolizis bülloza gibi immün aracılı büllöz hastalıklar ise tipik histopatolojik ve direk immmünfloresan bulgularına sahiptirler[9]. Verrüköz plakların gözlendiği ikinci evre ise verrü, lineer epidermal nevüs ve liken striatus ile karışabilir. Lineer epidermal nevüs lezyonları persistandır. Öncesinde vezikülobüllöz lezyonlar olmadığı gibi sonrasında hiperpigmentasyon da izlenmez. Liken striatus histopatolojik olarak likenoid patern gösterdiğinden İP'den kolaylıkla ayırt edilebilir. Hiperpigmentasyon evresi, pigmenter mosaisizm, nevoid hipermelanozis ve X-bağımlı punktat kondrodisplazi ile karışabilirken; son evrede görülen atrofik lezyonlar, Goltz sendromu ve pigmenter mosaisizm ile karışabilir[1].

Hastalığın tedavisi semptomatiktir. Veziküler evrede sekonder bakteriyel infeksiyona engel olmak için topikal antibiyotikler önerilebilir[2].

Nadir görülen bir dermatoz olmakla birlikte, İP tanısında dermatologlar önemli bir role sahiptir. Ailelerin hem sistemik tutulum, hem de genetik danışmanlık açısından yönlendirilmesi için erken tanı önemli olup, bu nedenle dermatologlara büyük görev düşmektedir.

Çıkar Çakışması ve Finansman Beyanı

Bu çalışmada çıkar çakışması ve finansman destek alındığı beyan edilmemiştir.

Kaynaklar

1. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. J Am Acad Dermatol. 2002;47(2):169-87.
2. Ergin S, Evans SE. What is your diagnosis? Turkish Journal of Dermatology 2009;3(2):52-4.
3. Lee Y, Kim S, Kim K, Chang M. Incontinentia pigmenti in a newborn with NEMO mutation. J Korean Med Sci. 2011;26(2):308-11.
4. Ardelean D, Pope E. Incontinentia pigmenti in boys: a series and review of the literature. Pediatr Dermatol. 2006;23(6):523-7.
5. Gupta KD, Padhiar BB, Karia UK, Shah BJ. Case reports of incontinentia pigmenti in males. Indian J Dermatol. 2013;58(4):328.
6. Minić S, Trpinac D, Gabriel H, Gencik M, Obradović M. Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review. Clin Oral Investig. 2013;17(1):1-8.
7. Emre S, Firat Y, Güngör S, Firat AK, Karincaoğlu Y. Incontinentia pigmenti: a case report and literature review. Turk J Pediatr. 2009;51(2):190-4.
8. Meuwissen ME, Mancini GM. Neurological findings in incontinentia pigmenti; a review. Eur J Med Genet. 2012;55(5):323-31.
9. Sahn EE. Vesiculopustular disease of neonates and infants. Curr Opin Pediatr 1994; 6(4):442-6.

How to cite this article:
Balta İ, Ünal E, Vargöl E, Sarıcı D, Köksoy AY. Incontinentia Pigmenti: A Case Report. J Clin Anal Med 2013;4(suppl 2): 154-6.