

# Primer Komplet Pakidermoperiostoz: Sporadik Bir Olgu<sup>1</sup>

PRIMARY COMPLETE PACHYDERMOPERIOSTOSIS: A SPORODIC CASE

Çiçek DURUSOY\*, Ayşe DİLEK\*\*, Hatice LAKADAMYALI\*\*\*, Hampar AKKAYA\*\*\*\*, Deniz SEÇKİN\*\*\*\*\*, Ali HARMAN\*\*\*\*\*

\* Uz.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD, ALANYA

\*\* Uz.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Fizik Tedavi ve Rehabilitasyon AD, ALANYA

\*\*\* Uz.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji AD, ALANYA

\*\*\*\* Uz.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji AD, ALANYA

\*\*\*\*\* Doç.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD, ANKARA

\*\*\*\*\* Arş.Gör.Dr., Başkent Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyoloji AD, ANKARA

## Özet

**Amaç:** Tauraine-Solente-Gole sendromu olarak da bilinen pakidermoperiostoz, deride kalınlaşma, kemik hipertrofi ve çomak parmakla karakterize nadir bir gelişim defektidir. Burada komplet form pakidermoperiostoz tanısı alan, aile öyküsü olmayan, sporadik bir olgu sunulmaktadır.

**Olgu Sunumu:** 27 yaşındaki erkek hasta, yüzünde kabalaşma ve saçlı derisinde oluklanma nedeniyle başvurdu. Yakınmaların ilk kez 10 yıl önce başladığı ve giderek arttığı öğrenildi. Anne ve babası arasında akrabalık ilişkisi ve ailede benzer yakınması olan birey yoktu. Fizik muayenede, saçlı deride, alında, yanaklarda, derinin kalın ve kıvrımlı olduğu görüldü. Her iki üst göz kapağında belirgin blefaropitoz mevcuttu. Saçlı deri ve yüz derisi seboreik görünümde idi. Ön kol, bacak, el ve ayaklarda genişleme, parmaklarda çomaklaşma, hiperhidroz, bilateral palmar bölgelerin tenar ve hipotenar çıkıntılarında lineer yerleşimli hiperkeratotik plaklar saptandı. Serum osteokalsin düzeyi yüksekti. Olgu klinik, radyolojik ve histopatolojik bulgular ile komplet form pakidermoperiostoz tanısı aldı.

**Sonuç:** Otozomal dominant geçiş gösterdiği kabul edilen pakidermoperiostozda, nadiren sporadik olguların bildirilmesi, hastalığı genetik heterojeniteye işaret etmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Pakidermoperiostoz,  
Primer hipertrofik osteoartropati,  
Kutis verticis jirata

T Klin Tıp Bilimleri 2003, 23:245-249

## Summary

**Purpose:** Pachydermoperiostosis, also known as Tauraine-Solente-Gole syndrome, is a rare developmental defect characterized by coarse skin, hyperostosis and clubbing. Herein, a case of complete form pachydermoperiostosis is presented in whom no family history was found.

**Case Report:** A 27-year-old man presented with coarsening of the facial features, furrowing of the skin of the face and scalp after 10 years of progressive thickening of the skin. There was no parental consanguinity and no family history of any similar skin condition. Physical examination showed excessive thickening of the skin folds and accentuation of creases on the face, scalp, forehead and cheeks. Edema of the bilateral eyelids and blepharoptosis of the right eyelid were also noted. There was seborrhoea on the skin of the face and scalp. Enlargement of the extremities, hands and feet, clubbing of the fingers and toes and hyperhidrosis were clearly evident. Hyperkeratotic linear lesions on the palms and soles were also present. Serum osteocalcin levels were high. In light of the clinical manifestations, imaging analysis and pathological findings, complete form pachydermoperiostosis was diagnosed.

**Results:** Although pachydermoperiostosis is believed to be an autosomal dominant disease, rarely, sporadic cases have also been reported indicating the existence of genetic heterogeneity in this condition.

**Key Words:** Pachydermoperiostosis,  
Primary hypertrophic osteoarthropathy,  
Cutis verticis gyrata

T Klin J Med Sci 2003, 23:245-249

Tauraine-Solente-Gole Sendromu olarak da bilinen primer pakidermoperiostoz (PDP), deri ve yumuşak doku değişiklikleri, uzun kemiklerde periostal yeni kemik oluşumları ve çomak parmakla karakterize nadir görülen bir gelişim defektidir (1,2). Sıklıkla erkeklerde görülen PDP, otozomal dominant geçişli bir hastalık olmakla birlikte otozomal resesif geçişli ve sporadik olgular da bildirilmiştir (3).

## Olgu

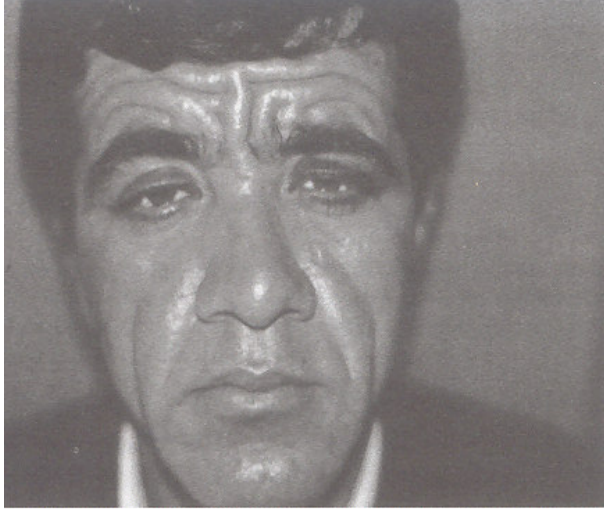
27 yaşındaki erkek hasta Mart 2002'de yüzündeki

kırıksıklıklar ve saçlı derideki şişlikler nedeniyle başvurdu. Şikayetlerinin ilk kez 10 yıl önce başladığı ve giderek belirginleştiği öğrenildi. Daha önce sağlıklı olduğunu belirten hastanın anne ve babası arasında akrabalık ilişkisi ve ailede benzer yakınması olan birey yoktu. Sistemlerin sorgulanmasında zaman zaman kemik ağrıları olduğu öğrenildi.

Fizik muayenede, hastanın yüzü normalden büyük ve kaba hatlıydı. Saçlı deride, alında, yanaklarda derinin kalın ve kıvrımlı olduğu görüldü. Derin alın çizgileri ve nasolabial sulkuslar hastaya yorgun bir yüz ifadesi

veriyordu. Her iki üst göz kapağında ödem ve sağ göz kapağında belirgin olan blefaropitozis mevcuttu (Şekil 1). Saçlı deri ve yüz derisinde sebace aktivite artışı vardı. El ve ayaklar normalden geniş ve parmaklarda belirgin çomaklaşma mevcuttu (Şekil 2). El ve ayaklarda hiperhidroz, bilateral palmar bölgelerde tenar ve hipotenar çıkıntılarda lineer yerleşimli hiperkeratotik plaklar izlendi. (Şekil 3) Ön kol ve bacaklarda silindirik kalınlaşma ve ödem, dizlerde belirgin şişlik vardı. Ancak dizlerde hassasiyet, ısı artışı, ballotman izlenmedi. Aksiyel ve periferik tüm eklem hareketleri açıktı. Nörolojik muayenede patolojik bulgu saptanmadı.

Tam kan, tam idrar, rutin biyokimya tetkikleri normaldi. Tiroid fonksiyon testleri, growth hormon, adrenal ve gonadal steroid hormon düzeyleri normal sınırlarda iken serum osteokalsin düzeyi yüksek saptandı



Şekil 1. Alında, saçlı deri ve yanaklarda derin oluklar, blefaropitozis



Şekil 2. Ellerde kabalaşma ve parmaklarda çomaklaşma



Şekil 3. Hipotenar yerleşimli hiperkeratotik plaklar

(35.30 ng/ml). Toraks ve abdominal bilgisayarlı tomografi incelemelerinde patolojik bulgu izlenmedi.

Sinoviyal sıvı aspirasyonunda 0.5 ml sıvı mevcuttu ve inflamatuvar özellikte değildi.

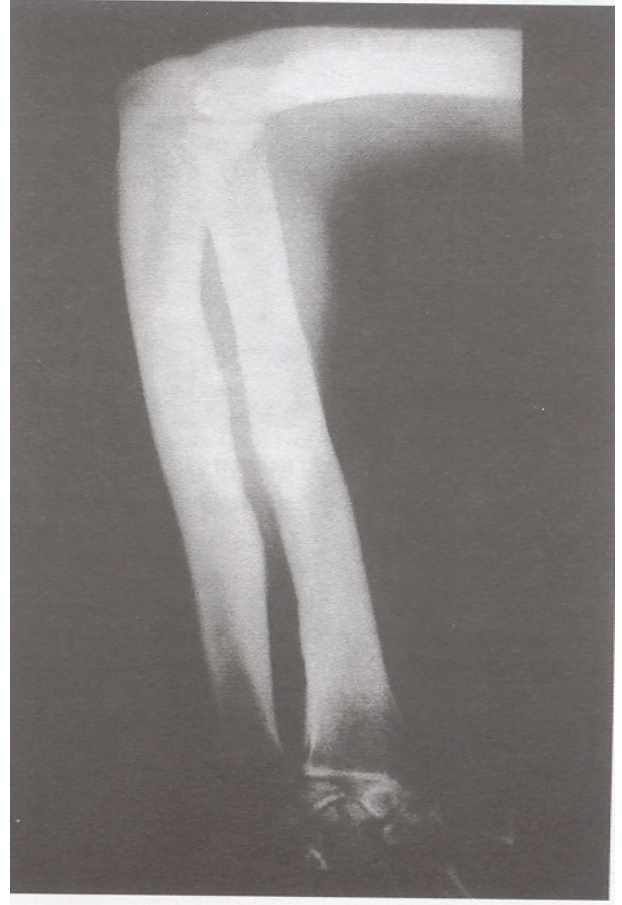
Direkt grafilerde; özellikle alt ekstremitelerde daha belirgin olmak üzere, bilateral alt ve üst ekstremitelerin tubuler kemiklerinde simetrik olarak yaygın, kaba, irregüler periostal yeni kemik oluşumları ve kortikal kemiklerde kalınlaşma izlendi (Şekil 4a ve b). Ayrıca yumuşak dokuda şişlik dikkati çekti. Tüm vücut kemik sintigrafisinde, her iki üst ekstremitte uzun kemiklerinde, alt ekstremitte uzun kemiklerinde, solda belirgin olmak üzere her iki patellada simetrik aktivite artışı gözlemlendi (Şekil 5). Beyin MRG'de skalp ve alın derisinde kalınlaşma ve kırışıklıklar (*Bull-dog scalp*) mevcut olup diploe mesafesinde kalınlaşma saptandı (Şekil 6).

Saçlı dersinden alınan insizyonel biopsi örneğinin histopatolojik incelemesinde, yüzeyde hafif hiperkeratoz ve düzensiz akantoz gösteren epidermis, dermiste kollajende düzensizleşme, damarlar çevresinde ve periadneksiyel alanda mukoid madde izlendi (Şekil 7). Uygulanan alsian mavisi (pH 2.5) ile bu maddenin belirgin boyanma gösterdiği saptandı (Şekil 8).

Olgu, bu klinik, radyolojik ve histopatolojik bulgular ile PDP ile uyumlu bulundu ve izleme alındı.

### Tartışma

PDP, 9:1 oranında erkeklerde daha sık görülür (1,2). Rimoin ve arkadaşlarının (1) otozomal dominant geçiş bildirdiği hastalıkta resesif geçişli ve sporadik olguların bildirilmesi PDP'deki genetik heterojeniteyi göstermektedir (3). Olgumuzun kardeşlerinde ve yakın aile bireylerinde benzer hastalık öyküsü olmaması bize sporadik bir olgu olduğunu düşündürdü. Hastalığın başlangıç yaşı, hayatın ilk yılında ve 15 yaşlarda olmak



Şekil 4A ve B. Bilateral tibia, fibula ve ön kol kemiklerinde simetrik yaygın düzensiz konturlu yeni kemik oluşumu ve kortikal kemikte kalınlaşma.

üzere iki pik gösterir (4). Olgular genellikle doğumdan itibaren kaba yüz görünümüne sahip olmakla beraber hastalığın klinik bulguları pubertede belirginleşerek 10 yıl boyunca yavaş ilerleme gösterip daha sonra ömür boyu değişmez (3). PDP'nin tipik klinik bulguları deride kalınlaşma, kemik hipertrofisi ve çomak parmak olup literatürde en sık bildirilen bulgular sırasıyla; çomak parmak, kaba yüz hatları, sebore, kutis vertis jirata ve "elephant feet"dir (4). Tüm klinik bulguların izlendiği hastalar *komplet pakidermoperiostoz*, cilt bulgularının olmadığı olgular *inkomplet pakidermoperiostoz*, sadece cilt bulgularına sahip olanlar ise *fruste form* olarak anılmaktadır (3). Olgumuzun klinik bulguları komplet form PDP ile uyumluydu ve PDP' de görülebilen bulgulardan hiperhidrozis, blefaroptozis, palmopalantar hiperkeratotik plaklar ve sebore olgumuzda mevcuttu. Follikülit, flushing, eklemlerde effüzyon, hipertrofik gastropati, myelofibrozis ve anemi ise PDP'e eşlik edebilen diğer bulgular arasında yer alır (3-5).

Eklemler tutulumu hastaların %40'ında görülür. Tutulum simetrik ve eklemler hareketlerinde kısıtlılık

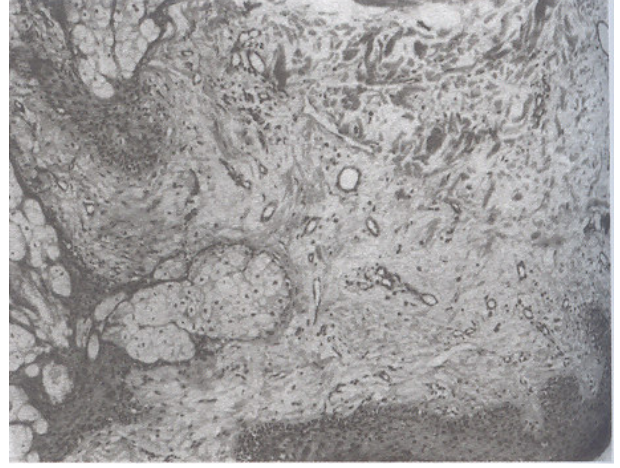
saptanmaz. Synovial sıvı non-inflamatuvar özelliğindedir ve periartiküler periostit sonucu hassasiyet, ağrı ve effüzyon geliştiği düşünülmektedir (6). Olgumuzda simetrik olarak üst ve alt ekstremitelerin tubuler kemiklerinde periostal yeni kemik oluşumları, diz eklemlerinde yumuşak doku şişliği vardı ancak effüzyon saptanmadı.

PDP'nin etiyolojisi tam bilinmemekle beraber, temel patolojinin artmış fibroblast proliferasyonu sonucu kollajen sentezinde, ekstrasellüler matris proteinlerinde ve glikozaminoglikanlarda artış olduğu gösterilmiştir (7). PDP'lu hastalarda saptanan yüksek plazma osteokalsin düzeylerinin ise kemik dokudaki osteoblastik aktivite artışını açıkladığı düşünülmektedir (4). Olgumuzda da serum osteokalsin düzeyi yüksekti.

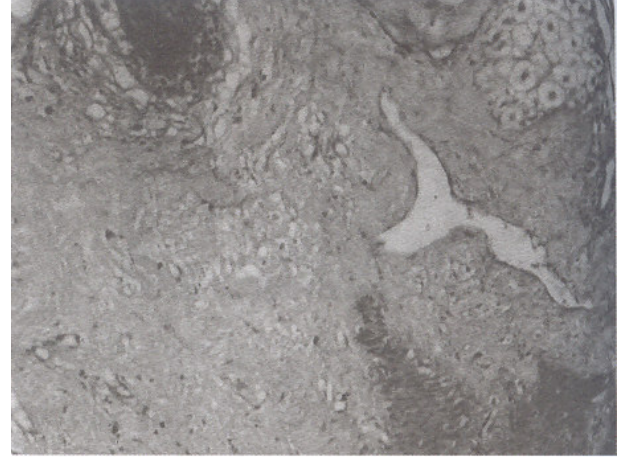
PDP'un ayırıcı tanısında SHA (sekonder hipertrofik osteoartropati) ve akromegali öncelikle düşünülmesi gereken tablolardır (4,6,8). SHA'de benzer klinik bulgular yine kahtsal bir zeminde olmakla birlikte şiddetli pulmoner, kardiyovasküler, hepatobilier sistem hastalıkları ve kanserleri ile beraber görülür (4). Özellikle bronkojenik



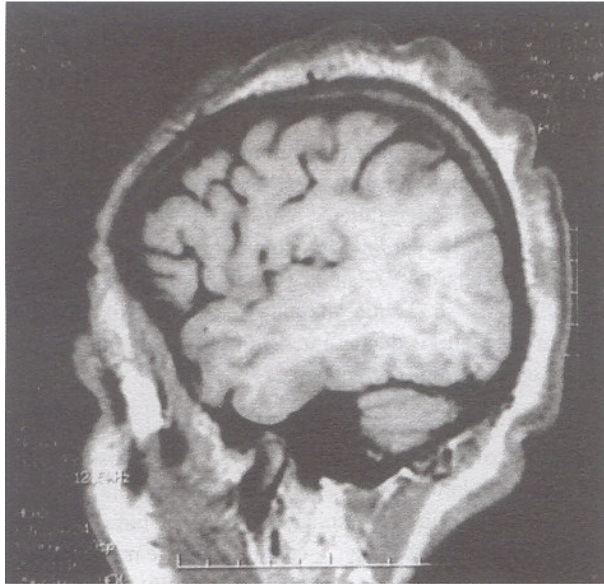
Şekil 5. Kemik sintigrafisinde; her iki tibia distal korteksi ile femur proksimalinde belirgin simetrik artmış tutulum.



Şekil 7. Orta dermiste kollajen demetlerinde düzensizleşme, interstisyel ve periadneksiyel mukoid madde varlığı (H-E x 100).



Şekil 8. Yüzeysel ve orta dermiste perivasküler, periadneksiyel ve kollajen demetleri arasında alsian mavisi pozitif madde varlığı (Alsian mavisi X200).



Şekil 6. T1 Ağırlıklı Sagittal SE (TR/TE 600/10) MRG'de skalp ve alın derisinde kalınlaşma ve kırışıklık "Bull-dog skalp" görünümü.

eklem belirtileri hızla gelişir ve eklem hareketleri çoğu kez ağrılı olup deri değişiklikleri ise çok hafiftir veya hiç

olmayabilir. Olgumuzda SHA'ye neden olabilecek bir hastalık saptanmadı. Komplet form PDP akromegaliyle klinik benzerlik göstermekle birlikte PDP'de growth hormon düzeyleri normaldir. Radyolojik olarak yaygın periost reaksiyonu PDP için karakteristik olup, mandibular açının artışı akromegali için tipiktir (4,8). Literatürde PDP'e eşlik eden endokrinopatiler ve bir olguda akromegali ile beraberliği bildirilmiştir (8). Ayırıcı tanıda diğer düşünülmesi gereken tablolar arasında tiroid akropati, diafizal displazi (Camurati-Engelman) ve endostal hiperostoz (Van Buchem hastalığı) yer alır (8).

PDP'de tedavi yüz güldürücü olmayıp eklem

bulgularında non-steroid anti inflamatuvar ilaçlar kullanılmakta ve yüz derisindeki kıvrımlaşmalar, blefaropitozis ve kutis vertis jirata için plastik cerrahi operasyonlar uygulanmaktadır (6,9).

---

#### KAYNAKLAR

---

1. Rimoin DL. Pachydermoperiostosis (idiopathic clubbing and periostosis): genetic and physiologic considerations. *N.Eng.J.Med* 1965;272:923-31.
2. Matucci-Cerinic M, Lotti T, Jajic I, et al. The clinical spektrum of pachydermoperiostosis (primary hypertrophic osteoarthropathy). *Medicine* 1991;70:208-14.
3. Shimizu C, Kubo M, Uematsu R, sawamura Y, Ishizu A, Koike T. A rare case of acromegaly associated wiyh pachydermoperiostosis. *J. Endocrinol Invest* 1999;22:386-9.
4. Oikarinen A, Palatsi R, Kylamaniemi M, Keski-Oja J, Risteli J, Kallioinen M. Pachydermoperiostosis: Analysis of the connective tissue abnormalitiy in one family. *J Am Acad Dermatol* 1994;31:947-53.
5. Compton RF, Sandborn WJ, Yang H, Lindor NM, Tremaine WJ, Davis MD, et al. A new syndrome of Chron's disease and pachydermoperiostosis in a family. *Gastroenterology* 1997;112(1):241-9.
6. Schumacher HR Jr. Hypertrophic osteoarthropathy: rheumatologic manifestations. *Clin Exp Rheumatol* 1992;10(7):70-4.
7. Wegrowski Y, Gillery P, Serpier H, Georges N, Combemale P, Kalis B, Maquart FX. Alteration of matrix macromolecul synthesis by fibroblasts from a patient with pachydermoperiostosis. *J invest Dermatol* 1996;106(1):70-4.
8. Polat P, Suma S. Quiz case of the month. The diagnosis was the complete form of pachydermoperiostosis (primary hypertrophic osteoarthropathy). *Eur. Radiol* 1999;9(2):361-2.
9. Friedhofer H, Salles AG, Gemperli R, Ferreira MC. Correction of eyelid anomalies in pachydermoperiostosis. *Optha Plast Reconstr Surg* 1999;15(2)137-8.

---

**Geliş Tarihi:** 24.10.2002

**Yazışma Adresi:** Dr.Çiçek DURUSOY

Alanya Başkent Üniversitesi Hastahanesi  
Dermatoloji AD,  
Yunus Emre Cad. No: 1, ALANYA  
cicekduru@hotmail.com

<sup>§</sup>XIX. Ulusal Dermatoloji Kongresinde Sunulmuştur.