

Nevus Psiloliparus: Nonsendromik Bir Olgu Sunumu ve Literatürü Gözden Geçirme

Nevus Psiloliparus: Report of a Nonsyndromic Case and Review of the Literature

Betül TAŞ,^a
Dilek BIYIK ÖZKAYA,^a
Banu TAŞKIN,^a
Mehmet SAR^b

^aDermatoloji Kliniği,
^bPatoloji Kliniği,
Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
İstanbul

Geliş Tarihi/Received: 08.06.2012
Kabul Tarihi/Accepted: 15.10.2012

Bu olgu sunumu, 2011 Dermatoloji Bahar Sempozyumu (5-8 Ekim 2011, Muğla)'nda poster olarak sunulmuştur.

Yazışma Adresi/Correspondence:
Betül TAŞ
Bağcılar Eğitim ve Araştırma Hastanesi,
Dermatoloji Kliniği, İstanbul,
TÜRKİYE/TURKEY
betulavc@yahoo.com

ÖZET Nevus psiloliparus (NP), saçlı deride aşırı yağ dokusu artışı ve saçların azalması veya yokluğu ile karakterize olan, saçlı derinin farklı bir mezodermal nevusüdür. Lezyonun kutanöz, oftalmolojik ve nörolojik çeşitli defektlerden oluşan ensefalokraniokutanöz lipomatozis (ECCL, Haberland sendromu) bir bulgusu olduğu kabul edilmektedir, fakat izole olarak da bulunabilir. Hastanın klinik muayenesinde başka bir kutanöz ya da ekstrakutanöz (okülokranionörolojik) anomaliye rastlanmamış ve bu oftalmokranionörolojik manyetik rezonans görüntüleme tetkikleri ile belirlenmiştir. Burada, saçlı derisinde izole NP'li 36 yaşında bir kadın hasta bildiriyoruz. Olgu nadir rastlanması ve ilginç negatif Köbnerizasyonu nedeniyle sunulmuştur. Hastadan bilgilendirilmiş onam formu alınmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ben; saçlı deri; hamartom

ABSTRACT Nevus psiloliparus (NP) is a distinct type of mesodermal nevus of the scalp characterized by absence or paucity of hair and presence of an excessive amount of fatty tissue. It is considered a hallmark of encephalocraniocutaneous lipomatosis, a rare disorder comprising a variety of cutaneous ophthalmologic and neurologic defects but can appear as an isolated finding. We report a 36-years-old woman with a NP on her scalp. Clinical examination did not show any associated cutaneous or extracutaneous (oculocranioneurologic) abnormalities and oculocraniocutaneous abnormalities excluded by MR imaging techniques. We report this case because of its rarity and negative koebner phenomenon. The informed consent form was signed by the patient.

Key Words: Nevus; scalp; hamartoma

Türkiye Klinikleri J Dermatol 2012;22(3):180-4

Nevus psiloliparus (NP), ilk kez Happle ve Küster tarafından tanımlanmış (1998) saçlı derinin lipomatöz hamartomudur.^{1,2} Nadir görülen lezyonlar saçlı deride kılsız, düz yüzeyle, deri renginde ya da sarı renkli, kubbemsi görünümlü, birkaç milimetreden santimetreye kadar değişebilen boyutlarda, palpasyonla yumuşak kıvamlı, genellikle unilaterale fakat bilaterale de olabilen oluşumlardır.³ Tipik olarak ensefalokraniyal lipomatozisli hastalarda görülmekle birlikte izole olgular da bildirilmiştir.⁴ Lezyona eşlik edebilen patolojiler; fokal dermal hipoplazi, alopesi, periküler skin tag, aplazia kutis konjenita gibi deri bulguları ve gözün desmoid tümörleri, göz koristomaları, maksiller odontomalar, kemik kistleri, serebral unilaterale atrofi, unilaterale ventriküler dilatasyon, konvülsiyonun eşlik

ettiği veya etmediği mental retardasyon gibi non-kutanöz oluşumlardır.^{3,5,6} Tanı, klinik değerlendirme ve histopatolojik olarak dermiste erektrör pili kaslarında belirginleşme ve subkütan yağ dokusu artışıyla konur.^{1,7}

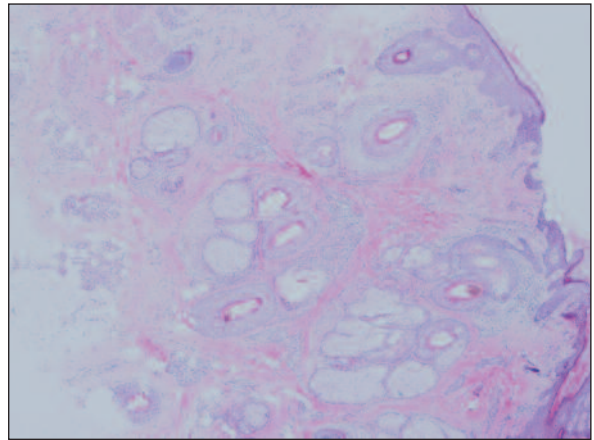
OLGU SUNUMLARI

Hasta, polikliniğimize saçlı derisinde 5 yıldır farkına vardığı ve giderek büyüyüp saçlarını döken kitleler nedeniyle başvurdu. Herhangi bir semptomu yoktu. Yapılan dermatolojik muayenesinde saçlı derinin verteks kısmına yerleşmiş sarımsı renkli, palpasyonla yumuşak hamur kıvamında, ardışık 3 kıvrımdan oluşan alopesik nodüller gözlemlendi (Resim 1). Alopesik nodüller üzerinde, tek tük, dağınık ve çoğu kısa kıllar mevcuttu. Kıl çekme testi negatifti. Lezyonun total boyutu 10 cm-18 cm olarak ölçüldü. Nodüllerin en yüksek noktalarından steril bir iğneyle yapılan derinlik ölçümleri 23 mm, 26 mm ve 31 mm idi. En arkadaki nodülden eksizyonel biyopsi yapıldı ve patolojik incelemeye yollandı. Fakat hasta biyopsiden bir hafta sonra kontrole geldiğinde nodüller düzleşerek tek bir nodül halini almıştı ve lezyonun tepe noktasından yapılan derinlik ölçümü 20 mm olarak belirlendi. Bu durum biyopsiye karşı oluşmuş “negatif Köbner” yanıtı olarak değerlendirildi. Ön tanı olarak lipomatöz bir lezyon düşünülerek alınan biyopsisinde, epidermiste hafif keratinazasyon artışı, granüler tabakada kalınlaşma ve sponjiyoz, deri altı yüzeyel nonspesifik perivasküler dermatit bulguları, kıl folliküllerinde proliferasyon ve düz kaslarında belirgin hiperplazi (erektrör pili kası) dermal incelme, yer yer fibrozis ve yağ dokusunda belirgin artış gözlemlendi. Özellikle erektrör pili kasları belirgin olarak hiperplazi gösteriyordu (Resim 2).

Hastanın dermatolojik muayenesinde başka patoloji saptanmadı. Rutin hematolojik ve biyokimyasal tetkiklerinde herhangi bir patolojik değişiklik mevcut değildi. Nörolojik muayenesinde ve göz muayenesinde anlamlı bulgu saptanmadı. Hastanın 5 yıl içinde 1 kez geçirilmiş epilepsi atağı öyküsü mevcuttu. Fakat kranio spinal manyetik rezonans (MR) bulguları ve elektroensefalografi (EEG)’si normaldi. Epilepsi atağı sporadik ve nonspesifik olarak değerlendirildi. Diğer sistem tara-



RESİM 1: Olgunun saçlı derisinde 10x18 mm ebadında sarımsı renkli üzerinde yer yer uzun ve sağlam yer yer kısa ve kırılmış kıllar olan nodüler lezyon. (Renkli hali için Bkz. <http://dermatoloji.turkiyeklinikleri.com>)



RESİM 2: Deri altı yağ dokuyu içeren biyopsi örneğinde dermiste çok sayıda, deri eklerine eşlik etmeyen erektrör pili kas grupları (HE X40). (Renkli hali için Bkz. <http://dermatoloji.turkiyeklinikleri.com>)

maları için yapılan alt ve üst batın MR incelemelerinde yer kaplayan kitle ya da başka bir anormallik tespit edilmedi. Travma ya da kronik ilaç kullanımını öyküsü yoktu. Aile öyküsünde benzer

herhangi bir lezyon ya da ensefalokraniokutanöz lipomatozisin (ECCL) sendromuyla uyumlu bir bulgu saptanmadı.

Bu klinik ve histopatolojik bulgular eşliğinde lezyon NP olarak değerlendirildi.

Literatürde nadir rastlanan bir olgu olması ve ilginç negatif Köbnerizasyonu nedeni ile sunulması uygun bulundu.

TARTIŞMA

Saçlı derinin mezodermal nevüslerinden olan NP ismi Yunanca psilos=kılsız ve liparus=yağlı kelimelerinden türetilmiştir. 1997'ye kadar ECCL'nin isimsiz ama patognomonik bir komponenti olarak kabul edilmiştir.⁶ 1998'de Happle ve Küster yayımladıkları nonsendromik olgularla ekstrakutan lezyonların eşlik etmediği durumların da görülebileceğini belirterek nevüsün farklı bir isimle ve ayrı bir klinik antite olarak kabul edilmesini sağlamışlardır.¹⁻³

Lezyon saçlı deride değişik boyutlarda olabilen, rengi deri renginden sarımsı renge dek değişebilen, saçsız ya da az sayıda saç teli ihtiva eden düz yüzeyle, kubbemsi, palpasyonla yumuşak hamur kıvamında, genellikle unilateral fakat bilateral de yerleşebilen nodüller şeklindedir.^{1,2,5} Saçlı derideki alopesik bölgeler lipödematöz görünümlüdür.⁷ Saçlı derideki bu lezyona eşlik edebilen, aplasia kutis konjenita, izole alopesik alanlar veya fokal dermal hipoplazi ve daha çok perioküler olan "skin tag"ler gibi deri bulguları bulunabilir.^{2,5,6,8}

Hauber ve ark., 2003 yılına kadar bildirilen 33 ECCL olgusunun tümünde NP'nin bulunduğunu belirtirlerken, Chan ve ark., 2005'e kadar bildirilen 37 ECCL olgusunun 36 (%97)'sında gözlendiğini bildirmişlerdir.^{9,10} Hunter ve ark. ise 2006 yılına kadar bildirilmiş ECCL'li 54 olguyu irdeledikleri, o güne kadar ki en geniş seride NP'nin ECCL tanısında majör kriterlerden ve patognomonik bir bulgu olduğunu bildirmişlerdir.¹¹

Ensefalokraniokutanöz lipomatozis spektrumundaki olgularda ise gözün desmoid tümörleri göz koristomaları, epibulber veya limbal dermolipomalar, kornea veya sklera anomalileri, palpebral

kolobomalar, ön kamara anomalileri, aniridi, mikroftalmi, maksiller odontomalar, kemik kistleri gibi iskelete ait anomaliler, serebral unilateral atrofiler, unilateral ventriküler serebral dilatasyon, leptomeningeal angiomatozis, ossifiye fibromalar, makrosefali, hipospadias, hidronefroz, stenotik odituar kanal, prematüre telarş, konvülsiyonun eşlik ettiği veya etmediği mental retardasyon, aorta koarktasyonu, spinal ve leptomeningeal lipomalar yer alabilir.^{3,5,6} Eşlik eden intraserebral patolojiler deri lezyonları ile aynı tarafta olma eğilimindedirler.^{2,4,6} Lezyonlar genellikle sporadik olarak görülür ve her iki cinsi eşit oranda etkilerler. Genellikle doğuştan mevcuttur. Literatürde sadece bir olguda NF1 geninde "de nova mutasyon" bildirilmiştir. Diğer olguların asimetrik ve sporadik olmaları nedeniyle, hastalığın lethal otozomal mutasyon sonucu oluşan mozaikizm sonucu geliştiği düşünülmektedir.^{3,6}

Nevüsün histopatolojisinde retiküler dermis içine doğru uzanan, artmış subkutan yağ dokusu, dermiste fibrozis ve incelmeye, izole olmuş erekteör pili kasları gözlenir.^{1,3,7} Erekteör pili kaslarındaki bu belirginleşme lezyonun nevüs lipomatozis süperfisialisten ayırımına yardım eder.¹ Bazen yağ lobülleri aberan kitleler halinde alt dermiste bile bulunabilir.²

Ayrırcı tanıda aplasia kutis konjenita, sebase nevüs, fokal dermal hipoplazi, sendromik olgularda ise oküloaurikülovertebral sendrom, proteus sendromu, oküloserebrokutanöz sendrom (Delleman sendromu) ve epidermal nevüs sendromu akla gelmelidir.^{1,6} Ayrıca soliter saçlı deri lipomları ve kütis vertitis jirata da akılda tutulmalıdır.

Nonsendromik izole lezyonlarda en iyi tedavi seçeneği basit eksizyondur. Lazer ablasyonu geçici olarak yarar sağlayabilir.¹

Mezodermal nevüslerin farklı bir tipi olan NP'nin prognozu ve ciddiyeti eşlik ettiği nörolojik bozuluklarla ilişkili olarak değişir.^{3,4,6}

Olgumuzun lezyonu tipik klinik ve histopatolojik özellikleri nedeniyle NP olarak değerlendirildi. Hastamızda literatürde belirtilen kutanöz lezyonlardan hiçbirisi mevcut değildi. Hikâyesinde geçirilmiş bir epileptik atak belirtilmesine rağmen nörolojik klinik muayene ve EEG sonuçlarına göre

bu atak izole ve sporadik bir bulgu olarak yorumlandı. Genel sistem muayenelerinin normal olması, oftalmolojik muayenesinde anlamlı bir patoloji bulunmaması kraniyal, spinal ve batın MR incelemelerinde herhangi bir anormalliğe rastlanmaması nedeniyle ECCL'nin bir komponenti değildi.

Klinik ayırıcı tanıda literatürde belirtilenler dışında yine çok nadir rastlanan saçlı deri lezyonları olan lipödematöz skalp ve lipödematöz alopesi de düşünüldü.

Lipödematöz skalp subkütan yağ dokusundaki artış nedeniyle kıl kaybı olmaksızın saçlı derideki lokalize ya da difüz süngerimsi kalınlaşmadır. Bu bulgu genellikle lipödematöz alopesi olarak adlandırılan difüz veya yama tarzındaki lezyonlarla ilişkilidir.¹² Bu 2 durum bazılarında göre farklı olsa da bazı araştırmacılara göre aynı hastalığın farklı dönemlerini tarif etmektedir.¹³ Lipödematöz skalp oldukça nadir görülen kronik bir durumdur. Ortalama 5,8 mm olan skalp kalınlığı bu hastalıkta 10-15 mm'ye kadar kalınlaşabilir. Alopesik alanlarda bulunan kıllar 2 cm'den daha fazla uzamaz.¹² Lezyon görünürden çok palpabldır ve saçlı deri kafatası üzerinde elle kolayca kaydırılabilir. Bası uygulandıktan sonra kısa sürede eski şeklini alır.¹³ Saçlar çekilince kolay kırılır.¹²

Saçlı deri kalınlığı bizim olgumuzda da belirgin artış gösteriyordu. Alopesik alanlarda az sayıda bulunan kıllar ise yer yer kısa yer yer ise normal uzunlukta idi. Düz yüzeyi ve palpasyonla yumuşak kıvamı nedeniyle lipödematöz alopesi ile benzerlik gösteriyordu. Olgumuzun lezyonu palpasyonla hamur kıvamında hissediliyordu ve basınç uygulamasıyla kolayca çökmüyordu. Lipödematöz skalp olgularında gözlenebilen pruritus, ağrı veya parestezi gibi semptomları mevcut değildi. Çekildiğinde normal görümlü ve alopesik alandaki kıllar arasında direnç farklılığı yoktu.

Lipödematöz alopeside histopatolojik olarak subkütan yağ dokusunda kalınlaşma yerine artmış bir ödem, normal yapılı subkütan dokunun kollajen bantlar ve damarlar ile gevşemesi söz konusudur. Bazen mûsin birikimleri görülebilir. Bazı araştır-

macılar kıl follikül sayısında azalma ve fokal bulber atrofi gözlendiğini bildirmiştir. Kıllar anagende ve normal görümlüdür. Bazen perifolliküler fibrozis, folliküler tıkaçlar ve folliküler atrofi de gözlenebilir. Şimdiye dek 2 olguda gözlenmiş olan ektatik lenfatik damarların potansiyel patojen olabileceği belirtilmiştir.¹² Olgumuzda ise belirgin yağ dokusu artışı vardı ve dermal erekteör pili kaslarında göze çarpan hiperplazi izleniyordu. Kıl follikülleri normal yapıdaydı.

Hastamızın lezyonları klinik ve patolojik özellikleri nedeniyle nonsendromik izole NP ile uyumluydu. İlginç olarak, hastanın saçlı deri nodüllerinde biyopsiden bir hafta sonra belirgin bir gerileme gözlemledik ve bunu biyopsiye sekonder gelişen "negatif Köbner" reaksiyonu olarak değerlendirdik. Bazı deri hastalıklarında, hastalığa ait lezyonların travmatize bölgelerde hiç ortaya çıkmaması ya da var olan lezyonların travma ile gerilemesi ya da tamamen kaybolması olarak tanımlanan negatif Köbner reaksiyonu ilk kez 1973 yılında psöriyazis lezyonlarında gözlenmiştir. Bu durum, daha sonra, vitiligo, liken planus ve lökositoklastik vaskülit gibi deri hastalıklarında da tanımlanmış olan oldukça nadir bir durumdur.^{14,15} Psöriyazis lezyonları için travma sonrasında, 10-14 gün ile 5 yıl gibi farklı Köbner gelişim süreleri bildirilmiştir.¹⁴ Literatürde negatif Köbner gelişimi için bildirilen belirli bir süre olmasa da, olgumuzun lezyonlarında biyopsiden bir hafta sonra gözlemlediğimiz gerileme, bu sürenin de, yaklaşık olarak Köbner yanıtındakilere benzer olduğunu göstermektedir. NP lezyonlarında negatif Köbner gelişimi, daha önce yayımlanmış olgularda bildirilmemiştir.

Saçlı deride alopesik nodüllerle karakterize olan bu hastalığın diğer alopesik saçlı deri lezyonlarından ve nevüs lipomatozis süperfisyalis gibi yüzeysel lipomatozis nevüslerden ayırt edilmesi önemlidir.^{16,17} İzole olgular için olmasa da, ECCL'nin bir komponenti olduğunda erken tanıyı kolaylaştırması açısından klinisyen ve dermatopatologlarca akılda tutulması gerektiğini düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Burgdorf WHC, Plewig G, Wolff HH, Landthaler M. Ulrich Hohenleutner: malformations of vessels, fat and connective tissue. Braun Falco's Dermatology. 3rd ed. Heidelberg: Springer Mediz Verlag; 2009. p.795-812.
2. Happle R, Horster S. Nevus psiloliparus: report of two nonsyndromic cases. *Eur J Dermatol* 2004;14(5):314-6.
3. Moss C, Shahidulla H. Naevi and other development defects. *Rook's Textbook of Dermatology*. In: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C, eds. 8th ed. West-Sussex: Wiley Blackwell; 2010. p.18.1-18.107.
4. Torreló A, Boente Mdel C, Nieto O, Asial R, Colmenero I, Winik B, et al. Nevus psiloliparus and aplasia cutis: a further possible example of didymosis. *Pediatr Dermatol* 2005; 22(3):206-9.
5. Kodsı SR, Bloom KE, Egbert JE, Holland EJ, Cameron JD. Ocular and systemic manifestations of encephalocraniocutaneous lipomatosis. *Am J Ophthalmol* 1994;118(1):77-82.
6. Moog U, Roelens F, Mortier GR, Sijstermans H, Kelly M, Cox GF, et al. Encephalocraniocutaneous lipomatosis accompanied by the formation of bone cysts: Harboring clues to pathogenesis? *Am J Med Genet A* 2007; 143A(24):2973-80.
7. Radgsdale BD. Tumors with fatty, muscular,osseous and/or cartilaginous differentiation. In: Elder ED, ed. *Lever's Histopathology of the Skin*. 10th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer /Lippincott Williams &Wilkins; 2009. p.1057-106.
8. Valladares MJ, Blanco MJ, Lopez-Lopez F, Gonzalez F. Bilateral ocular involvement in encephalocraniocutaneous lipomatosis. *Eur J Paediatr Neurol* 2007;11(2):108-10.
9. Almer Z, Vishnevskia-Dai V, Zadok D. Encephalocraniocutaneous lipomatosis: case report and review of the literature. *Cornea* 2003; 22(4):389-90.
10. Chan CC, Chen JS, Chu CY. Haberland syndrome. *Dermatol Sinica* 2005;23(1):41-5.
11. Hunter AG. Oculocerebrocutaneous and encephalocraniocutaneous lipomatosis syndromes: blind men and an elephant or separate syndromes? *Am J Med Genet A* 2006;140(7): 709-26.
12. Loffreda MD. Inflammatory diseases of hair follicles sweat glands and cartilage. In: Elder ED, ed. *Lever's Histopathology of the Skin*. 10th ed. Philadelphia: Wolters Kluwer/Lippincott Williams&Wilkins; 2009. p.459-501.
13. Martínez-Morán C, Sanz-Muñoz C, Miranda-Sivelo A, Torné I, Miranda-Romero A. [Lipematous scalp]. *Actas Dermosifiliogr* 2009; 100(1):69-72.
14. Pençe B. [Koebner phenomenon]. *Türkiye Klinikleri J Dermatol* 1992;2(3):141-7.
15. Yadav S, De D, Kanwar AJ. Reverse koebner phenomenon in leukocytoclastic vasculitis. *Indian J Dermatol* 2011;56(5):598-9.
16. Ekmekçi TR, Köşlü A, Sakız D. [A case of giant nevus lipomatosis superficialis]. *Journal Turkderm* 2004;38(2):140-2.
17. Köse O, Baloğlu H. [Nevus lipomatosis superficialis (two cases)]. *Türkiye Klinikleri J Dermatol* 1997;7(3):208-10.