

HİPOHİDROTİK EKTODERMAL DİSPLAZİYA SİNDROMLU UŞAQLARDA TƏNƏFFÜS SİSTEMİ ÜZVLƏRİNİN ZƏDƏLƏNMƏSİ: KLİNİK MÜŞAHİDƏ.

Mürsəlova Z.Ş., Ağayeva G.F., Abbasəliyeva A.İ., Alxasova A.F.
K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu, Bakı, Azərbaycan

Hipohidrotik ektodermal displaziya sindromu- dəridə epidermis başda olmaqla ektodermadan inkişaf edən toxuma və orqanlara təsir edən və bu toxumalarda inkişaf anomaliyalarına səbəb olan bir genetik sindromdur (dəri, saç, dırnaq, tər vəziləri, yağ vəziləri, əlavə olaraq qulaq, gözlər, dodaqlar, dişlər və hətta mərkəzi sinir sisteminə təsir edir). Sindromun etiologiyası tam olaraq bilinməməkdədir. ED-mutasiyaya uğramış genlərin səbəb olduğu düşünülür. Bu genlər autosom-dominant, autosom -ressessiv x'ə bağlı dominant və ya x'ə bağlı resessiv yolla keçə bilir. Bu sindromlu xəstələrin 90%-i kişi cinsindəndir. ED tər vəzilərinə təsir etməsinə görə hipohidrotik/anhidrotik və hidrotik olmaqla 2 qrupa ayrılır:

-Hipotrotik tip (Christ-Siemens-Touraine sindromu) tər vəzlərinin sayının azalması, antihidrotik tip isə vəzlərinin yoxluğu ilə xarakterizədir.

-Hidrotik tipdə (Clouston sindromu, diş-dırnaq sindromu, Witkop sindromu) isə tər vəzləri normaldır.

Açar sözlər: ektodermal displaziya, trixodisplaziya, diş displaziyası: onixodisplaziya, dishidrozis, anhidrozis, hipohidrozis.

Ektodermal displaziya sindromu-dəridə epidermis başda olmaqla ektodermadan inkişaf edən toxuma və orqanlara təsir edən və bu toxumalara inkişaf anomaliyalarına səbəb olan bir genetik sindromdur (dəri, saç, dırnaq, tər vəzi, yağ vəzləri əlavə olaraq qulaq, göz, dodaq, diş və hətta mərkəzi sinir sisteminə təsir edir). Sindromun etiologiyası tam olaraq bilinməməkdədir. ED-ə mutasiyaya uğramış genlərin səbəb olduğu düşünülür. Bu genlər autosom-dominant, autosom resessiv, x'ə bağlı dominant və ya x'ə bağlı resessiv yolla keçə bilir. Bu sindromlu xəstələrin 90%-i kişi cinsindəndir. ED tər vəzlərinə təsir etməsinə görə hipohidrotik/ antihidrotik və hidrotik olmaq üzrə 2 qrupa ayrılır.

-Hipotrotik tip (Christ-Siemens-Touraine sindromu) tər vəzlərinin sayının azalması, antihidrotik tip isə vəzlərinin yoxluğu ilə xarakterizədir [1,2,3,4].

-Hidrotik tipdə (Clouston sindromu, diş-dırnaq sindromu, Witkop sindromu) isə tər vəzləri normaldır. ED sindromlu uşaqlarda əsasən aşağıdakı əlamətlər olur: tər ləmənin az və ya heç olmaması, saçların, qaş və kipriklərin seyrək olması, dişlərin az olması və ya heç olmaması, dırnaqlarda distrofiya, süd vəzi giləsi anomaliyası, görmə-əşitmənin anomaliyası və ya zəifliyi, tənəffüs yolu ilə əlaqəli problemlər, dərinin quru olması, periorbital hiperpigmentasiya [5,7,6,8]. Diaqnoz əsasən klinik əlamətlər və genetik analizlərin əsasında qoyulur [9,10]. Xüsusi müalicə metodu yoxdur, yalnız həyat keyfiyyətini yüksəltmək olur. Bu sindromdan əziyyət çəkən 30% oğlan uşaqlarının yüksək bədən hərəkəti və ya tənəffüs sistemi üzvlərinin infeksiyaları səbəbin-

dən ilk 2 yaşda ölürlər. Ən çox görülən ektodermal displaziya sindromu nümunələrinə hipohidrotik ektodermal displaziya sindromunu, Odontonycho-dermal sindrom, KİD sindromu, Costello sindromu, ADULT sindromu, Oculodentodigital sindrom, Oral-facialdigital sindrom, Heimler sindromu, Marshall sindromunu misal göstərə bilərik [11,12].

Etik bəyanat: Təqdim olunan klinik müşahidənin çap edilməsi (o cümlədən bütün məlumatlar və şəkillər) barəsində pasientin valideynlərindən yazılı surətdə razılıq alınıb.

Klinik müşahidə. Müşahidə etdiyim xəstə həyatının ilk günlərindən Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutunun (ETPİ) müxtəlif şöbələrində (Yenidoğulmuşların patologiya şöbəsində (YDPŞ) 1 dəfə, Pulmonologiya şöbəsində 3 dəfə, Pediatriya şöbəsində 1 dəfə, ARİTŞ-də 1 dəfə) müayinə və müalicə olunmuşdur.

İlk dəfə 05.08.2020-ci il tarixində 3 günlük xəstə perioral, periorbital, aksosianoz və anadangəlmə ixtioz olduğuna görə Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutunun (ETPİ-nin) YDPŞ-nə daxil olmuşdur.

Anamnesis vitae: Uşaq ananın II hamiləlik, II doğuşdandır. I hamiləlikdən olan uşaq doğulandan 5 gün sonra ixtioz və ürək qüsuru olduğuna görə tələf olmuşdur. II hamiləliyi həkim nəzarətində keçib, 3 ayına kimi toksikozu olub, müalicə alıb (dərmanların adını xatırlamır). 7-ci ayında tonusu olub. Cift boynuna 2 qat dolanıb. Uşaq hamiləliyin 40-cı həftəsində 3300 qr çəki ilə təbii yolla doğulmuşdur. Doğulan kimi ağlamayıb. Reanimasiya tədbirlərdən sonra ağlamağa başlayıb. Ana südü və

süni qida ilə qidalanıb. Dəri-zöhrəvi həkiminə göstərilib, diaqnoz qoyulub, təyinat verilib. Uşaqda perioral, periorbital, akrosianoz və ixtioz olduğuna görə ETPI-nin YDPŞ-ə yönləndirilib.

Status praesens: Daxil olarkən vəziyyəti ağırdır. Huşu aydın deyil, perioral, periorbital və akrosianozu olub. Dəri örtüyü subikterikdir. Dərialtı piy qatı kafi olub. Gözün ətrafında, bədən və ətraf dərisində ixtioza bənzər qabıqlanma olub. Auskultasiyada ağciyərlər üzərində tənəffüs hər iki tərəfə bərabər ötürülüb. Ürək tonları karlaşıb. Qarın bir qədər köp, sidik ifrazı sərbəst olub.

Klinik diaqnoz: Kongenital ixtioz (X-lə ilişikli formada) posthipoksik ensefalopatiya.

Xəstə 10.08.2020-ci il tarixində yaxşılaşma ilə həkim dermatoloq və nevroloqun nəzarətində evə yazılıb.

12.11.2020-ci il tarixində ETPI-nin Pulmonologiya şöbəsinə yüksək hərarət, öskürək, narahatlıq şikayəti ilə daxil olub. Daxil olarkən vəziyyəti ağır olub. Ümumi intoksikasiya və tənəffüs çatışmazlığı əlamətləri ön planda qeyd olunub. Auskultasiyada ağciyərlər üzərində sərt tənəffüs fonunda quru və yaş xırıltılar eşidilib.

Döş qəfəsi Rentgenoloji müayinəsi: Sağda orta-aşağı, aşağı sahələrdə pnevmonik kölgələr izlənilib, hər iki ağciyər kökü strukturlu, sinuslar sərbəst, rentgenoloji divar aralığı kölgəsi genişlənməyib.

Klinik diaqnoz: İkitərəfli pnevmoniya, Ektodermal displaziya. Xroniki pulcuqlu blefarokonyuktivit. Toksik ensefalopatiya. Anemiya II dərəcə. Xarici otit.

Xəstə 20.11.2020-ci il tarixində yaxşılaşma ilə sahə həkiminin nəzarəti altında evə yazılıb.

11.02.2021-ci il tarixində uşaq yüksək hərarət, öskürək, halsızlıq, narahatlıq şikayəti ilə Pulmonologiya şöbəsinə daxil olmuşdur. Daxil olarkən vəziyyəti ağır olub. Auskultasiyada ağciyərlər üzərində sərt tənəffüs eşidilib.

Döş qəfəsi Rentgenoloji müayinəsi: Hər iki tərəfdə, əsasən sağda bronxit əlamətləri izlənilib. Hər iki ağciyər kökü genişlənilib.

Klinik diaqnoz: Kəskin bronxit. Hipertermiya. Ektodermal displaziya. Anemiya I dərəcə. Hipotrofiya II dərəcə. İnkişaf etaplarının ləngiməsi.

Xəstə 22.02.2021-ci il tarixində uşaq yaxşılaşma ilə sahə həkiminin nəzarəti altında evə yazılıb. 30.03.2021-ci il tarixində uşaq yüksək hərarət, öskürək, narahatlıq şikayətləri ilə ETPI-nin Pulmonologiya şöbəsinə daxil olmuşdur. Daxil olarkən vəziyyəti ağır olub. Ümumi intoksikasiya və kataral əlamətlər ön planda olub. Burunla tənəffüsü çətinləşib. Auskultasiyada ağciyərlər üzərində sərt tənəffüs eşidilib.

Döş qəfəsi Rentgenoloji müayinəsi: Hər iki ağciyərlərdə infiltrativ, ocaqlı kölgələr izlənmir. Hər iki ağciyər kökü strukturludur. Sinuslar sərbəstdir. Rentgenoloji divar aralığı kölgəsi genişlənməyib.

Klinik diaqnoz: Kəskin respirator xəstəlik. Anemiya I dərəcə. Ektodermal displaziya. İnkişaf etaplarının ləngiməsi.

Xəstə 05.04.2021-ci il tarixində yaxşılaşma ilə sahə həkiminin və nevroloqun nəzarəti altında evə yazılıb.

15.04.2023-cü il tarixində uşaq öskürək, yüksək hərarət, təngnəfəslik şikayətləri ilə ETPI-nin ARİTŞ –nə daxil olub. 2 gün sonra vəziyyəti nisbətən stabilləşdiyi üçün Pediatriya şöbəsinə köçürülmüşdür. Daxil olarkən vəziyyəti ağır olub. Ümumi intoksikasiya və kataral əlamətlər ön planda olub. Auskultasiya zamanı ağciyərlər üzərində sərt tənəffüs fonunda yaş xırıltılar eşidilib. Ürək tonları karlaşıb. Qarın palpasiyada yumşaq, ağrısız olub.

Döş qəfəsi Rentgenoloji müayinəsi: Hər iki tərəfdə zəif intensivli pnevmonik kölgələr izlənilir. Hər iki ağciyər kökü strukturludur. Sinuslar sərbəstdir. Rentgenoloji divar aralığı kölgəsi genişlənməyib.



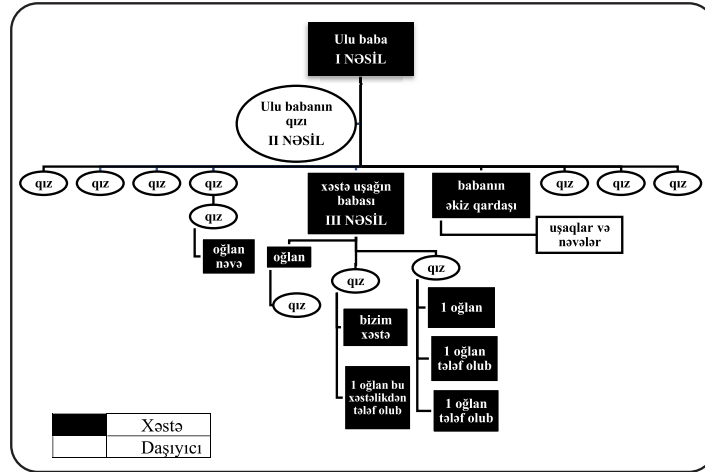
Klinik diaqnoz: Törədici müəyyən olunmamış digər pnevmoniya. Ektodermal displaziya. İnkişaf etaplarının ləngiməsi.

Xəstə 21.04.2023-cü il tarixində yaxşılaşma ilə sahə həkiminin nəzarətində evə yazılmışdır.

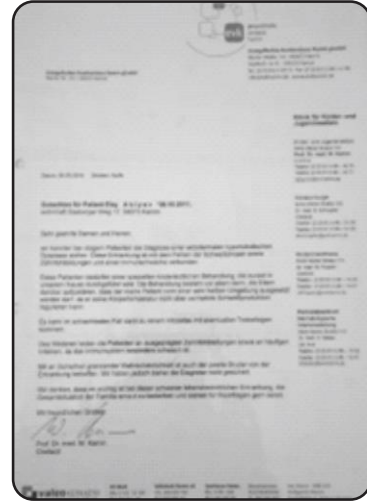
Beləliklə, ektodermal displaziya sindromu diaqnozu həm klinik əlamətlər, həm də genetik müayinənin nəticəsinə əsasən müəyyən edilir. Əsasən həkimə müraciət səbəbi inkişaf etaplarının ləngiməsi, dəridə olan dəyişikliklər, tənəffüs sistemi tərəfindən tez-tez infeksiyalaşma hallarının baş verməsidir.

Bizim araşdırdığımız xəstədə də tənəffüs sistemi üzvlərində ciddi dəyişiklik görünmüşdür. Belə ki, xəstəmiz 3 dəfə pnevmoniya, 2 dəfə bronxit diaqnozu ilə institutun müxtəlif şöbələrində stasionar müayinə və müalicə olunmuşdur.

Nəticə olaraq qeyd etmək istəyirik ki, bizim klinik müşahidəmizdə də ədəbiyyatda göstərildiyi kimi daha çox tənəffüs sistemi üzvləri zədələnib. Məqsədimiz ED sindromlu uşaqların diaqnozunun erkən aşkarlanması, simptomların müalicəsinin, profilaktikasının vaxtında başlamasına və onların həyat keyfiyyətinin yüksəlməsinə nail olmaqdır.



Anamnestik məlumat olaraq hipohidrotik ektodermal displaziya sindromlu xəstələrin nəsil ağacı



ƏDƏBİYYAT:

1. Callea M, Cammarata-Scalisi F, Willoughby CE et al clinical and molecular-study in a family with autosomal dominant hypohidrotic ectodermal dysplasia; Arch Argent Pediatr 2017; 115: 34-8.
2. Alsayed HD, Algahtani NM, Alzayer YM, Morton D, Levon JA, Baba NZ. Prosthodontic Rehabilitation with monolithic, multichromatic CAD-CAM complete overdentures in an adolescent patient with ectodermal dysplasia. A clinical report J Prosthet –Dent 2017; 65:08-10.
3. Quintanilha LELP, Corneiro-Campos LE, Antunes LAA, Antunes LS, Fernandes CP, Abren FV. Prosthetic rehabilitation in a pediatric patient with hypohidrotic ectodermal dysplasia: A case report, Gen Dent 2017; 65:72-6.

4. Torkomondi S, Gholami M, Mohommadi-Asl J, Rezaie S, Zaimy MA, Omrani MD. A novel, splice site, mutation in the EDAR gene causes severe autosomal recessive hypohidrotic (Anhidrotic) ectodermal dysplasia. *Int J Mol Cell Med* 2016;5:260-3.
5. Wang HW, Wang F, Huang W, Zhong WJ, Wang YP, Wu YQ. Morphometric analysis of maxillofacial bone in patients with ectodermal dysplasia. *Shanghai Kon Qiang Yixue* 2017; 26:193-7.
6. Saltnes SS, Jensen JL, Soeves R, Nordgarden H, Geirdal AO, Associations between ectodermal dysplasia, psychological distress and quality of life in a group of adults with oligodontia. *Acta Odontol Scand* 2017; 75: 564-72.
7. Fons Romero JM, Star H, Lav R, et al. The impact of the eda pathway on tooth root development, *J Dent Res* 2017; 96:1290-7.
8. Doğan MS: Akbaba MH Yavuz İ, et al. Oral Rehabilitation of patients with ectodermal dysplasia; cases series. *Int J health Sci* 2016;4:59-68.
9. Theiler M, Friden IJ. High potency topical steroids: An effective therapy for chronic scalp inflammation in rappodgkin ectodermal dysplasia. *Pediatr Dermatol* 2016;331:84-7.
10. Doğan MS, Collea M, Yavuz İ, et al. An evaluation of clinical, Radiological and three-dimensional dental tomography findings in ectodermal dysplasia cases. *Med oral patol Oral Cir Bucal* 2015;20:340-6.
11. Mutlu Albayrak, H. Hipohidrotik ectodermal displazi, Mihci E, Editor Çocuk Genetik uygulanmalarında sık görülen hastalıkların takip və tedavisi. 1 Baskı. Ankara Türkiye klinikleri; 2021. P 129-34.
12. Olivers JM, Hidolgo A, Pavez JP, Benadof D, İrribarrar Ror və Functional və esthetic Resporativ treatment with ectodermic preheated resins in a patient with ectodermic dysplasion a clinical report *J. Prosthodont* 2017; 4: 526-9.

РЕЗЮМЕ

Повреждение органов дыхательной системы у детей с синдромом гипогидротической эктодермальной дисплазии. Клинический случай.

Мурсалова З.Ш., Агаева Г.Ф., Аббасалиева А.И., Алхасова А.Ф.

Научно-Исследовательский Институт Педиатрии им.К.Я.Фараджевой

Ключевые слова: *эктодермальная дисплазия, триходисплазия, дисплазия зубов, ониходисплазия, дисгидроз, ангидроз, гипогидроз.*

Синдром гипогидротической эктодермальной дисплазии - это генетическое нарушение развития эктодермы характеризующееся пороками развития таких эктодермальных структур как кожа, волосы, сальные и потовые железы, включая зубы, уши, глаза, губы, а также центральную нервную систему. Этиология синдрома до конца не известна. Считается, что причиной эктодермальной дисплазии является мутация гена (аутосомно-доминантной, аутосомно-рецессивной, X-сцепленной доминантной, X-сцепленной рецессивной). 90% процентов частоты заболеваемости этим синдромом приходится на мужской пол. Эктодермальная дисплазия в следствии действия на потовые железы, подразделяясь на гипогидротическую, ангидротическую и гидротическую делится на 2 группы: - Гипогидротический тип (синдром Криста-Сименса-Турена) характеризуется уменьшением количества потовых желёз. Ангидротический тип-отсутствием потовых желёз. - Гидротический тип (синдром Клоустона, зубноогтевой синдром, синдром Виткопа) характеризуется нормальными пото-выми железами.

SUMMARY

Damage of the respiratory system organs in children with hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome. Case report.

Mursalova Z.Sh., Agayeva G.F., Abbasaliyeva A.I., Alkhasova A.F.

Scientific Research Institute of Pediatrics named after K.Y.Farajova

Key words: *ectodermal dysplasia, trichodysplasia, dental dysplasia, onychodysplasia, dyshidrosis, anhidrosis, hypohidrosis.*

Hypohidrotic ectodermal dysplasia syndrome is a genetic disorder that impacts the tissues and organs derived from the ectoderm, with a notable effect on the epidermis of the skin, resulting in developmental anomalies in these tissues (It affects the skin, nails, sweat glands, and sebaceous glands, as well as, the ears, eyes, lips, teeth,

and even the central nervous system). The etiology of this syndrome remains uncertain, it is hypothesized to result from mutations in the ED genes. The inheritance pattern of these genes can occur through autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked dominant, or X-recessive, X-linked dominant, or X-linked recessive modes. Males account for approximately 90% of patients diagnosed with this syndrome. ED is classified into two groups based on its impact on sweat glands: hypohidrotic/ anhidrotic and hidrotic subtypes.

-The hypohidrotic subtype (Christ Siemens Touraine syndrome) is distinguished by a reduction in the number of sweat glands, whereas the anhidrotic subtype is characterized by the absence of sweat glands.

-In the hidrotic type (Clouston syndrome, tooth and nail syndrome, Witkop syndrome) the sweat glands are normal.

Mürsəlova Zenfira Şükür qızı

K.Y.Fərəcova adına Elmi-Tədqiqat Pediatriya İnstitutu

E-mail: zenamursalova@gmail.com

Redaksiyaya daxil olub:08.05.2023

Çapa tövsiyə olunub:02.07.2023

Çapa imzalanmışdır 12.07.2023
Format 60x90 1/8. Ofset çap üsulu
Fiziki çap vərəqi 12. Sifariş 45
Tiraj 200 ədəd

“Poliart” mətbəəsində çap edilmişdir.