

# Bir Pakionişi Konjenita Olgusu

## PACHYONYCHIA CONGENITA: A CASE REPORT

İbrahim KÖKÇAM\*, Bellas UYAR\*\*

\* Yrd.Doç.Dr.,Fırat Üniversitesi Araştırma Hastanesi Dermatoloji AD,

\*\* Dr.,Fırat Üniversitesi Araştırma Hastanesi Dermatoloji AD, ELAZIĞ

### Özet

Pakionişi konjenita tipik distrofik tırnak değişiklikleri ve diğer ektodermden bozukluklarla birlikte nadir görülen bir genodermatozdu. Hastalık genellikle erken çocukluk çağında ortaya çıkar.

Tipik tırnak değişiklikleri ve palmo-planter hiperhidrozisi olan bir pakionişi konjenita olgusu nadir görülmesi nedeniyle sunuldu. İlgili literatür gözden geçirildi.

**Anahtar Kelime:** Pakionişi konjenita

T Klin Dermatoloji 1998, 8:106-109

Pakionişi konjenita, tırnak distrofisi, avuç içi ve ayak tabanında hiperkeratoz, lökoplakiler, özellikle diz ve dirseklerde folliküler keratoz ve nadiren palmoplanter hiperhidrozla karakterize nadir otozomal dominant ve resesif geçişli bir hastalıktır. Hastalık ilk defa Jadassohn ve Lewandowski tarafından tanımlanmıştır (1-3).

Orjinal olgu doğuştan tırnak değişiklikleri olan 15 yaşındaki bir kız çocuğudur. Tırnak değişikliklerine ek olarak olguda, palmo-planter hiperkeratoz, diz, dirsek, çene ve burun ucunda orta kısımlarında folliküler tıkaçları olan parlak kırmızı papüller ile ağız mukozasında lökokeratoz ve yaz aylarında ayak tabanında ağrılı bül oluşumu vardır (0-

Rapor edilen diğer bulgular arasında, saç anomalileri, korneal opasiteler, steatokistoma mul-

**Geliş Tarihi:** 10.03.1997

**Yazışma Adresi:** Dr.İbrahim KÖKÇAM  
Fırat Üniversitesi Araştırma Hastanesi  
Dermatoloji AD, ELAZIĞ

### Summary

Pachyonychia congenita is an uncommon genodermatose characterized by typical dystrophic nails and other ectodermal abnormalities. The disease usually develops in early infancy.

A case with palmoplantar hyperhidrosis and the characteristic nail changes of pachyonychia congenita which is rarely seen is presented. Related literatures are reviewed.

**Key Word:** Pachyonychia congenita

T Klin J Dermatol 1998, 8:106-109

tipleks, doğuştan dişlerin varlığı ve oral mukozada lökokeratozik lezyonlar vardır (2).

Hastalık erkeklerde kadınlara göre daha sık görülür.Yahudilerde hastalığa diğer ırklara göre daha yüksek oranda rastlanır. Ailevi olgular bildirilmiştir (1). Türk tıp literatüründe değişik özellikleri olan pakionişi konjenita olguları bildirilmiştir (4,5).

Biz bu makalede tipik tırnak değişiklikleri ile birlikte palmoplanter hiperhidrozu olan bir konjenital pakionişi olgusunu nadir görülmesi nedeniyle sunuyoruz.

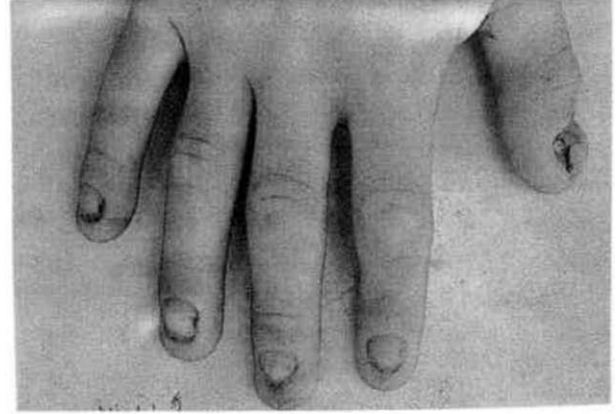
### Olgu

20 yaşında asker, polikliniğimize doğuştan beri var olan ve hiç düzelme göstermeyen tüm el ve ayak parmak tırnaklardaki şekil bozukluğu nedeniyle başvurdu. Tedavi amacıyla ismini bilmediği çeşitli ilaçlar kullanmış fakat yararlanmamış.

Hasta hikayesinde paronişial enfeksiyon, natal diş, keratozlar, bül oluşumu ve korneal distrofi



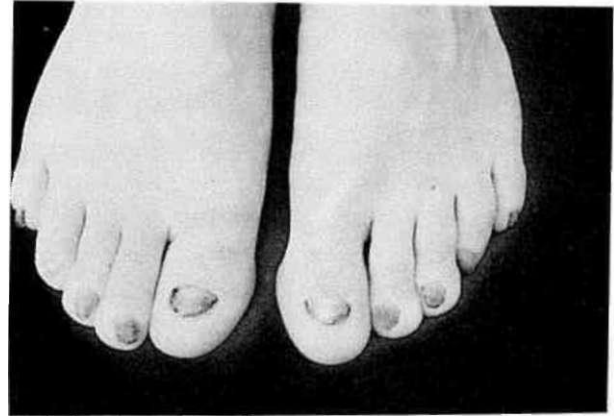
Şekil 1. Sol el tırnaklarında renk ve şekil değişikliği, tırnaklarda kama görünümü



Şekil 2. Sağ el tırnaklarında renk ve şekil bozukluğu, subungual keratoz ve 3. tırnakta kama görünümü.

tanımlamıyordu. Hastanın 2 kardeşinde de benzer şikayetlerin olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede; tüm el ve ayak tırnaklarında renk değişikliği, distale doğru gittikçe artan subungual hiperkeratoz mevcuttu. Her iki el başparmak tırnağında renk değişikliğiyle birlikte belirgin kalınlaşma vardı. Sol el 2,3,4,5. tırnaklarda ve sağ el 3. tırnakta kama tırnak görünümü ile 2,4,5. parmak tırnaklarında, tırnak plağının lateral kenarlarından merkeze doğru kıvrılmasıyla oluşan bombeleşme ve tırnak plağının serbest kenarında kısmi onikoliz mevcuttu (Şekil: 1-2). Tüm ayak parmak tırnaklarında renk değişikliği ile birlikte, subungual hiperkeratoza bağlı tırnaklarda kalınlaşma ve tırnakların serbest kenarlarında kısmi onikoliz mevcuttu (Şekil 3). El ve ayaklarda hiperhidroz vardı.



Şekil 3. Her iki ayak tırnaklarında subungual keratoz, renk ve şekil değişikliği.

Tırnaklardan hazırlanan nativ preparat sonuçları negatifti. Tüm tırnaklardan yapılan mantar kültürlerinde de üreme olmadı. Hastanın CBC, sedimentasyon hızı, biyokimya ve tiroid hormonlarını içeren laboratuvar bulgu sonuçları normal sınırlardaydı. Hasta biyopsiyi kabul etmedi.

### Tartışma

Pakionişi konjenita başta tırnaklar olmak üzere diğer ektodermal yapıları etkileyen, otozomal (dominant ve resesif) intikal eden ve nadir rastlanan bir geno derma tozdur (2,3).

Pakionişi dışında diğer klinik bulguların varlığı veya yokluğuna göre çeşitli şekilde sınıflandırmalar yapılmıştır (2). 1988 yılında Feinstein ve ark.

168 olguyu inceleyerek şu şekilde bir sınıflandırma yapmışlardır. Tip I, hipertrofik tırnaklar, palmo-planter hiperkeratoz, folliküler keratoz ve oral mukoza keratozları (%56.2); tip II, tip I'deki bulgulara ek olarak avuç içi ve ayak tabanında büller, fetal veya neonatal diş ve steatokistoma multipleks (%24.9); tip III, I ve IF deki bulgulara ek olarak angular keylozis, korneada diskeratoz ve katarakt (%11.7); tip IV, I, II, III'de ki bulgulara ilaveten larinks lezyonları, zeka geriliği, saç anomalileri ve alopesi (%7.2) (2). Pakionişi konjenita'nın tüm tiplerinde temel bulgu tırnak değişiklikleridir, literatürde diğer bulgular olmaksızın yalnız tipik tırnak değişiklikleri olan pakionişi konjenita olguları rapor edilmiştir (3,6).

Pakioniş konjenitada tırnaklar sert, opak sarı-kahverengi ve mattır. Tırnaklar, longitudinal istikamette katlanır ve daha sonra yan kenarlardan kıvrılarak tırnağın distal ucuna doğru kalınlaşma dikkati çeker (1). Tırnak plaklarındaki kama şeklindeki kalınlaşma (wedge-shaped thickening) tırnakların serbest kenarında gittikçe artar. Bu değişiklikler ilerleyici olup, tırnaklar kaybolabilir. Tırnaklarda periodik dökülmeler de görülebilir. Paronişial inflamasyon sıklıkla vardır. Bu tırnak değişiklikleri bazı aile fertlerinde tek bulgu olabilir (6).

Bu değişiklik genellikle doğumda veya diğer anomalilerle birlikte erken çocukluk çağında ortaya çıkar (2). Tırnak değişikliklerinin yaşamın yirmililotuzlu yıllarında da görülebildiği rapor edilmiştir. (7,8).

Kelly ve Pinkus tarafından yapılan çalışmada; tırnak plağının normal olduğu, kalınlaşmanın tırnak yatağının hiperkeratozuna bağlı olduğunu vurgulanmıştır. Tırnak plağı altında bin ken sert, keratinize materyal, tırnak plağını yukarı doğru iterek, tırnak plağıyla parmak aksı arasında 30-40 derecelik bir aç oluşturur (9).

Son yapılan çalışmalarda tırnak plağı, proksimal tırnak kıvrımı, matriks ve tırnak yatağının proksimal kısmının tamamen normal olduğu gösterildi. Distal tırnak yatağında belirgin bir hiperkeratoz ve papillomatöz olduğu tespit edildi (9).

Bizim olgumuzda da tüm el ve ayak tırnaklarında simetrik kalınlaşma, sarımsı renk değişikliği vardı. El tırnaklarının birkaçında kama şeklinde kalınlaşma; bazı tırnakların uç kısmında yer yer dökülme ile birlikte kısmi onikoliz mevcuttu.

Pakioniş konjenitalı olgularda özellikle diz ve dirseklerde akneiform ve folliküler keratoz görülür. Bunlar kaim, skuamlı, siyah ya da gri renkte orta kısmındaki keratinize tıkaçları kolayca kaldırılabilen eritematöz papüllerden ibarettir(1). Olguların bir kısmında erken çocukluk döneminde palmoplanter ilerleyici hiperkeratoz vardır. Bu değişiklikler zamanla o kadar artar ki, hastanın yürümesini zorlaştırır. Diğer sık görülen bir bulgu da palmoplanter hiperhidrozistir. Seyrek olmayarak ayaklarda, bazende ellerde büller oluşur. Diz, dirsek, kalça,

bacak ve topuk ile popliteal bölgede verrüköz lezyonlar da oluşabilir (1,10-12). Bizim olgumuzda da el ve ayaklarda hiperhidrozis vardı.

Mihla ve ark.erken çocukluk döneminde başlayan tırnak değişiklikleri ile birlikte, hiperhidrozis, jeneralize veziküler erüpsiyon, süt dişlerinin erken dökülmesi ile karakterize bir pakioniş konjenita olgusu bildirmişlerdir (13).

Ağız mukozasının keratozik lezyonları beyaz süngerimsi nevüse benzer. Bu lezyonlar genellikle dilde görülürse de, ağız mukozasının herhangi bir yerinde de görülebilir. Çocuklar bazen dişli olarak doğarlar. Ağız mukozası lezyonları bazen tırnak değişikliklerinden önce oluşur. Oral lezyonları ekseriya C. albicansla süperenfekte olurlar. Bunlarda malıgniteye dönüşüm eğilimi yoktur (1).

Lökokeratoz, palmoplanter hiperkeratoz, keratozis pilaris ve diğerleri gibi çeşitli keratinizasyon bozuklukları klinik tabloyu tamamlayan bulgulardır, fakat pakionişinin yokluğunda bunların tanı koydurucu özelliği yoktur. Mukokutanöz bulgular bazen tırnak değişikliğinden önce de gelişebilir (2).

Pakioniş konjenita'nın temel bulgusu olan tırnak değişikliklerinin ayırıcı tanısında, psoriasis, onikomikoz, Darier hastalığı, kronik egzema, liken planus, Norveç uyuzu, pitriazis rubra pilaris, Reiter hastalığı veya travma gibi diğer subungual hiperkeratoz nedenleri düşünülmelidir. Hikaye, patoloji ve diğer birlikte bulunan klinik bulguların yokluğu ile bu hastalıklardan ayırt edilebilir (2).

Bu hastalığın tedavisi genellikle ümit kırıcıdır. Tırnak lezyonları nadiren matiksle birlikte tırnakların total eksizyonunu gerektirir. Hasta ayaklardaki hiperkeratoz ve büllöz lezyonları nedeniyle yürümekte zorluk çekebilir. Keratolitik ajanlar ve yağlayıcılar ekseriya geçici bir rahatlama sağlar (1,9,12). Tedavide retinoidler ve fenitoin de denenmiştir (14).

Olgumuz asker olması nedeniyle diğer aile fertlerindeki tırnak değişikliklerini tesbit etme imkanımız olmadı. Olgumuzda tipik tırnak değişiklikleri, palmoplanter hiperhidrozis ile birlikte aile anamnezi mevcuttu. Bu bulguları göstermesi nedeniyle hastaya pakioniş konjenita tanısı konuldu.

1. Rider J, Zeligman I. Pachyonychia congenita, In: Demis J, ed. *Clinical Dermatology*. Philadelphia: Harper&Row Publ, 1987:1-33.
2. Iraci S, Bianchi L, Gatti S, Carrozzo A M, Bettini D, Nini G. Pachyonychia congenita with late onset of nail dystrophy a new clinical entity.' *Clin Exp Dermatol* 1993; 18:478-80.
3. Chang A, Lucker GP, van de Kerkhof PC, Steijlen PM. Pachyonychia congenita in the absence of other syndrome abnormalities. *J Am Acad Dermatol* 1994; 30: 1017-8.
4. Serdaroglu S, El Ayesh H, mat MC, Tüzün Y. *Deri Hast Frengi Ars* 1987;21:103.
5. Yilmaz E, Karaarslan T, Alpsoy E. Pakionisya konjenita olgusu. *Lepr Mecm* 1993; 1:46-5 1.
6. Pryce DW, Verbov JL. A family with pachyonychio congenita affecting the nails only. *Clin Exp Dermatol* 1994; 19:521-2.
7. Paller AS, Moore JA, Scher R. Pachyonychia congenita tarda. A late- onset form of pachyonychia congenita. *Arch Dermatol* 1991; 127: 701-3.
8. Mouaci Midoun N, Cambiaghi S, Abimelec P. Pachyonychia congenita tarda. *J Am Acad Dermatol* 1996; 35 (2 pt 2):334-5
9. Omura EF: histopatology of the nail, In: Daniel CR. Editor. *Dermatologie clinics*. Philadelphia: WB Saunders Comp, 1985:531-41.
10. Bondeson J. Pachyonychia congenita. A historical note. *Am J Dermatopathol* 1993 ; 15: 594-9.
11. Kanky A, Basta -Juzbasic A, Videnic N, Ivankovic D, Stanimirovic A. Pachyonychia congenita (Jadassohn-Lewandowsky syndrome)- evaluation of symptoms in 36 patients. *Arch Dermatol Res* 1993; 285: .36-7.
12. Dawber RPR, Baran R: Disorders of nails, *livRook A, Wilkinson DS, Ebling FJG, Champion RH, Burton JL, editors. Textbook of dermatology*. 5th. ed. Oxford: Blackwell Scientific Publ 1993: 2530-1.
- B. Mikla S, Fieioglu C, Cam H, Demirkcsen C, Tosun T, Mat MC, Aydm A. Pakiyonisi konjenita. *Türkderm* 1995; 29:164-6.
14. Oriba HA, Lo JS, Bergfeld WF. Callused feet, thick nails, and white tongue. Pachyonychia congenita. *Arch Dermatol* 1991; 127: 113-4, 116-7.