

LİPOİD PROTEİNOZİS A case of lipoid proteinosis

Coşkun Deniz¹, Yüksel Okumuş², Ümit Ünver³

Özet: Lipoid proteinozis, resesif kalıtsal geçiş gösteren, deri, oral kavite, larinks ve iç organlarda hyalin materyal infiltrasyonu ile karakterize bir hastalıktır. Tipik histopatolojik ve klinik özellikleri ile Lipoid proteinozis tanısı konulan 19 yaşında bir erkek hasta, çok nadir görülmesi nedeniyle ilginç bulunarak sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Lipoid proteinozis, Urbach-wiethe sendromu

Summary: Lipoid proteinosis is recessively inherited disorder characterized by hyalin material deposits of skin, oral cavity, larynx and internal organs. Herewith a 19-year-old male patient with characteristic clinical and histopathological findings of Lipoid proteinosis is presented.

Key Words: Lipoid proteinosis, Urbach-wiethe disease

Lipoid proteinozis çok nadir görülen, resesif geçişli, deride, oral kavite, larinks ve iç organlarda hyalin materyal birikimi ile karakterize bir hastalıktır. Etiyolojisinde temelde yatan metabolik defekt henüz bilinmemektedir. Tek veya multiple enzim defektine bağlı olarak lizozomal depo hastalığı, kollajen metabolizması bozukluğu olabileceği öne sürülmektedir (3). Her iki cins eşit oranda tutulmaktadır (1-7).

OLGU

Ondokuz yaşında erkek hasta YA Kayserili. Hastamız, yüzünde yara ve lekeler nedeni ile polikliniğimize başvurdu. İki yaşında iken ses kısıklığı ve saçlı deride yaralar başlamış, sonra yüzüne ve vücudunun değişik yerlerine yayılmış. Onbeş yaşına dek sesi çok kısıkmiş, daha sonra biraz açılmış. Hasta değişik hekimlere başvurup adını bilmediği birçok ilaç kullanmış. Hasta Lipoid proteinozis ön tanısı ile Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji kliniğine yatırıldı. Özgeçmişinde ve soygeçmişinde bir özellik saptanmadı. Yapılan

fizik muayenede bir patolojiye rastlanmadı.

Dermatolojik muayenesinde; yüzde yaygın, atrofik, 0.5-1 cm çaplı lezyonlar mevcuttu. Çenede ve yanaklarda az sayıda, üzeri kurutlu ve yer yer hafif sulantılı lezyonlar izleniyordu. Saçlı deride atrofik alanlar mevcut olup, bu alanlarda saçlarda aşırı seyrelme mevcuttu. Hastanın sırt ve omuz bölgesinde deride atrofik skatrisler vardı. Ayrıca aksiller bölgelerde hiperpigmente, vegetatif lezyonlar dikkati çekmekteydi. Dil hareketinde kısıtlılık mevcuttu (Şekil 1).

Rutin biyokimyasal ve hematolojik tetkikler normal bulundu. Yapılan göz muayenesinde, fundusta herhangi patoloji saptanmadı. Her iki göz kapağı kirpik diplerinde, toplu iğne başı büyüklüğünde, sarımsı renkte, papüler lezyonlar görüldü. Sella grafisi, kraniografiler ve CT normal olarak değerlendirildi. Hastanın yüzündeki lezyondan biyopsi alındı. Yapılan histopatolojik incelemede, (B-1793/94 Patoloji Lab.) kesitlerde yüzeyde keratinize çok katlı epitelle örtülü deri dokusu izlendi. Epidermis yer yer incelmış olup, damar duvarlarında daha belirgin olmak üzere, homojen eosinofilik hyalin kalınlaşma söz konusudur. Benzer bir homojenizasyon üst dermiste ve deri ekleri etrafında da mevcuttur. Bu materyal PAS (+) boyanmıştır. Görünüm Lipoid proteinozisi desteklemektedir.

Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ
Dermatoloji. Araş.Gör.Dr.¹, Prof.Dr.³, Patoloji. Araş.Gör.Dr.².

Geliş tarihi: 06 Haziran 1994



Şekil 1. Lipoid proteinozisli olgunun yüz görünümü

TARTIŞMA

Bu olgu, kliniğimizde son on yılda tebliğ edilen ikinci hastamızdır (1). Ülkemizde başka merkezlerde de tanı konulan olgular rapor edilmiştir (2,5-7).

Çok nadir görülen, kalıtsal bir hastalık olan Lipoid proteinozis, erken çocukluk döneminde ses kalınlaşması, dilde sertleşme, hareket kısıtlılığı ve derideki karakteristik nodüllerle oldukça kolay tanıyan bir hastalıktır (3). Ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıklar; eritropoetik protoporfiriya, ksantomatozis, amiloidozis, liken miksedematozus ve miksödemdir. Özellikle miksödemdeki ses kısıklığı ve derideki infiltrasyon bazan tanıda karışıklığa neden olabilir (3). Kesin tanı için klinik bulguları tamamlayan histopatolojik özellikler gerekebilir. Lipoid proteinozis'te histopatolojik olarak epidermiste hiperkeratoz ve düzensiz akantoz görülür. Dermis kalınlaşmıştır ve üst bölümünde ekstraseküler hyalin materyel birikimi vardır. Hyalin materyel kapillerler boyunca ve ter bezleri çevresinde konsantrik olarak birikmiştir. Eski lezyonlarda dermiste, vertikal yerleşimli geniş hyalin bantlar görülür. Ayırıcı tanıda adı geçen eritropoetik protoporfiryada hyalin çok daha azdır ve hiç bir zaman ter bezi etrafında birikim göstermez. Lipoid

proteinozisteki hyalin materyelin PAS boyası ile çok koyu boyanması, içindeki glikoproteinlere bağlıdır. Amiloid boyaları ile boyanmaması ile de diğer hastalıklardan ayırtdedilir (6).

Elektron mikroskopik olarak, hyalin materyelin kollajen lifler arasında, granüler görünümde olduğu bildirilmiştir. Kan damarları ve deri ekleri çevresinde tip IV ve tip V kollajen birikimi vardır (3,4).

Hastamızın histopatolojik özellikleri, literatürdeki bulgularla ve daha önceki olgumuzla uyumlu olarak bulunmuştur.

Klinik olarak Lipoid proteinozisin en erken belirtilerinden olan ses kalınlaşması, olgumuzda da tanı koydurucu en önemli özelliktir. Dil hareketlerinin kısıtlanmış olması, yüzündeki infiltratif lezyonlar ve sikatrisyel alopesinin yanısıra göz kapakları kenarındaki tipik papüller ve kirpiklerde dökülme tipik bulunmuştur.

Lipoid proteinozis'te diş anomalileri, intrakranial kalsifikasyon ve epilepsi görülebilir, rekürrent parotitis olabilir. Ayrıca iç organ tutulumu da olabilir (4).

Olgumuzda, sistemlere ait bir patoloji saptanmamıştır. Ancak klinik gözlemlerimiz, hastada belirlenen davranış bozukluğu olduğu kanaatini uyandırmıştır. Bu nedenle yapılan psikiatri muayenesinde sekonder affektif bozukluk tanısı konmuştur.

Lipoid proteinozis'in etkili bir tedavisi olmamakla birlikte, bazı kimyasal soyucularla peeling, dermabrazyon ve bleforoplasti ile görünüm bir ölçüde düzeltilebilir. Ses kısıklığı için, vokal kordlardaki infiltrasyonun mikrolaringoskopi ile disseksiyonu yararlı olabilir (4).

Son yıllarda uzun süreli oral dimethylsulfoxide ve tretinate ile olumlu sonuçlar bildirilmektedir.

Hastamıza topikal salisilik asit ve tretinoin kremi ile kavlatma tedavisi uygulandı. İrritan dermatit tablosunu takiben orta derecede bir düzelme gözlemlendi.

KAYNAKLAR

1. Alpan O, Can S, Soyuer Ü, Doğan H: Lipoid Proteinozis. *Deri Hast Frengi Arş* 26:105-107,1992.
2. Ekşioğlu M, Can G, Akbay G: Lipoid Proteinozis. *Lepra Mecm* 22:201-203,1991.
3. Hauser I, Biltz S, Rauterberg E, et al: Hyalinosus Cutis et Mucosae (Urbach-Wiethe Disease)-Ultrastructural and Immunological Characteristics. *Hautarzt* 42 (1):28-33, 1991.
4. Konstantinov K, Kabakchiev P, Korchev T, et al: Lipoid Proteinosis. *J Am Acad Dermatol* 27 (2): 293-7,1992.
5. Özarmağan G, Baykal C, Özkaya E, et al: Lipoid Proteinozis. *Deri ve Zührevi Hastalıklarda Yenilikler Simpozyumu*. Ankara 1991, s 354-57.
6. Özarmağan G, Baykal C, Gürsoy EO, et al: Lipoid proteinosis bei zwei schwestern. *Hautarzt* 44 (5): 315-8,1993.
7. Özgöztaşı O, Bayraktaroğlu Z, Öz Saraç C, Erbağa Z: Lipoid Proteinozis, *Dermatopatoloji Dergisi* 3-4:311-13,1993.