

OLGU BİLDİRİLERİ

Günter Hastalığı (Olgu Raporu)

GUNTER'S DISEASE (CASE REPORT)

Doç . Dr. Ali Rıza GÜR*, Dr. Kerem BAYKAL*.
Doç. Dr. İsmail KURT**, Dr. Güngör YILDIRIM**

GATA «Dermatoloji ABD, "Biyokimya ABD, ANKARA

ÖZET

Günter hastalığı (konjenital eritropoetik porflria) üro-porfirinojen III kosentetaz enzimindeki defekt sonucu oluşmuş, nadir görülen, otozomal resesif bir bozukluktur. Derinin aşırı güneşe duyarlı olması, sikatrisler, mutilasyon deformiteleri, hipertrikozis, eritrodonti ve hemolitik anemi gibi klinik belirtiler gösterir.

Burada nadir görülmesi nedeniyle bir Günter hastalığı olgusu sunulmuştur.

Anahtar kelimeler: Günter hastalığı, Konjenital eritropoetik porfiri

T Klin Dermatoloji 1993, 3:84-86

Porfirinler ve onların ara ürünlerinin aşırı yapımı sonucunda oluşan çoğu herediter bir grup bozukluk porfiriler olarak adlandırılır (1). İlk bilinen kutanöz porfiri vakası 1874 yılında Schultz tarafından pemphigus leprosus ismiyle yayınlanmıştır. Yüzyılın başlarında Günter ilk porfiri klasifikasyonu yapmıştır (2). Hem sentezinin esas aktif olduğu yerler olan kemik iliğinden veya karaciğerden gelişmelerine göre porfiriler; Eritropoetik ve hepatik olmak üzere iki ana gruba ayrılırlar. Eritropoetik porfiriler grubundan olan Günter hastalığında (konjenital eritropoetik porfiride) üroporfirinojen III Kosentetaz enzim eksikliği söz konusudur (3,4). Hastalık otozomal resesif bir geçiş gösterir ve nadir olarak görülür. Mutilasyonlar, hipertrikozis, ışığa duyarlılık, atrofik sikatrisler, idrar kırmızılığı, eritrodonti, hemolitik anemi ve hepatosplenomegali başlıca karakteristik belirtileridir (1,2,3,4,5,6).

Burada doğduğundan beri ışığa duyarlılık ve idrar kırmızılığı olan 20 yaşında erkek bir hastaya diğer klinik

Geliş Tarihi: 27.01.1993

Kabul Tarihi: 02.07.1993

Yazışma Adresi: Doç.Dr.Ali Rıza GÜR
GATA Dermatoloji ABD,
Etlik, ANKARA

SUMMARY

Gunther's disease (Vongenital erythropoietic porphyria) is a rare autosomal recessive disorder and is the result of defective activity of the enzyme uroporphyrinogen III cosynthase. Clinical manifestations include severe cutaneous photosensitivity, scarring, mutilating deformities, hypertrichosis, erythrodontia and hemolytic anemia.

Here we present a congenital erythropoietic porphyria case as it is rarely seen.

Key words: Gunther's disease, Congenital erythropoietic porphyria

Turk J Dermatol 1993, 3:84-86

ve laboratuvar bulguların eşliğinde Günter hastalığı (konjenital eritropoetik porfiri) tanısı konuldu ve nadir görülmesi nedeniyle bu olgu sunuldu

OLGU

K.Y., 20 yaşında erkek hasta, polikliniğimiz güneş gören yerlerinde yaraların oluşması, ellerinde şekil bozuklukları ve idrar renginde kırmızılık şikayeti ile başvurdu. Hastanın öyküsünden bu şikayetlerini! kendini bildiğinden beri var olduğunu, bilhassa yaz aylarında el sırtı ve burun üzerinde içi su dolu kabarcıkları oluştuğu, gittiği doktorların güneş allerjisi teşhisiyle güneşten korunmasını söyledikleri öğrenildi. Özgeçmişinde özellik arz etmeyen hastanın soygeçmişinde* anne-baba arasında yakın akraba evliliği bulunduğu, ik kız, iki erkek kaidesinden sadece bir kız kardeşinde aynı şikayetlerin var olduğu tespit edildi. Sistemik muayenede karaciğer kot kenarını 6-7 cm geçiyordu bunun haricinde başka bir patoloji yoktu.

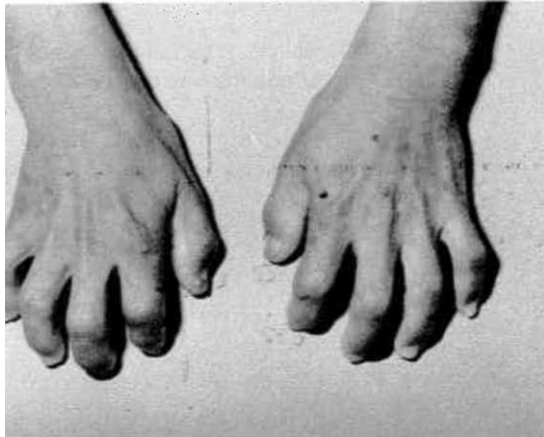
Dermatolojik muayenesinde; her iki elde mutilasyon deformitesi, burun üstü ve el sırtlarında geçirilmiş lezyonlara bağlı hipopigmente atrofik sikatrisler ile zigomatik kemik üzerine uyan deri bölgesinde hipertrikozis gözlemlendi (Şekil 1,2).

Wood ışığında yapılan incelemede eritrodonti saptandı. Hastanın idrarının şarabi-kırmızı renkte olduğu görüldü (Şekil 3). Hastadan alınan spot idrar örneği ile 5 gr. sodyum bikarbonat üzerine toplanmış 24 saatlik idrar örneğinde ve EDTA'lı tam kan örneğinde yapılan spektrofotometrik (7) ve fluorimetrik (8) çalışmada üroporfirin varlığına uyan spektrum tespit edildi. Karaciğer-



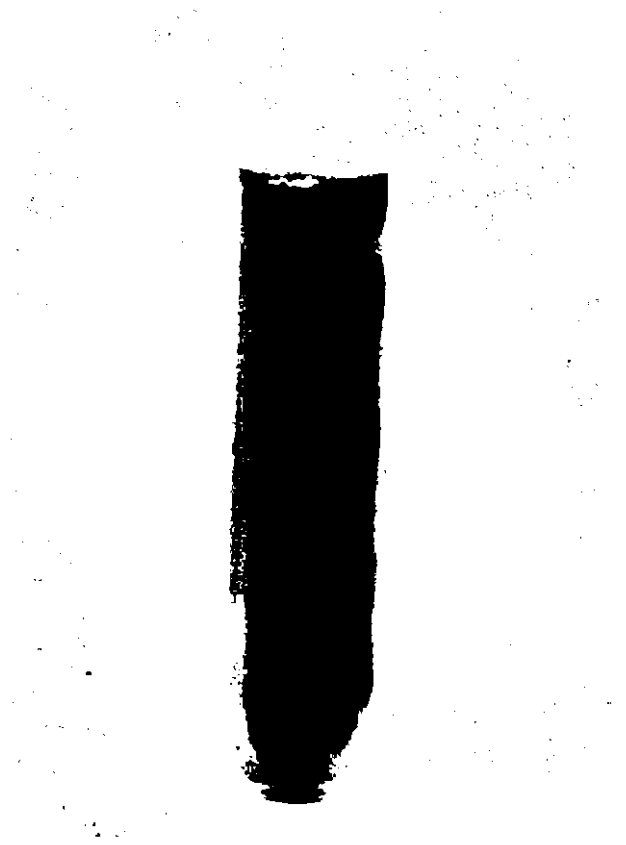
wmm-mm

Şekil 1. Olgumuzun yüz bölgesindeki hipertrikozis ve sikatrilerin görünümü



Şekil 2. Olgumuzun ellerindeki mutilasyon defdrmitesi ve sikatrilerin görünümü

Turk J Dermatol 7993, 3



Şekil 3. Olgumuzun idrar görünümü

dalak sintigrafisinde (TC-qQM TIN); Karaciğerde difüz hepahomegali saptandı. Dalak normal olarak bulundu.

Tam kan, tam idrar, sedim, glisemi, üre, ürik asit, kreatinin, SGOT, SGPT, direkt-indirekt bilirubin, alkalen fosfataz, trombosit sayımı, retikülosit sayımı, LDH ve haptogloblin gibi laboratuvar tetkikleri normal sınırlardaydı.

Bu bulgularla olguya Günter hastalığı (konjenital eritropoetik porfiri) tanısı konuldu.

TARTIŞMA

Konjenital eritropoetik porfiri, konjenital fotosensitil porfiri ve hepatoporfiri konjenitalolarakta bilinen Günter hastalığı, üroporfirinojen ■ kosentetaz eksikliği sonucunda T1p I porfirin izomerlerinin aşırı birikimine bağlı olarak gelişen, otozomal resesif geçişli bir bozukluktur. Sonuçta üroporfirin I ve koproporfirin I yüksek miktarda görülebilen kırmızılığa neden olur (1,9). immünflo resan incelemede eritrositlerde kırmızı floresan tespit edilebilir (2).

Hastalar çocukluklarından itibaren güneşe karşı aşırı duyarlıdırlar. Güneşe maruz kaldıktan sonra deride büller gelişir, bu alanlarda sekonder enfeksiyonla

meydana gelebilir. Bunların sonucunda mutilasyonlar ve sikatrisler oluşur (10). Gelişen sikatrisler ve hipertrikozis hastaya maymun yüzü görünümü verir. Saçlı deride sikatrisyel alopesi gelişebilir. Süt dişlerinde ve kalıcı dişlerdeki eritrodonti karakteristiktir. Ayrıca keratokonjunktivit, ekotropiyon, keratit ve sklerodormeoid değişiklikler oluşabilir (9).

Sistemik problemler hemolitik aneminin varlığı ve şiddetiyle ilişkilidir. Hastalarda splenomegali, hepatomegali, kemik deformiteleri görülebilir (11). Sistemik belirtiler hayatın herhangi bir döneminde ortaya çıkabilir (12).

Hastalık genellikle çocukluk yaşlarında başlar. Buna karşılık Horiguchi ve arkadaşları 30 yaş civarında başlayan 2 Günter hastalığı vakası bildirmişlerdir (13).

Woods, porfirilerin etyolojisinde ve klinik belirtilerinde kemik iliği ile karaciğerin yanısıra böbrek korteksindeki proksimal tubulus hücrelerinin de önemli rol oynadığını göstermiştir (12,14).

Histopatolojik incelemede üst derimde inflamasyon ve subepidermal bül görülür (9).

Ayına tanı ışık erupsyonları, diğer porfiriler ve epidermolizis bullosa ile yapılmalıdır. Tanı için tipik klinik ve laboratuvar bulgularından yararlanılır (3).

Bizim olgumuzdaki mutilasyon deformiteleri, hipopigmente sikatrisler hipertrikozis, eritrodonti, idrar kırmızılığı, hepatomegali, idrar ve eritrositte üroporfirin I pozitifliği Günter hastalığı ile uyumludur. Ayrıca anne-baba arasındaki yakın akraba evliliği, kardeşinde aynı hastalığın olması da hastalığın herediter yönü ile uyumludur. Buna karşılık hemolitik anemi ve splenomegali bulunmamaktadır, fakat sistemik belirtilerin Herki yıllarda ortaya çıkabileceği unutulmamalıdır.

Tedavisinde güneşten korunmak en önemli yaklaşımdır. Opak güneşten koruyucuların yararı olabilir. Ayrıca sistemik betakaroten kullanılabilir. Hemolitik anemi ve bulunan vakalarda splenektomi yapılabilir. Eritrosit tranfüzyonu ile bazı vakalarda başarılı sonuçlar alınmıştır⁽¹⁴⁾ 3x60 mg/gün dozunda oral olarak uzun süre kullanılan aktif karbon ile tam klinik remisyona elde edildiğini bildiren çalışmalar vardır (15). Biz hastamıza güneşten korunmasını tavsiye ettik ayrıca güneşten koruyucu (sun block) preparatlar önerdik.

KAYNAKLAR

1. PYE RR.J. The porphyrias. In: Rook A, Wilkonson C Ebling FJG, Champion RH, Burton JL, eds. Textbook dermatology, 4 ed. Oxford: Blackwell Scientific Publicatio 1987: 2271-76.
2. Fitzpatrik TB. The porphyrias. In: Dermatology in gene medicine, New York: McGraw Hill Book Company, 191 1666-714.
3. Tüzün Y, Kotoğyan A, Saylan T. Porfiriler, Dermatoloژی İstanbul: Nobel Tıp Kitabevi, 1985: 55-57.
4. Moschella SS, Hurley HS. Diseases of nutrition and metabolism. In: Dermatology. Philadelphia: WB Saunders Company, 1985:1449.
5. Vivier A. Atlas of clinical dermatology. London: Gower Medical Publishing, 1986: 17:7-9.
6. Maureen BP. The porphyrias. Derm Clin 1987; 5:55-61.
7. Elder GH, Smith SF, Smith SJ. Laboratory investigation the porphyrias. Ann Clin Biochem 1990; 27:395-412.
8. R. Henry, Clinical chemistry second edition. Haperstow New York: Harper Row 1974; 1241.
9. Arnold HL, Odom RB. Porphyrin disorders. In: Diseases the skin. Philadelphia, WB Saunders Company 1990: 611 26.
10. Epstein JH. Photosensitivity diseases. In: Orkin M, Maibach HI, Dahl MC, eds. Dermatology Prentice-Hall intematlon; Inc. 1991:453-7.
11. Tschudy DP, Lamon JM. Porphyrin metabolism and the porphyrias. In: Bondy PK, Rosenberg LE, eds. Diseases of metabolism. Philadelphia: WB Saunders Co, 1980: 8:939.
12. Oram Y, Artöz F, Allz N, Yapar Ö. Konjenital eritropoeti porfiri. T Klin Dermatoloji 1991; 1: 34-6.
13. Horiguchi Y, Horio T, Yamamoto M. Late onset eritropoeti porphyria. Br J Dermatol 1989; 121:255-62.
14. Woods SJ. Regulation of porphyrin and heme metabolism in the kidney. Semin Hematol 1988; 25:336-48.
15. Primstorie RN, Gandhi NS. Therapeutic efficacy of oral charcoal in congenital erythropoietic porphyria. New Eng J Med 1987;316:390-3.