

Piebaldizm

Dr. Nurcan Metin¹, Dr. Tuba Çetiner¹, Prof. Dr. Teoman Erdem²

1 Sakarya Üniversitesi Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Kliniği

2 Sakarya Üniversitesi Tıp Fakültesi Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı

Yazışma Adresi: Dr Nurcan Metin, Sakarya Üniversitesi Eğitim Araştırma Hastanesi Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Sakarya
E-mail: drnurcanmetin@hotmail.com

Özet

Piebaldizm

Piebaldizm, alın, göğüs ve karnın santral kısmına, üst kol ve alt ekstremitte bölgesine lokalize, beyaz yamalarla ve beyaz perçemle karakterize, nadir görülen otozomal dominant seyirli bir deri hastalığıdır. Daha persistan olan vitiligo ve sağırılık, heterokromi gibi ek patolojilerin eşlik edebileceği Waardenburg sendromu gibi hastalıklarla karışabilmesi açısından önem taşır. Genel olarak selim seyirli, kalıcı deri ve saç hastalığıdır. Kişinin yaşantısı sosyal olarak etkiler. Etkin bir tedavisi yoktur. Yazımızda bir yaşında doğumdan beri karında ve alında tipik beyaz lekeleri olan hasta ele alındı. Aile öyküsü olması ve tipik klinik görünüm nedeniyle hasta piebaldizm olarak değerlendirildi. Olguyu nadir görülmesi nedeniyle literatür eşliğinde sunmayı uygun gördük.

Anahtar Kelimeler: Piebaldizm, hipopigmentasyon

Dermatoz 2014; 5(1): 1451o1

Abstract

Piebaldizm

Piebaldism is a rare autosomal skin disease characterized by white forelock and white patches located on the forehead, central abdomen and chest, upper arms, lower extremities. It is important that piebaldism can be confused with Waardenburg syndrome that may be associated with pathologies such as vitiligo, deafness and heterochromia. Generally it is a benign, persistent skin and hair disease. The disease affects the lives of people socially. There is no effective treatment. We present a one year old patient who had typical white spots on abdomen and forehead since birth. Patient was considered as piebaldism according to the family history and typical clinical presentation. We present this case because of its rarity with the literature.

Key Words: Piebaldism, hypopigmentation

Giriş

Piebaldizm deri ve saçta konjenital olarak melanositlerin yokluğu ile karakterize nadir görülen otozomal dominant bir deri ve saç hastalığıdır. Doğumsal olarak orta hatta yerleşimli vitiligoya benzer depigmente makül ve beyaz perçem gözlenir. Beyaz perçem hastaların %80-90'ında görülüp, piebaldizmin en iyi bilinen bulgusudur (1).

Olgu

Bir yaşında erkek hasta, kliniğimize doğumdan beri olan, saçın ön kısmında, göğüs ve karnın orta kısmında ve bacak ön yüzde olan beyaz lekeler şikayetiyle getirildi. Özgeçmişinde bir özellik yoktu. Matür ve normal doğum kilosu olup gelişiminde herhangi bir problemi olmamıştı. Ailede babada

da benzer beyaz lekeler bulunmaktaydı. Yapılan dermatolojik muayenesinde frontal saç kısmında beyaz perçem, göğüs ve karnın orta kısmında ve her iki alt ekstremitede diz bölgesine lokalize beyaz yamalar mevcuttu (Resim1,2).

Diğer sistem muayeneleri normaldi. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin: 10.9, hematokrit: 32.7, demir bağlama kapasitesi: 341'di. Hasta anemisi için çocuk hastalıklarına, eşlik edebilecek iriste heterokromi ve sağırılık için de göz hastalıkları ve kulak burun boğaz hastalıklarına yönlendirildi. Sadece demir eksikliği anemisi tespit edilen hastaya çocuk hastalıkları tarafından demir tedavisi başlandı. Aileye hastalık hakkında bilgi verilip, güneşten korunma önerildi.

Tartışma

Embriyonik büyüme faktörü olan transmembran tirozin

kinazı kodlayan c-kit protoonkogenlerin mutasyonu nedeniyle, embriyonik gelişim sırasında kıl folikülü ve deriye melanosit migrasyonunun olmaması sonucu ortaya çıkar. Piebaldizmin genetik varyasyonları kit gen mutasyonunun yerine bağlıdır (2,3). Günümüze kadar 14 nokta mutasyon, 9 delesyon, 2 nukleotid splice mutasyon ve 3 adet c-kit geninde insersiyon tanımlanmıştır. Piebaldizimli hastaların %75 inde c-kit mutasyonu saptanmıştır (4,5).



Resim 1. Frontal saç kısmında beyaz perçem, göğüs ve karnın orta kısmında beyaz alanlar.

Keskin sınırlı depigmente yamalar gövdenin orta kısmında yerleşmiş olup, simetrik olarak yüz, göğüs, karın ve ekstremiteleri tutar. Sırt, el, ayak ve periorifisyal alanlar korunmuştur. Üçgen şeklinde olan beyaz perçem saçlı derinin orta frontal bölgesine yerleşir. Tutulum yerindeki deri ve alnın orta kısmında da depigmente maküller görülür. Bazen kaş kirpik tutulumu da görülebilir (1,3,6). Daha ileri yaşlarda depigmente maküllerin etrafında ya da içinde karakteristik hiperpigmente maküller gözlenir (7,8).

Piebaldizm, saç ve deriye sınırlı olmakla birlikte, Hirschprung hastalığı, nörofibromatozis tip1, konjenital tip 1 diseritropoetik anemi, Diamond-Blackfan anemisi ve Grover hastalığı gibi bazı hastalıklarla da ilişkisi bildirilmiştir (1,6).

Tanı klinik olarak doğumda başlayan stabil ve tipik depigmente maküllerin görülmesiyle konur. Histopatolojide melanosit yokluğu söz konusudur (1). Ayırıcı tanıda konjenital segmental vitiligo, albinizm, Waardenburg sendromu düşünülmelidir. Vitiligo daha çok ileri yaşlarda başlamasına rağmen doğumsal da olabilir. Çoğunlukla ilerleyicidir. Albinizm ise konjenital, kalıtsal bir hastalık olup daha geniş alanları tutar ve hiperpigmente lekeler

yoktur. Waardenburg sendromu ise otozomal dominant geçişli olup, heterokromik iris ve sağırılık ile karakterizedir (3,8). Genel olarak benign, izole deri ve saç hastalığıdır. Kalıcıdır, kişinin yaşantısını sosyal olarak etkiler. Piebaldizimli hastalar kutanöz bulgular dışında stabil olup nadiren sağırılık eşlik edebilir (1,3).



Resim 2. Her iki alt ekstremitede diz bölgesine lokalize beyaz yamalar.

Tedavisi zordur. Güneş koruyucu kullanması önerilir. Bronzlaştırıcı olan dihidroksiaseton kullanılabilir. Hidrokinon monobenzenleter ile beyazlaştırmak da bazı hastalarda başarılı olmuştur. Depigmente alanlara olog greft uygulanması, olog kültüre melanositlerin transplantasyonu tedavide yardımcıdır. Topikal kortikosteroidler ve fototerapi tedavide tek başlarına yetersizdir. Cerrahi işlemlerden sonra fototerapi uygulanabilir (9,10).

Sonuç olarak piebaldizm tipik bulguları olmasına rağmen nadir görülen bir hastalık olduğu için gözden kaçabilir. Bu açıdan özellikle erken çocukluk döneminde hipopigmente maküllerle başvuran hastalarda tanıda düşünülmeli ve mutlaka karıştığı diğer hastalıklarla ayırıcı tanısı yapılmalıdır.

Kaynaklar

1. Denli Y, S. Meraklı S, Acar MA. Piebaldizm. Yalçın Tüzün, Mehmet Ali Güner, Server Serdaroğlu, Oya Oğuz, Varol L. Aksungur, editör. Dermatoloji. 3.Baskı. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevi 2008; 1492-1495
2. Arca E, Özkan İ, Taştan BH, Gür AR. İki Waardenburg sendromu olgusu. Türkderm 2006; 40: 64-67.
3. Lopez V, Jorda E. Piebaldizm in a 2-year-old girl. Dermatology Online J 2011; 17: 13.

4. Richards KA, Fukai K, Oiso N, Paller AS. A novel KIT mutation results in piebaldism with progressive depigmentation. *J Am Acad Dermatol* 2001;44: 288-92.

5. Sanchez- Martin M, Perez-Losada J, Rodriguez-Garcia A, Gonzalez-Sanchez B, Korf BR ve ark. Deletion of the SLUG (SNAI2) gene results in human piebaldism. *Am J Med Genet A* 2003; 122: 125-32.

6. Janjua SA, Khachemoune A, Guldbakke KK. Piebaldism: a case report and a concise review of the literature. *Cutis* 2007; 80: 411-14.

7. Ortonne JP. Vitiligo and other disorders of hypopigmenta-

tion. *Dermatology*. Ed. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP ve ark. Edinburg, Mosby, 2003; 947-955.

8. Hwang SM, Ahn SK, Lee WS, Yoo MS, Choi EH. Piebaldism. *J Korean Med Sci* 1996; 11: 285-8.

9. Ortonne JP, Bahadoran P, Fitzpatrick TB ve ark. Hypomelanoses and Hypermelanoses. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*'de. Ed. Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K ve ark. Newyork, MCGraw-Hill, 2003; 836-881.

10. Suga Y, Ikejima A, Matsuba S, Ogowa H. Medical pearl: DHA application for camouflaging segmental vitiligo and piebald lesions *J Am Acad Dermatol* 2002; 47: 436-38.