

A Goltz-szindrómáról egy eset kapcsán

DR. ALBERTH MÁRTA, DR. TÖRÖK JUDIT, DR. NEMES JUDIT

A Goltz- (Goltz–Gorlin-) szindróma vagy fokális dermális hipoplázia viszonylag ritka megbetegedés. A betegség klinikai megjelenése változatos, a jellegzetes bőrelváltozások együtt járhatnak szemészeti, fogazati és csontrendszeri tünetekkel.

A szerzők egy esetet ismertetnek, melyben részletesen beszámolnak egy hatéves leánygyermek általános megbetegedése mellett a fogazatban észlelhető elváltozásokról is.

Kulcsszavak: Goltz–Gorlin szindróma, fokális dermális hypoplasia, syndactylia, coloboma, teleangiectasia, ikerfog

A Goltz- (Goltz–Gorlin-) szindróma vagy *fokális dermális hipoplázia* viszonylag ritka megbetegedés, melyben a bőrelváltozások együtt járhatnak szemészeti, fogazati és csontrendszeri tünetekkel [6].

Elsősorban a nőket érinti, valószínű az X-kromoszómához kötött domináns öröklődés [3].

A dermális hipopláziát a bőr extrém elvékonyodása jellemzi, ahol a szubkután zsírréteg közvetlenül az epidermisz alatt helyezkedik el. Vitatott, hogy a defektusban elsődleges-e a dermisz atrófiája, s ezt követi másodlagosan a zsírréteg kitüremkedése, hernializációja vagy komplex kötőszöveti rendellenesség áll fenn, melynek együttes megjelenése a dermális hipoplázia és a zsírhamartomák.

A bőrön és nyálkahártyákon gyakorta jelentkező papillomákat vaszkularizált kötőszöveti mag körül elhelyezkedő acanthotikus epithelsejtek alkotják.

A betegség klinikai megjelenése változatos, az enyhe bőratrófiától a súlyos végtagi deformitásokon keresztül az élettél összeegyeztethetetlen elváltozásokig minden előfordulhat [6, 12].

A tipikus bőrléziók már születéskor jelen vannak, atrófia és teleangiectázia formájában. A papillomák elsősorban az ajkakon, bukkális nyálkahártyán és nyelocsőben találhatók [7]. Bőrszárazság, pruritusz korán jelentkezhet, együttesen a körmök disztrófiájával, a finom vékony haj foltos alopeciájával [6].

A termet kicsi, rövid végtagokkal. Az arckontúr háromszög alakú, a fülek elállóak. A gyermek mind testi mind szellemi fejlődésében visszamaradt kortársaihoz képest [5].

A legjellegzetesebb csontrendszeri deformitás a kezeken jelentkezhet szindaktília formájában [8]. Előfordulhat polidaktília, de egy vagy több ujj hiányozhat is [6]. Szemészeti elváltozások az esetek 20%-ánál jelentkeznek anoftalmia, koloboma, strabizmus, keratokorneális opacitás formájában [4, 9, 13].

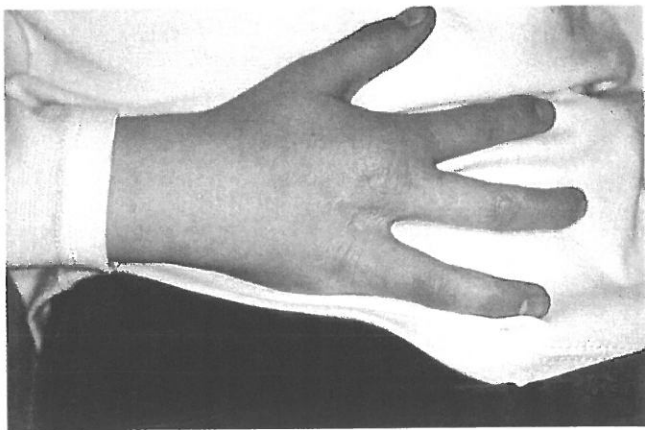
Szájüregi tünetek az esetek felében jelentkeznek. Leggyakrabban csirahiány, mandibula hipoplázia, malokklúzió, zománcfejlődési rendellenesség. Néhány esetben ajak- és szájpadhasadék [11], taurodontizmus [1], microdoncia, számfeletti metszőfog [2], gingiva hiperplázia észlelhető [14].

Az alábbiakban egy Goltz-szindrómás betegünk kórrajzát mutatjuk be, tudomásunk szerint ezzel foglalkozó magyar nyelvű közlemény eddig nem jelent meg.

Esetismertetés

T. R. hatéves lány gyermeket tejfogainak elszíneződése és gyors romlása miatt utalták klinikánkra.

A gyermek családjában említésre méltó krónikus betegség nem fordult elő. Két fiatalabb testvére (egy fiú és egy lány) egészséges. A gyermek zavartalan terhesség után a gesztáció 40. hetében 2200 g súllyal született, Apgar 10-es statussal. Okcipitális bőratrófiáját és jobb kezén a II. és III. ujj szindaktíliáját születéskor diagnosztizálták. Két hónapos korában a szemészeti vizsgálat mindkét szemén horizontális niszttagmust és az iris, a chorioidea és a nervusz optikus kolobómáját állapította meg. Hét hónapos korában ismétlődő hasmenések, a testsúly-gyarapodás elmaradása miatt került kivizsgálásra. Az észlelt elváltozások háttérében intrauterin infekciót gyanítottak, de ez nem igazolódott. Négyéves korában a jobb kézen lévő II. és III. ujj szindaktília és a mánsusz fisszúra rekonstrukciós műtétét elvégezték (1. ábra). Bőrelváltozásai a kor előrehaladtával fokozatosan alakultak ki. Születéskor csupán az okcipitális tájék atrófiája volt látható. Másfél éves korában fejbőr-atheromát exstirpáltak. Néhány papilloma az ajak nyálkahártyáján hároméves korban jelent meg, ezek nyolcéves korra annyira elszaporodtak a



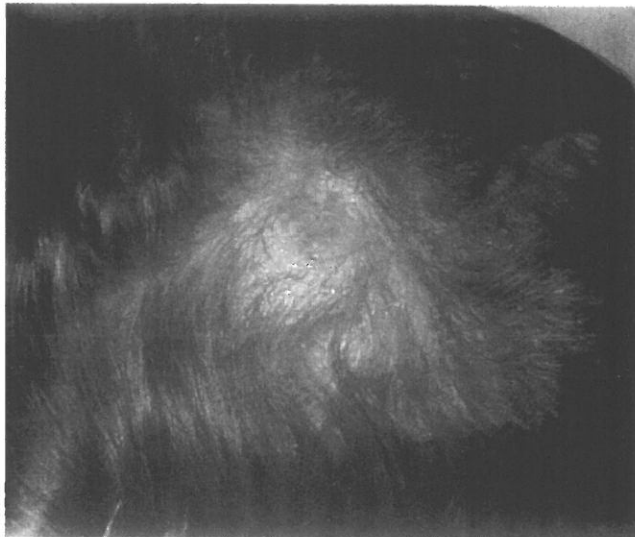
1. ábra. A jellegzetes rák-olló kéz rekonstrukciós műtét után

szájüregben, szájzugokban, bukkán és tonzillákon, hogy lézer CO_2 beavatkozást tett szükségessé. A fent leírt tünetegyüttes felvetette a Goltz-szindróma gyanúját. Az elvégzett kromoszóma-vizsgálat ezt látszik igazolni.

Az első klinikai vizsgálatnál az átlagosnál kisebb és fejletlenebb gyermek bőre testszerte száraz. A törzs elülső felszínén, a felkaron, combon és a gluteuszokon a bőr foltokban hiperémiás, beszűrt, cikatrixra emlékeztető elváltozásokkal tarkított, számos petechia és teleangiectázia látható (2. ábra). A haj elsősorban tem-



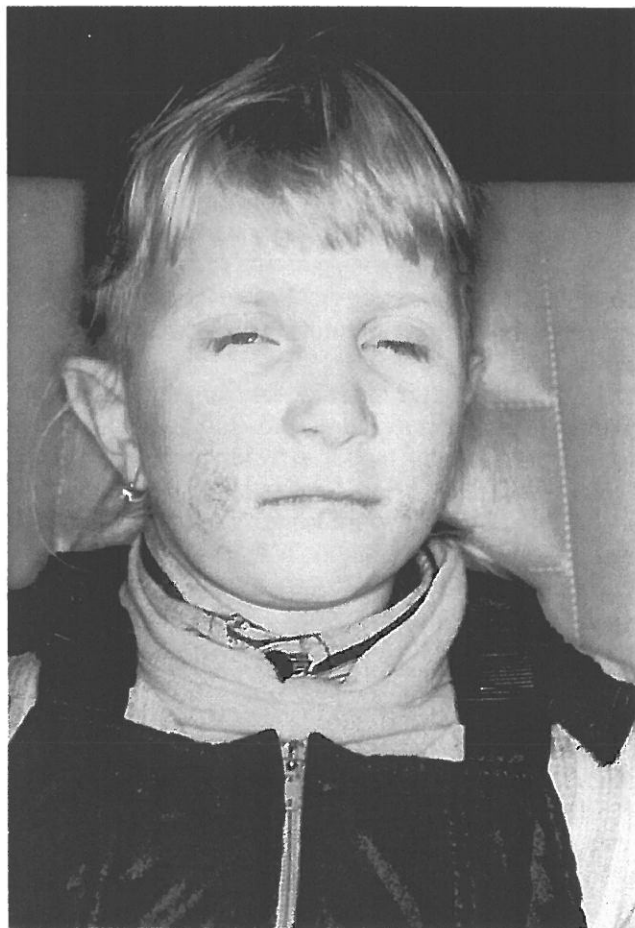
2. ábra. Petechiák és teleangiectasiák a gluteuszokon



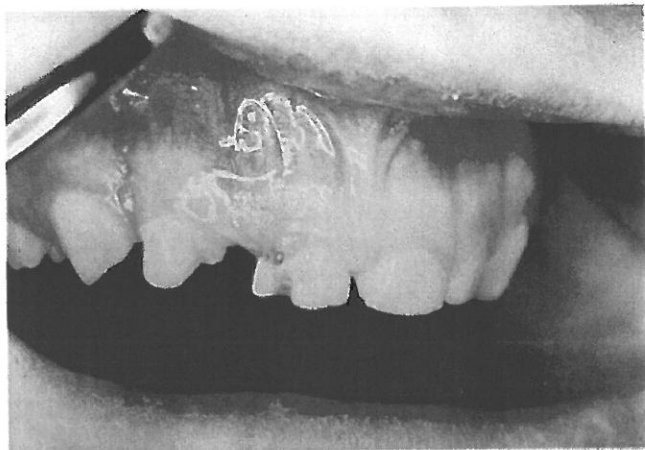
3. ábra. Alopecia areata a fejtetőn

porálisan megritkult, a fejtetőn 1.5 cm átmérőjű alopecia areata észlelhető (3. ábra).

A gyermek mindkét arcfelén teleangiectasiák láthatók. A bőr száraz, repedezett, ugyanez tapasztalható a szájzugokban. Az arc szimmetrikus, nyirokcsomó duzzanat nem tapintható. Mindkét szemben kolobóma, mérsékelt nisztagnus észlelhető. Az orrgyök lapos, az



4. ábra. Elváltozások az arcon



5. ábra. 51 ikerfog

orrszárnyak szélesek. A fül elálló, a fülkagyló vékony, áttetsző. A haj finom, vékony szálú (4. ábra).

A mandibula és maxilla normális fejlettségű, a vegyes fogazata kornak megfelelő. Három maradó molárisa áttört, egy áttörési szándékot mutat. A tej frontfogai közül a 51 ikerfog, a 52 szabálytalan alakú koronával rendelkezik (5. ábra). A makrodontnak imponáló tejmolárisokban kiterjedt szuvasodás észlelhető, 74 fogában tömés látható.

A tejfogak gyökerei erőteljes felszívódást mutatnak. A maradó molárisok szerkezete gyengébbnek tűnik a megszokottnál, a csücskök kifejezettek.

A gyermeket gondozásba vettük. A maradó molárisok barázdázása, ezek és időközben előtört, s szerkezetében gyengült premolárisainak, folyamatos fluorkezelése zajlik. Heti rendszerességgel az Elmex zselés bedörzsölést maga a gyermek végzi, a negyedévenkénti kontrollvizsgálat során pedig Duraphatos ecsetelést alkalmazunk. A később áttört molárison kiterjesztett barázdázást kellett végezni. A gyermeket rendszeresen ellenőrizzük. A fogváltás problémamentesen zajlik.

Megbeszélés

Esetünkben Goltz-szindrómáról van szó. Az irodalomban a Goltz-féle elváltozást gyakorta Goltz–Gorlin-szindrómaként is emlegetik [3, 6]. Az elnevezés igen zavaró lehet, hiszen a Gorlin által katalogizált, Ansell által 1841-ben leírt bazálsejtes karcinóma Gorlin–Goltz néven vált széles körben ismertté. Az irodalomban is találkoztunk már a név tévesztésével [10], pedig a betegség sem megjelenésében, sem prognózisában nem hasonlít egy másikra.

Bár a Goltz-szindróma gyakorisága kicsiny, eddig az irodalomban 200 esetet írtak le, nagy figyelmet követel a fogorvos részéről.

Betegünket azért tartottuk bemutatásra érdemesnek, mert jól példázza több szervrendszer egyidejű érintettségét egy több szakma határterületén álló betegségben szenvedő gyermekben. A fogorvosnak együtt kell működnie a szemészekkel és a bőrgyógyászokkal, mert bár e szindróma megjelenését a bőrelváltozások uralják, majd minden esetben előbb vagy utóbb megjelennek a csontszerkezeti és fogazati rendellenességek is. Az állcsontok fejlődési rendellenességei gyakorta vezetnek malokklúzióhoz, a csírahiányok miatt réses lehet a fogazat. Fontos a gyermek időben történő orthodonciai kezelése. A fogazatban megjelenő szerkezeti rendellenességek miatt szükséges a folyamatos követés, a rendszeres korai ellátás. Nem hangsúlyozhatjuk eléggé a prevenció, a fluorkezelés jelentőségét.

Irodalom:

1. BEGANNOV; LOMMEN EJ: A case of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) with some new aspects. *Acta Paediatr Scand* 1977; 66: 255–256.
2. BERGSMAN D: *Birth defects. Atlas and Compendium*. Published for the National Foundation – March of Dimes by the Williams and Wilkins Company, Baltimore 1973; 414.
3. BRAUN-FALCO O, PLEWIG G, WOLFF HH, WINKELMANN RK: *Dermatology*. Springer-Verlag 1991; 542. 587.
4. BURTON JL, HARRAD RA: The Skin and the Eyes In: Rook–Wilkinson–Ebling (szerk.): *Textbook of dermatology*. 6. kiad. Blackwell Science Ltd., 1998; 3008.
5. COTTERILL JA, MILLARD LG: Psychocutaneous Disorders In: Rook–Wilkinson–Ebling (szerk.): *Textbook of dermatology*. 6. kiad. Blackwell Science Ltd., 1998; 2812.
6. HARPER JL: Genetics and Genodermatoses In: Rook–Wilkinson–Ebling (szerk.): *Textbook of dermatology*. 6. kiad. Blackwell Science Ltd., 1998; 419–421.
7. KORE EDA S, YONEDE K, OHTANI T, TACHIBANA T, FURUKAWA F, IMAMURA S: Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) associated with multiple giant papillomas. *Br J Dermatol* 1995; 133: 997–999.
8. LEE IJ, CHA MS, KIM SC, BANG D: Electronmicroscopic observation of the basement membrane zone in focal dermal hypoplasia. *Pediatr Dermatol* 1996; 13: 5–9.
9. LUEDER GT, STEINER RD: Corneal abnormalities in a mother and daughter with focal dermal hypoplasia (Goltz–Gorlin syndrome). *Am J Ophthalmol* 1995; 120: 256–258.
10. MANZI G, MAGLI A, PIGNALOSA B, LIGUORI G: The Gorlin–Goltz syndrome: case report. *Ophthalmologica* 1990; 200: 104–106.
11. McNAMARA T, TROTMAN CA, HAHESSY AM, KAVANAGH P: Focal dermal hypoplasia (Goltz–Gorlin) syndrome with taurodontism. *Spec Care Dentist* 1996; 16: 26–28.
12. PUJOL RM, CASANOVA JM, PÉREZ M, MATIAS-GUIU X, PLNAGUMA M, DE MORGAS JM: Focal dermal Hypoplasia (Goltz syndrome): report of cases with minor cutaneous and extracutaneous manifestations. *Pediatr Dermatol* 1992; 9: 112–116.
13. RODINI ES, NARDI A, GUION-ALMEIDA ML, RICHIERI-COSTA A: Ectodermal dysplasia, ectrodactyly, clefting, anophthalmia/microphthalmia, and genitourinary anomalies: nosology of Goltz–Gorlin syndrome and EEC syndrome. *Am J Med Genet* 1992; 42: 276–280.
14. SCULLY C: The Oral Cavity. In: Rook–Wilkinson–Ebling (szerk.): *Textbook of dermatology*. 6. kiad. Blackwell Science Ltd., 1998; 3066.

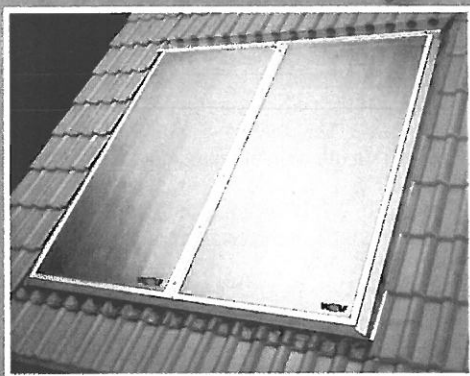
DR. ALBERTH M, DR. TÖRÖK J, DR. NEMES J:

The Goltz syndrome: a case report

The Goltz (Goltz–Gorlin) syndrome or focal dermal hypoplasia is a relatively rare disease. Its clinical manifestation shows a great variety. The syndrome characterized by anomalies of cutaneous, osseous, dental and ocular structures. The authors present the case of a six-year-old girl with typical anomalies of Goltz–Gorlin syndrome with special respect to the dental problems.

Keywords: Goltz–Gorlin syndrome, focal dermal hypoplasia, syndactylia, coloboma, teleangiectasia, double teeth

Érezze jól magát! WOLF



Kazánok, melegváltatók,
napkollektorok, fűtő-hűtő
szellőzőberendezések

WOLF

Wolf Klimatechnik Kft.,
H-1097 Budapest, Határ út 50/A
Tel.: 280-8613, 357-5984, 347-0281, Fax: 347-0282
Internet: <http://www.wolf-heiztechnik.de>

