

# Papillon-Lefevre Sendromu (Kardeş İki Olgunun Sunumu)

PAPILLON-LEFEVRE SYNDROME  
(CASE REPORT OF TWO BROTHERS)

Ayşe Anıl ALPASLAN\*, Ülker GÜL", Gülfer AKBAY\*\*\*, Yıldız KARABAY'

\* Dr.SB Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği,  
\*\* Doç.Dr.SB Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği,  
\*\*\* Uz.Dr.SB.Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği, ANKARA

## ÖZET

*Papillon-Lefevre sendromu palmoplanter hiperkeratoz ve dişlerin erken kaybı ile karakterize olan, nadir görülen bir sendromdur.*

*Bu yazıda Papillon-Lefevre sendromu tanısı alan kardeş iki olgu sunulmuştur.*

**Anahtar Kelimeler:** Papillon-Lefevre sendromu,  
Palmoplanter hiperkeratoz, Diş kaybı

T Klin Dermatoloji 1995, 5:28-32

## SUMMARY

*Papillon-Lefevre syndrome is a rarely seen syndrome that is characterized by palmoplanar hyperkeratosis and premature loss of tooth.*

*We present a case report of two brothers with Papillon-Lefevre syndrome.*

**Key Words:** Papillon-Lefevre syndrome,  
Palmoplanar hyperkeratosis, Loss of tooth

T Klin J Dermatol 1995, 5:28-32

Papillon-Lefevre sendromu erken çocukluk çağında ortaya çıkan otozomal resesif geçiş gösterdiği varsayılan, nadir rastlanan bir sendromdur. Sendromun genel karakteristiği palmoplanter hiperkeratoz ile hem süt dişleri hem de kalıcı dişlerde erken dökülmedir. Klinik tabloya psoriaziform lezyonlar, tekrarlayan pyodermiler, palmoplanter hiperhidrozis, dura materde asemptomatik ektoptik kalsifikasyonlar, jinjivit gibi diğer bulgular da eşlik edebilir (1-9).

Bu yazıda nadir görülmesi nedeniyle Papillon-Lefevre sendromu tanısı alan kardeş iki olguyu sunmayı ve bu konudaki literatür bilgilerini gözden geçirmeyi amaçladık.

## Olgu 1: (Büyük Kardeş)

İF 12 yaşında, erkek (Protokol numarası: 957-19/1/93)

Hasta, polikliniğimize el içi ve ayak tabanları derisinde kalınlaşma ve kavlama ile bacaklarında ortaya çıkan yaralar nedeniyle getirildi. Hastanın annesinden alınan öyküsünden; bacaklarındaki yaraların ilk olarak 3 yıl önce ortaya çıktığı, bu nedenle bir kez hastanede

Geliş Tarihi: 12.11.1994

Yazışma Adresi: Dr.Ayşe Anıl ALPASLAN  
SB Ankara Hastanesi Dermatoloji Kliniği,  
ANKARA

yatırılarak tedavi gördüğü ve yaraların aralıklarla tekrarladığı, diğer şikayetlerinin ise yaklaşık bir yaşından bert sürekli olarak var olduğu öğrenildi.

Özgeçmişinde özellik belirtmeyen hastanın soygeçmişinden benzer yakınmaların diğer kardeşlerinde de olduğu saptandı. 8 yaşındaki kız kardeşinin avuç içleri ve ayak tabanlarında çatlamlar olduğu ve kan kanseri nedeni ile 4 yaşında öldüğü; 6 yaşındaki kız kardeşinin sağ ve sağlıklı olduğu; 2 yaşındaki erkek kardeşinin (Olgu 2) avuç içleri ve ayak tabanlarında çatlamlar, dişlerinde sallanmalar olduğu öğrenildi. Anne-baba arasında üçüncü dereceden akrabalık vardı.

Sistem sorgulamasında dişlerinin kendiliğinden kolaylıkla döküldüğü belirtildi.

Hastanın genel fizik muayenesi normaldi.

Dermatolojik muayenesinde: Sol bacakta diz eklemi çevresinde, değişik boyutlarda, birkaç adet, üzeri yer yer hemorajik kurutlarla kaplı, pürülan sekresyonu olan, ülsere lezyonları tespit edildi. Sırtta ve her iki alt ekstremitede çapları 2 ile 5 cm arasında değişen boyutlarda, birkaç adet, merkezi atrofik ve hipopigmente, kenarları hiperpigmente görünümde, iyileşmiş (eski lezyonlara ait olduğu belirtilen) maküler lezyonlar gözlemlendi (Şekil 1). El içi ve ayak tabanlarında keskin sınırlı, eritemli zemin üzerinde skuamaların izlendiği plak tarzında maküler lezyonlar saptandı (Şekil 2). El tırnaklarında longitudinal çizgilenme ve pitting mevcuttu.



Şekil 1. 1. olgunun sol bacağındaki lezyonların görünümü.

Hastanın tam kan, sedimentasyon, periferik yayma, rutin kan biyokimyası ve idrar tetkiki normal sınırlardaydı. VDRL'si negatif idi. Bacaklarındaki pyoderimize lezyonlardan alınan pü kültüründe staphylococcus aureus üredi. Kranium ve postero-anterior akciğer grafilerinde patolojik bulgu saptanmadı. IgG ve IgM düzeyleri hafif derecede yüksek, IgA düzeyi normaldi.

Hastanın ortodonti uzmanı tarafından yapılan oral ve X-ray muayenesi sonucu daimi dentisyonda olduğu: daimi dişlerden üst çenede sağda 1,8; solda 1, 6, 8; alt çenede sağda 1, 2, 3, 6 ve solda 1, 2, 6 numaralı dişlerin eksik olduğu ve alveoler kemikte rezorpsiyon bulunduğu buna bağlı olarak çıkan ve çıkmakta olan dişlerin prognozunun ümit verici olmadığı, muhtemel seyirinde kaybedilebileceği ifade edilerek Papillon Lefevre sendromu ile uyumlu olduğu belirtildi (Şekil 3,4).

Hastanın pediatri kliniğinde yapılan muayenesinde hafif derecede mental ve motor retardasyon saptandı.

Hastaya bu bulguları ile Papillon-Lefevre sendromu tanısı konuldu.

T Klin J Dermatol 1995, 5

#### Olgu 2: (Küçük kardeş)

HMF 2 yaşında, erkek (Protokol numarası: 1375-26/1/93)

Polikliniğimize el içi ve ayak tabanları derisinde kalınlaşma ve çatlama şikayeti ile getirilen hastanın annesinden alınan öyküsünde şikayetin 1 yıldır varolduğu, son 1 aydır da zamanında çıkmış olan süt dişlerinin sallanmaya başladığı ifade edildi.

Hastanın özgeçmişinde bir özellik bulunmuyordu.

Soygeçmiş, Olgu 1'de belirtildi.

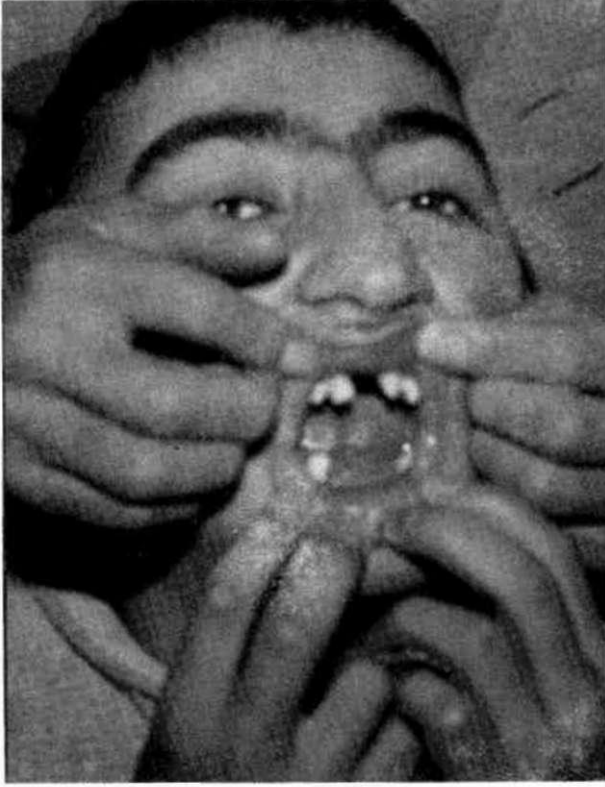
Sistem sorgulamasında yakınması yoktu.

Hastanın genel fizik muayenesi normaldi.

Dermatolojik muayenesinde: Avuç içleri ve ayak tabanlarında mevcut hiperkeratoz ve deskuamasyon (Şekil 5) dışında diğer deri ve eklerinin muayenesi normaldi.



Şekil 2. 1. olgunun el içi ve ayak tabanının görünümü.



Şekil 3. 1. olgunun dişlerinin klinik görünümü.



Şekil 4. 1. olgunun dişlerinin radyografik görünümü.

Hastanın tam kan tahlili ve periferik yayma incelemesinde demir eksikliği anemisi tespit edildi. Sedimantasyon, rutin kan biyokimyası ve tam idrar tahlili normaldi. Postero-anterior akciğer ve kranium grafilerinin incelemesi sonucunda herhangi bir patoloji saptanmadı. VDRL'si negatif idi. İmmunglobulin G,A,M ile kompleman düzeyleri normal sınırlardaydı.

Hastanın ortodonti uzmanı tarafından yapılan oral ve X-ray muayenesi sonucunda alveoler kemiklerde özellikle horizontal yönde rezorpsiyon olduğu, vertikal yönde de alveoler rezorpsiyonun bulunması nedeniyle

sendroma bağlı olarak süt dişlerinin zamanından önce düşmesinin beklenebileceği belirtildi (Şekil 6,7).

Hastanın pediatri kliniğince yapılan muayenesi sonucunda demir eksikliği anemisi olduğu saptanarak buna yönelik tedavisi başlandı.

Bu bulguları ve aile öyküsü nedeniyle bu hastada da Papillon-Lefevre sendromu düşünüldü.

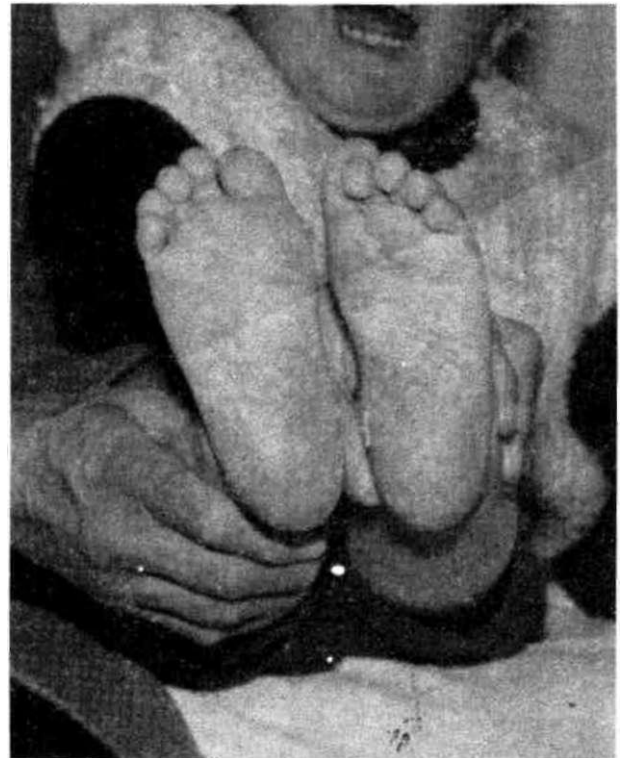
### TARTIŞMA

Papillon-Lefevre sendromu (PLS) ilk olarak 1924 yılında Papillon ve Lefevre tarafından tanımlanmış, etiyojisi bilinmeyen bir sendromdur. Sendromun otozomal resesif geçiş gösterdiği varsayılmaktadır. Erkek ve kız çocuklarında aynı oranda görülür. PLS'lu hastaların anne ve babaları arasında kan akrabalığı olabileceği gibi, olmayan olgular da bildirilmiştir (1-18).

Hastalığın genel popülasyonda görülme insidansı milyonda 1 ile 4 arasındadır. Bugüne kadar bildirilen olguların toplamı 160 civarındadır (6,8,9). Ülkemizde de bu sendroma ait az sayıda yayın vardır (3,8,9,18).

PLS'nun ana bulguları palmoplantar hiperkeratoz ile birlikte süt dişleri ve kalıcı dişlerin erken kaybıdır (1-18).

Palmoplantar hiperkeratoz 1 ile 5 yaşları arasında ortaya çıkar. Hiperkeratoz eritemli bir zemin üzerindedir. Genellikle el içi ve ayak tabanlarında lokalizedir. Bazen el ve ayak dorsumuna doğru ilerleyebilir. Bu değişiklikler hiperhidroz ve kötü koku ile beraber olabilir (1-6,8,9).



Şekil 5. 2. olgunun ayak tabanının görünümü.



Şekil 6. 2. olgunun dişlerinin klinik görünümü.



Şekil 7. 2. olgunun dişlerinin radyografik görünümü.

Sendroma özgü diğer bulgu dişlerin erken kaybıdır. Süt dişleri normal düzen ve zamanda çıkar. Palmoplanter keratodermanın görüldüğü yaşlarda diş etlerinde kanama, şişme ve periodontal cep oluşumu ile juvenil periodontitis gelişir. Bunun sonucunda da dişler prematüre ve spontan olarak dökülür. Süt dişlerinin dökülmesinden sonra jinja kısa sürede iyileşir ve kalıcı dişler çıkana kadar normal görünümde kalır. Kalıcı dişlerin çıkması ile inflamatuvar olay yeniden başlar. Junjivitis, cep oluşumu, alveoler kemik atrofisi meydana gelir. Bu olayın arkasından hasta tümüyle dişsiz kalır. Alveoler kemik kaybı nedeni ile yüzün alt üçte biri kısalmış ve yaşlı insan görünümü gelişir (1-3,7).

*T Klin J Dermatol 1995, 5*

PLS'lu olgularda bu karakteristik iki bulgu dışında bazı semptomlar da görülebilir (1-18): Falks serebri ve koroid pleksusta ektopik kalsifikasyonlar tesbit edilebilir, ancak bu bulgunun önemi bilinmemektedir. PLS'lu çocuklarda mental ve/veya motor retardasyon bulunabilir. Hastalarda diz, dirsek ve bazen vücudun diğer bölgelerinde psoriaziform değişiklikler görülebilmektedir. PLS'unda spesifik saç ve tırnak değişikliği bildirilmemesine rağmen tırnaklarda longitudinal çizgilenme gelişebilir. Hastalarda enfeksiyonlara karşı yatkınlık olması ilgi çekicidir (3,8-11,13,14). Olguların büyük bir kısmında tekrarlayan stafilokoksik pyodermiler bildirilmiştir (10,11,14). Daha nadir olarak karaciğer absesi, pnömoni gibi diğer enfeksiyonlar da gelişebilir (3,13). Çeşitli çalışmalar sonucu nötrofillerin hücre içinde staphylococcus aureus öldürme yeteneğinde defekt (11), nötrofil kemotaksisinde azalma (8,9,10,11,13,14) ve lenfositlerin fitohemaglutinine karşı proliferate cevabında azalma (3) gözlenmiştir.

Sendromun tanısı palmoplanter keratodermi ve prematüre periodontal bozukluğun birlikte olması nedeniyle kolaydır.

Tedavisinde sentetik retinoidler oldukça başarılıdır. Bu amaçla etretinat, asitretinn veya isotretinoin kullanılmıştır (1,2,4,8,9,12-18). Bu tedavi ile palmoplanter hiperkeratoz (1,2,4,8,9,12-15,17,18) ve pyodermik (14) lezyonlar düzelir. Tedaviye kalıcı dişlerin çıkışından önce başlanması halinde diş kayıpları da önlenmektedir (16).

Olgularımıza palmoplanter keratodermi, erken periodontal bozukluk, mental retardasyon (bir olgu) ve pyodermi (bir olgu) bulguları göstermeleri nedeniyle Papillon-Lefevre sendromu tanısı konuldu.

#### KAYNAKLAR

1. Schnyder UW. Diffuse keratoderma wiith periodontopathy (Papillon-Lefèvre syndrome). In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg Austen KF. *Dermatology in general medicine*, 4<sup>th</sup> ed. New York: Mc Graw-Hill Book Co, 1993: 1:561-2.
2. Arnold HL, Odom RB, James WD. Papillon-Lefèvre syndrome. *Andrews' disease of the skin: clinical dermatology*, S<sup>A</sup>ed 1990; 222, 889.
3. Erdem C, Arpak N. Palmoplanter hiperkeratoz ile birlikte juvenil periodontitis: Papillon-Lefevre sendromu. VII. Deri ve Zührevi Hastalıklarda Yenilikler Simpozyumu Kitabı, 1985: 241-9.
4. Bravo-Piris J, Aparicio M, Moran M, Armijo M. Papillon-Lefèvre syndrome, report of a case treated with oral retinoid RO 10-9359. *Dermatológica* 1983; 166(2):97-103.
5. Landow RK, Cheung H, Bauer M. Papillon-Lefèvre syndrome. In *J Dermatol* 1983; 22(3): 177-9.

6. Reynaldo Arosemena M, Abdiel Leon R. Papillon-Lefèvre syndrome. Presentation of a case. *Med Ibero Lat Am* 1984; 12(3):245-9.
7. Posteraro AF, Papillon-Lefèvre syndrome. *J Ala Dent Assoc* 1992; 76(3): 16-91.
8. Aras N, Baykal K, Gür AR, Özen T. Papillon-Lefèvre sendromu (olgu raporu). *Türkiye Klinikleri Dermatoloji Dergisi* 1992; 2(3):155-8.
9. Alpay K, Bahadır S, Turgutalp H, Cimşit G, Özoran Y, Çalıřkan K, Harova G. Papillon-Lefèvre sendromu. *Deri Hast Frengi Arř* 1994; 28:25-9.
10. Van Dyke TE, Taubman MA, Ebersole JL, Haffaiee AD, Socransky SS, Smith DJ, Genco RJ. The Papillon-Lefèvre syndrome: neutrophil dysfunction with severe periodontal disease. *Clin Immunol Immunopathol* 1984; 31 (3):419-29.
11. Borroni G, Pagani A, Carcaterra A, Pericoli R, Gabba P, Marconi M. Immunological alterations in a case of Papillon-Lefèvre syndrome with recurrent cutaneous infections. *Dermatológica* 1985; 170(1):27-30.
12. Nguyen TQ, Greer KE, Fisher GB Jr, Cooper PH. Papillon-Lefèvre syndrome. Report of two patients treated with isotretinoin. *J Am Acad Dermatol* 1986; 15(1):46-9.

13. Tostí A, Manuzzi P, Bardazzi F, Costa A. Is etretinate dangerous in Papillon-Lefèvre syndrome. *Dermatológica* 1988; 176(3):148-50.
14. Bergman R, Friedman-Birnbaum R. Papillon-Lefèvre syndrome: a study of long-term clinical course of recurrent pyogenic Infections and the effects of etretinate treatment. *Br J of Dermatol* 1988; 119(6):731-6.
15. Gelmetti C, Nazzaro V, Cerri D, Francasso L. Long-term preservation of permanent teeth in a patient with Papillon-Lefèvre syndrome treated with etretinate. *Pediatr Dermatol* 1989; 6(3):222-5.
16. Nazzaro V, Blanchet-Bardon C, Mimos C, Revuz J, Puisant A. Papillon-Lefèvre syndrome. Ultrastructural study and successful treatment with acitretin. *Arch Dermatol* 1988; 124(4):533-9.
17. Blanchet-Bardon C, Nazzaro V, Rognin C, Geiger JM, Puisant A. Acitretin in the treatment of severe disorders of keratinization. Results of an open study. *J Am Acad Dermatol* 1991; 24(6 pt 1):982-6.
18. Atilganoglu U, Onsun N. Papillon-Lefèvre olgusu ve etretinat tedavisi. *Deri Hast Frengi Ars* 1991; 25(2):74-5.