

Bir Pseudoksantoma Elastikimi Olgusu

A CASE OF PSEUDOKANTHOMA ELASTICUM

İbrahim KÖKÇAM, Melda BOLAT, Sevil BAKIR

Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, Dermatoloji Anabilim Dalı, I: A/ . I G

ÖZET

Pseudoksantoma elastikim (PXE); deri, göz ve kardiovasküler sistemi tutan, elastik dokunun dejeneratif bir hastalığıdır. Boyun, aksilla, antekubital, periumblikal, inguinal, genital ve popliteal bölgelere yerleşen, sarımsı, kaldırım taşı görünümündeki popülar lezyonlar, hastalığın en önemli deri belirtisidir. Karakteristik göz bulguları, angioid streakler ve retinal hemorajilerdir. Arteriyel dejeneratif değişiklikler, hipertansiyon, hemoraji ve iskemik semptomlarla sonuçlanır, tipik deri belirtileri, yüksek kavisli damak ve sert damakta sarımsı renkli popülar plakları olan bir pseudoksantoma elastikim olgusu nadir görülmesi nedeniyle takdim ediyoruz.

Anahtar Kelimeler: Pseudoksantoma elastikum, Elastik doku
T Kİ in Dermatoloji 1991, 1:37-40

1896 yılında Darier, ilk defa PXE'un deri lezyonlarındaki histopatolojik değişikliğin elastoreksis olduğunu ve elastik liflerin tutulmasından dolayı hastalığa pseudoksantoma elastikum adını verdi. 1929 yılında Grönblad ve Strandberg göz ve deri lezyonları arasındaki ilişki olduğunu bildirdiler, göz ve deri lezyonlarının birlikte bulunduğu vakalar Grönblad-Strandberg sendromu olarak isimlendirildi, deri, göz ve sistemik belirtileri olan ilk olgu 1956 da Szymansky-Caro tarafından bildirildi (1).

Geliş Tarihi: 18.5.1990

Kabul Tarihi: 21.7.1990

Yazışma Adresi: Dr.İbrahim KÖKÇAM
Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi,
Dermatoloji ABD.ITA/.IĞ

SUMMARY

Pseudoxanthoma elasticum (PXE) is a degenerative disorder of elastic tissue involving the skin, eyes, and cardiovascular system. The most prominent cutaneous finding of the disease is yellowish, cobblestone, papular lesions involving the nuchal, axillary, antecubital, periumblical, inguinal, genital and popliteal areas. The characteristic eye findings are the angioid streaks and retinal hemorrhages. Arterial degenerative changes result in hemorrhage, hypertension, and ischemic symptoms. We presented a case of PXE with characteristic skin lesions, high arched palate and yellowish papular plaques on the palate.

Key Words: Pseudoxanthoma elasticum, Elastic tissue
Turk.J Dermatology 1991, 1:37-40

Elastik dokunun jeneralize, kalıtsal ve ilerleyici bir hastalığı olan PXE, hem otozomal dominant ve hem de otozomal resesif geçişli nadir görülen bir hastalıktır. Her iki cinsi de tutan hastalık, kadınlarda erkeklerden daha fazla görüldüğü bildirilmiştir. Hastalığın insidansının 1/160.000 olduğu tahmin edilmektedir (1-4).

OLGU

G.Ç, 9 yaşında, kız çocuğu, Malatyalı, ilkokul öğrencisi. Boynunun etrafında ve koltuğunun altındaki karışıklık ve kabartılar nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Şikayetlerinin bir yıl önce boyun bölgesinde başladığını, daha sonra koltuk allı ve göbek çevresinde de oluştuğunu söyledi.

Soy geçmişinde anne ve babası birine derece akraba olup, iki erkek, bir kız kardeşi sağ ve sağlıklı. Bir halasında kendisinininkine benzer hastalık olduğunubildirmekte.

Deri ve eklerinin muayenesinde; boyunda saçlı deri sınırından itibaren tüm boynu çevreleyen ksantomaya benzeyen papüler lezyonlar görüldü. Her iki koltuk altlarında benzer lezyonlar vardı. Bu bölgelerdeki deri kalınlaşmış ve hafifçe sarkmış olduğu ve lezyonların deriye kaldırım taşı görünümü verdiği gözlemlendi (Şekil 1,2). Her iki antekubital fossa, göbek çevresi ve inguinal bölgede çok sayıda deri renginde papül ve bu sahalarda derinin hafif buruşuk olduğu saptandı (Şekil 3). Ağızda yüksek kavisli damak, sert damakta sarımsı renkli papüllerin oluşturduğu plaklar tespit edildi. Genital bölge mukozasında bir patoloji yoktu.

Sistemik muayenede patolojik bir bulgu tespit edilmedi. Göz hastalıkları ve pediatri klinikleriyle yapılan konsültasyonlarda herhangi bir patoloji saptanmadı.

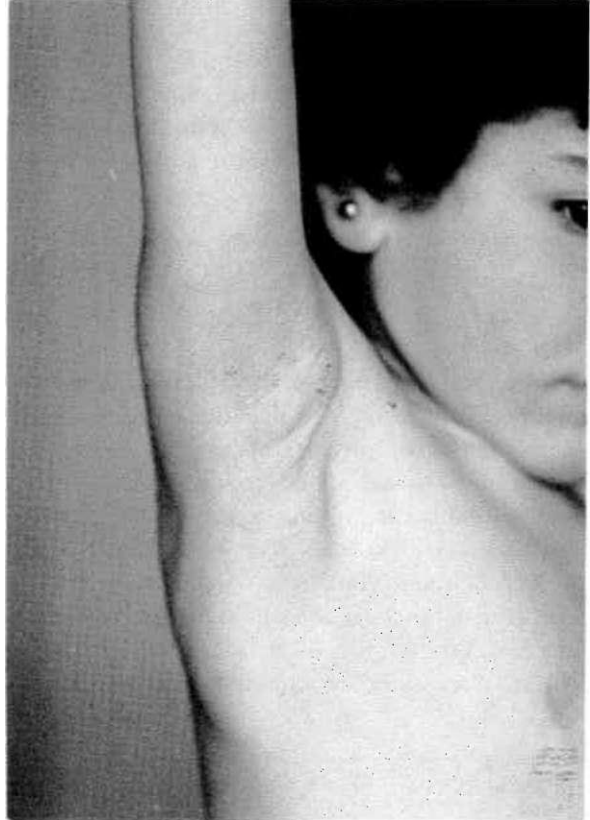


Şekil 1. Hastanın boynundaki lezyonların görünümü

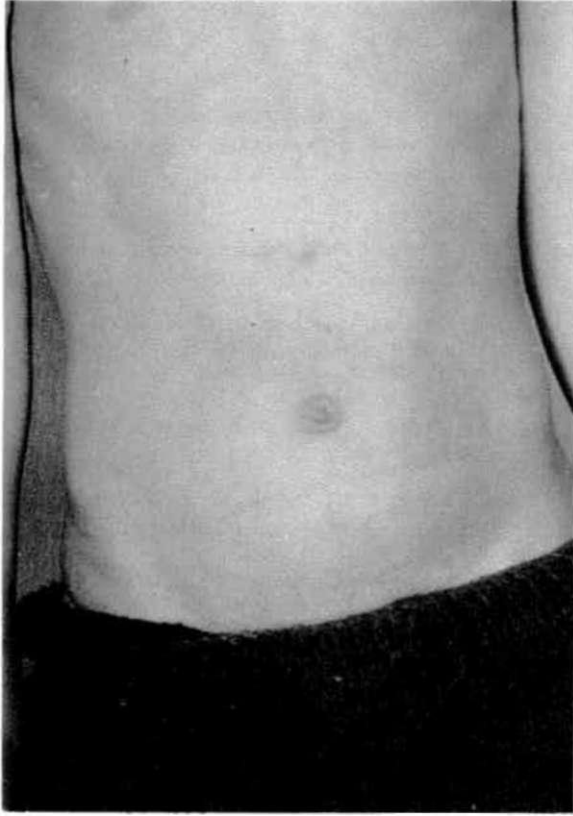
Laboratuvar tetkiklerinde; Hb, eritrosit sedimentasyon hızı, A.K.Ş, karaciğer fonksiyon testleri, total lipit, kolesterol, trigliserid, kalsiyum ve fosfor normal sınırlardaydı. Gaitada gizil kan (-), idrar tetkiki normal bulundu. Eko-kardiografide ve ekstremitelerin yumuşak doku grafilerinde bir patoloji tespit edilmedi. Yapılan histopatolojik tetkik: Deriye ait kesitlerde incelenmiş epidermis altında papiller dermişin üst kısmı normal olarak izlenmekte, onun altında kollajen liflerin dejenere olduğu ve buranın hafif bazofilik boyandığı görülmektedir. Yapılan Elastika Van Gicson boyasında; elastik liflerin kopup parçalanıp, kaba topluluklar yaptığı görülmektedir. Sayıları artan kollajen lifler düzensiz kümeler yapmaktadır.

TARTIŞMA

PXE'da, esas defekt elastik fibrillerde olmakla birlikte, orta ve alt derimde kalsifikasyon ve kollajen fibrillerde de bozukluk vardır. Elastik arterlerinde, koroner arterlerde ve büyük periferik arterlerde de görülebilir (2,5-8).



Şekil 2. Hastanın koltuk altındaki deride sarkma ve derinin kaldırım taşı görünümü



Şekil 3. Göbek çevresinde kaldırım taşı görünümünde papüller lezyonlar

Kesin biyokimyasal defekt bilinmemektedir. Şiddetli PXEMu bir olguda lezyonlarda hyaluronik asid ve dermatan sulfat'ın arttığı saptanmıştır (9).

1973 yılında Pope tarafından yapılan bir çalışmada, ikisi otozomal dominant, ikisi otozomal resesif olmak üzere hastalığın dört klinik-genetik varyantı olduğu gösterilmiştir (1,2,10,11).

a) Dominant **tip I**: Fleksural bölgelerde portakal kabuğu şeklinde deri değişiklikleri, koroner arter tutlumu, hipertansiyon, inlerrmittant claudication, şiddetli dejeneratif retinopati ve erken körlük ile karakteri/cdir.

b) Dominant **tip II**: Olguların %24'ünde tip I'deki deri lezyonları gözlenirken, %74'ünde kanarya sarısı renginde maküler döküntüler görülebileceği gibi, görülmeye de bilir. Deride hiperelastite, hafif retinal değişiklikler, mavi sklra, miyopi, yüksek kavisli damak ve eklem gevşekliliği vardır.

c) Resesif **tip I**: Olguların %77'sinde tip I'deki deri lezyonları gözlenir. Vasküler ve retinal dejene-

stasyonlar daha azdır. Hematomez, özellikle kadın olgularda daha sık görülür.

d) Resesif **tip II**: Bu nadir görülen bir varyasyondur. Sistemik komplikasyon olmaksızın infiltrasyon ve jeneralize deri gevşekliliği ile karakterizedir.

Klinik olarak tam bir sendromda deri, göz ve vasküler bozukluklar vardır. Bunlar tek tek de görülebilmekle birlikte, çıkış zamanları farklı olabileceğinden hastalar yakından izlenmelidir. PXE'da deri lezyonları asemptomatik olup, boyun çevresi, klavikula allı, kolluk altları, inguinal bölge, kalçalar, antecubital ve popliteal fossada yerleşmiş 1-3 mm çapında sarımsı renkli papüllerdir. Lezyonlar belirginleştikçe bu bölgelerdeki deri gevşer, portakal kabuğu veya kaldırım taşı görünümü alır. Deri lezyonları, çocukluk çağında görülebilirse de, genellikle 20-30 yaşları arasında dikkati çeker (2,7). Olgumuzda da deri lezyonlarının oldukça erken başlamış olduğunugörüyoruz.

Deri lezyonlarına benzer değişiklikler dudak, yumuşak damak, mide, rektum, uretra ve vajen mukozasında da görülebilir (5,7,11). Olguda sert damakta sarımsı renkte papüllerin teşkil ettiği plaklar mevcuttu. Ayrıca yüksek kavisli damak saptandı. Ender olarak, deri lezyonlarında kronik granülomaloöz değişiklikler ve bazen de kalsifikasyonlar gelişebilir (2,8).

Bu sendromda göz dibi belirtileri oldukça karakteristiklidir. Olguların %70'inde fundusta venlerden 4-5 defa daha geniş, gri-kahve renginde damarsı çizgiler görülür (angioid streaks). Bunlar Bruch membranının elastik dokusundaki zayıflama ve parçalanmalar sonucunda oluşurlar. Genellikle 20 yaşından sonra görülür. Angioid streakler, görme bozukluğuna yol açmazlar (4,12). Ancak retinal hemorajiler, damar hasarı sonucu oluşan sikatrisler ve korioretinitis körlüğe neden olabilir (1). Angioid streakler kemiğin Pagel hastalığında, orak hücreli anemide, kurşun zehirlenmesinde, idiopatik trombostenik purpurada ve Ehlers-Danlos hastalığında da görülebilir (1,2,12).

Olgunun göz hastalıkları kliniğince yapılan konsültasyonda herhangi bir patoloji tespit edilmedi. Yılda bir kez göz hastalıkları polikliniğine kontrole gelmesi tavsiye edildi.

Arteriyel tutulumla bağlı belirtiler genellikle erişkin yaşta ortaya çıkar. Fakat çocukluk çağında

da angina, gastrointestinal hemorajiler, bacaklarda yürüme esnasında gelen intermittan ağrılar görüldüğü bildirilmiştir. Genç erişkinlerde en sık görülen semptom gastrointestinal kanamalardır. Subaraknoid bölgeye, böbrek, uterus ve mesane içine de kanamalar görülebilir (1,4,2).

PXE için spesifik bir tedavi yoktur. Literatürde, 300 mg/gün E vitamini verilmesi, kalsiyum ve fosfordan fakir bir diyet uygulanması tavsiye edilmektedir (1,3).

Vasküler ve göz komplikasyonlarında, cerrahi müdahale gerekir (1,3). Hamileliğin ve doğum kontrol haplarının hastalığı agra ve edebileceğinden kaçınılması önerilmektedir (1).

Bir halasında da boyun çevresi, koltukaltı, göbek çevresindeki deride kırışıklık ve kendisindeki benzer kabarıklıklar bulunduğunu ifade eden olgumuzun, deri lezyonları gerek klinik, gerekse histopatolojik olarak PXE'ye uyumludur. Ayrıca yüksek kavisi damak ve sert damakta papüler lezyonların bulunması PXE için karakteristik bulgulardır. PXE nadir görülen bir sendrom olması nedeniyle yayınlamayı uygun bulduk.

KAYNAKLAR

1. Lighter VA, Jinneli SA: Pseudoxanthoma elasticum In Clinical Dermatology. Demış D.I ed Philadelphia, Harper & Row Publ. Vol 4-2. 1987, 1-11.
2. Burton JL, Lbling FSG: Disorders of connective tissue. In Rook A, Wilkinson DS, Lbling F.IG eds Textbook of Dermatology. Oxford, Blackwell Scientific Publ 1986, 1841-3.
3. Domonkos AN, Arnold IIL: Andrew's Diseases of the Skin. Philadelphia WB Saunders Co 1982, 642-444.
4. Fleischmajer R, Matus N'RR: Diseases of the corium and subcutaneous tissue. In Dermatology. Moschella SL, Hurley IIS eds Philadelphia WB Saunders Co 1985, p:1159-60.
5. Hcaton JPW, Wilson JW: Pseudoxanthoma elasticum and its urological implications. J Urol. 1986;135/4:776.
6. Lever WF, Schaumburg-Lever G: Histopathology of the Skin. Philadelphia. JB Lippincott Co. 1983, 75-7.
7. Tüzün Y, Ayddemir F.II, Soyuer Ü: Genodermatozlar, Dermatoloji'de. Tü/ün Y, Kotoğyan A, Saylan T ed Istanbul, Ankara Ofset 1985.645-6.
8. Uitto J, Shamban A: Hereditary skin diseases with molecular defects in collagen or elastin. Dermatol Clin 1987, 5, 63-84.
9. Longan MO, Wisch P, et al: Glycosaminoglycans of skin and urine in Pseudoxanthoma elasticum: Evidence for chondroitin 6 sulfide alternation. Clin Chim Acta 153/3, 1986; 153:227-36.
10. Mcnişoğu H, Şulman K, Doğruöz K: Pseudoxanthoma elasticum ile beraber bulunan elastosis perforans serpiginoza olgusu. VII. Deri ve Zührevi Hastalıklarında Yenilikler Simp 1985. 149-154.
11. Richard LB, Victor C: Nelson Textbook of Pediatrics, Philadelphia, WB Saunders Co. 1983: 1702-3.
12. Pinneli SR, McKusick VA: Hereditary disorders of connective tissue with skin changes. In Dermatology in General Medicine. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolf K eds New York. McGraw-Hill Book Co 1987, 1782-5.