

Konjenital Trikoreksis Nodoza: İki Kardeş Olgu Sunumu

Zehra Aşiran Serdar¹, Şirin Pekcan Yaşar¹, Canan Aslan¹, Çağatay Nuhoğlu²

ÖZET

Trikoreksis nodoza en sık görülen saçın yapısal bozukluklarından biridir. Saçlar kuru, kırılgan ve mat olup, kıl shaftının yüzeyinde düzensiz yerleşimli gri-beyaz nodüllerle karakterizedir. Mikroskopide nodüller içiçe geçmiş fırçalar şeklindedir.

Trikoreksis nodoza konjenital veya akkiz, lokalize veya generalize olabilir. Bazı ailelerde izole doğumsal bozukluklar bildirilmiştir, Menkes sendromu, argininosüksinik asidüri, Netherton sendromu ve bazı ekto dermal displaziler de eşlik edebilmektedir.

Olguların saç örneklerinde elektron tarama mikroskopik incelemesinde kıl gövdesinin distal bölümünde düzensiz aralıklarla yerleşmiş uzunlamasına kırılmalar ve fırçamsı beyaz nodüller izlendi.

Burada literatürler eşliğinde trikoreksis nodosanın yeniden gözden geçirilmesi amaçlandı.

Anahtar kelimeler: saç hastalıkları; kıl folikülü

CONGENITAL TRICHORRHEXIS NODOSA: REPORT OF TWO SIBLING CASES ABSTRACT

Trichorrhexis nodosa is the most common of all structural hair abnormalities. The hair is dry, brittle, and lusterless, with irregularly spaced grayish-white nodes on the hair shaft. Microscopically, the nodes have the appearance of two interlocking brushes. Trichorrhexis nodosa may be a congenital or acquired, localized or generalized abnormality. It has been

noted as an isolated congenital defect in some families, has been observed in some infants with Menkes syndrome or argininosuccinic aciduria, and may occur in Netherton syndrome or in association with ectodermal dysplasia. Here, we reported three years-old age and four years-old age two sibling who have diagnosis on trichorrhexis nodosa. There were observed irregular spaces longitudinal fractures and brushes white nodules of distal hair shaft on electron microscopic examination. We aimed to review trichorrhexis nodosa associated with literatures.

Key words: Hair Diseases; Hair Follicle

GİRİŞ

Konjenital trikoreksis nodoza, metabolik hastalıkların da eşlik ettiği nadir görülen bir kıl gövdesi bozukluğudur. Ailesel veya sporadik olabilir. Konjenital trikoreksis nodoza tek başına olabileceği gibi, hipotrikozis, lökonşi, diş ve tımak bozuklukları, ekto dermal displazi ve nörokutanöz sendromlara da eşlik edebilir. Hastaların bir kısmında folliküler hiperkeratoz da görülebilir(1).

Burada üç ve dört yaşlarında konjenital trikoreksis nodoza tanısı alan iki kardeş sunulmaktadır.

OLGU

Dört yaşında kız çocuğu ve üç yaşındaki erkek kardeşi doğuştan beri saç, kaş ve kirpiklerde seyreklik şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastaların anne ve ba-

¹ Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi 2. Dermatoloji Kliniği, İstanbul

² Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Kliniği, İstanbul

basında akraba evliliği yoktu. Anne, babası ile 5 ve 6 yaşındaki diğer çocuklarında şikayet yoktu ve dermatolojik muayeneleri doğaldı. Kız çocuğun dermatolojik muayenesinde vertekste ve oksipital alanlarda seyrek, kuru, sert saçlar, kaşlar ve kirpiklerde seyrekleşme gözlemlendi (Resim-1). Ayrıca tüm saçlı deride ve alında foliküler hiperkeratoz vardı (Resim-2). Erkek çocukta ise saçların oksipital bölgesinde, kaş ve kirpiklerde seyrekleşme tespit edildi (Resim-3). Saçlı deride, ve tüm vücutta foliküler hiperkeratoz mevcuttu (Resim-4). Her iki çocukta tüm vücutta kıl tespit edilmedi. Her iki çocukta, mukozalar, dişler ve tırnaklar normaldi. Deri kuruluğu ve terleme bozukluğu tespit edilemedi. Olguların saç örneklerinde elektron tarama mikroskopik incelemesinde kıl gövdesinin distal bölümünde düzensiz aralıklarla yerleşmiş uzunlamasına kırılmalar ve fırçamsı beyaz nodüller izlendi (Resim-5,6,7,8).

Olguların yapılan laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı, tiroid fonksiyon testleri, karaciğer fonksiyon testleri normaldi. Çocuk hastalıkları konsültasyonu sonrası yapılan metabolik testlerde; kanda argininosüksinaz enzim düzeyinin normal ve idrarda argininosüksinik asidürinin olmadığı saptandı.

TARTIŞMA

Trioreksis nodoza saç kırılmasına yol açan, sık görülen kıl şaftı anomalisidir(2). Trioreksis nodosa'da primer anomali saç düzeyinde bölgesel kutikul kaybına bağlı kortikal fibrillerin ortaya çıkışı ve parçalanmasıdır(3). Saçlarda kırılma ve küçük beyaz-gri nodüller gözlemlenebileceği gibi alopesi de görülebilir (1,4). Trioreksis nodoza konjenital veya akkiz, lokalize veya generalize olabilir(5). Akkiz TN proksimal, distal ve lokalize olmak üzere üç gruba ayrılır(4).

Proksimal tip TN siyah ırkta saç düzeltme işlemi nedeniyle ile, distal TN (trikoptilliosis) saç bakımı için fiziksel ve kimyasal travma uygulanan beyazlarda ve Asya kökenlilerde, lokalize TN ise trikotillomani sonucu, yünsü saçlı nevus gibi deri hastalıkları ile birlikte veya spontan olarak görülebilir(4). Lokalize TN saçlı deri, sakal, bıyık, pubik bölgede tekrarlayan travmalara bağlı görülebilmektedir(4). Konjenital TN otozomal dominant geçiş gösteren, temel olarak metabolik defekt sonucu ortaya çıkan bir tablodur, ancak sporadik olgular da bildirilmiştir(1). Konjenital form doğumda veya yaşamın ilk aylarında ortaya çıkabilir. Tek başına olabileceği gibi, foliküler hiperkeratoz, hipotrikoz, total lökonişi, keratoderma ile birlikte de görülebilir(2,6). Ayrıca diş ve tırnak anomalisi olan ailesel olgular bildirilmiştir(1). Konjenital TN ektodermal displazi ve nörokutanöz sendromlara da eşlik edebilir. Menkes sendromu, moniletrijs, Netherton sendromu, psödomoniletrijs, pili anulati, trikotiyodistrofi TN ile birlikte görülen diğer saç hastalıklarıdır(5). Basex-Dupre-Christol sendromu ve büyük aksonal dejenerasyonla birlikte görülebilir(1) Olgularımızda hipotrikoz ile beraber foliküler hiperkeratoz mevcuttu. Ancak her iki olguda da keratodermaya rastlanmadı.

Konjenital TN argininosüksinik asidüri ve mental retardasyon ile birlikte görülebilir. Burada otozomal resesif olarak argininosüksinaz enzim eksikliği vardır(5). Buna bağlı olarak arjininosüksinik asit prekürsörü olan nitrojen saçlarda birikir. Bu nedenle kıllar kuru, kırılma, kaba ve mat görünümündedir. Tanı asidoz, hiperamonyonemi ve düşük arjinin düzeyi ile konur(2).

Her iki hastada yapılan metabolik testler (kanda argininosüksinaz enzim düzeyi ve idrarda argininosüksinik asidüri) normal olarak değerlendirildi. Nörolojik muaye-



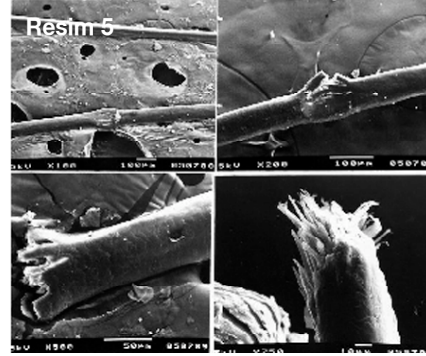
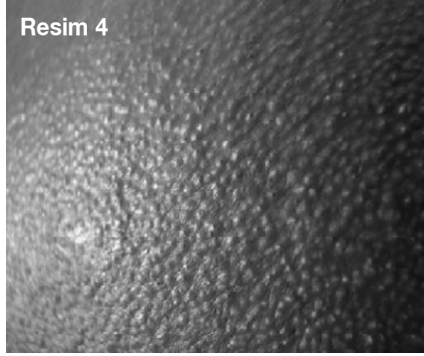
Resim1: Kız çocukta kaşlarda ve kirpiklerde seyrekleşme



Resim 2: Kız çocukta vertekste ve oksipital alanlarda seyrek, kuru, sert saçlar, tüm saçlı deride foliküler hiperkeratoz



Resim 3: Erkek çocukta kaş ve kirpiklerde seyrekleşme



Resim 4: Erkek çocukta saçlı deride foliküler hiperkeratoz

Resim 5, 6, 7, 8: Olguların saç örneklerinin elektron mikroskopik incelemede nodüler ödem, kutikul kaybı ve kortikal fibrillerde parçalanma ve fırça görünümü

neleri doğal ve mental retardasyon tespit edilmedi. Trikoreksis nodosada tanı, tipik klinik görünüm ve ışık mikroskopik veya elektron mikroskopisindeki değişiklikler ile konur(4). Işık mikroskobunda kıl shaftında aralıklarla yerleşmiş beyaz nodüller gözlenir. Elektron mikroskopik incelemede ise sırasıyla nodüler ödem, kutikul kaybı ve kortikal fibrillerde parçalanma saptanır(4). Bu görünüm iki boya fırçasının iç içe geçmesi

şeklinde karşımıza çıkmaktadır(7). Olgularımızın saçlarından yapılan örneklemenin ışık mikroskopik incelemesi normal olarak değerlendirilmesine karşın, elektron mikroskopik incelemede trikoreksis nodoza ile uyumlu bulgular saptandı.

Burada altta yatan veya eşlik eden bir hastalık tespit edilmeyen, diğer aile bireylerinin normal olduğu konjenital trikoreksis nodozalı iki kardeş sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Olsen EA. *Disorder of Hair Growth: Diagnosis and treatment*. 2 st ed. Spain: Mc Graw-Hill Companies; 2003. p.125-130
2. Tol H, Çimen K. *Hair Shaft Abnormalities*. Türkiye Klinikleri Dermatoloji. 2006; 2:29-32.
3. Serdaroğlu S., Uysal S. *Kıl gövdesi bozuklukları*. 1. Baskı Nobel Tıp Kitabevi Pediyatrik Dermatoloji, 509-517. 2005.
4. Itin PH, Mattarelli G, Bircher AJ, Zuberbühler E, Guggenheim R. Localized trichorrhexis nodosa. *Br J Dermatol*. 1992 ;127:656-657.
5. Smith RA, Ross JS, Bunker CB. Localized trichorrhexis nodosa. *Clin Exp Dermatol*. 1994 ;19:441-442.
6. Başaran E, Yılmaz E, Alpsoy E, Yılmaz GG. Keratoderma, hypotrichosis and leukonychia totalis: a new syndrome? *Br J Dermatol*. 1995; 133:636-638.
7. Lurie R, Hodak E, Ginzburg A, David M. Trichorrhexis nodosa: a manifestation of hypothyroidism. *Cutis*. 1996 ;57:358-359.