

Mental Retardasyonun Eşlik Ettiği Bir Mal De Meleda Olgusu[¶]

A CASE OF MAL DE MELEDA ASSOCIATED WITH MENTAL RETARDATION

Çiçek ÇAYIRLI*, Taliha AYMAN*, Erkan ALPSOY**, Ertan YILMAZ**

* Dr., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD,

** Doç.Dr., Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi Dermatoloji AD, ANTALYA

Özet

Hereditär palmoplantar keratodermalardan olan mal de Meleda, doğumdan hemen sonra ya da yaşamın ilk yıllarında ortaya çıkan, avuç ve tabanlarda diffüz hiperkeratoz, diz ve dirseklerde psoriasis benzeri plaklarla karakterize ilerleyici seyir gösteren, nadir bir hastalıktır. "Pitted keratoderma" tırnak anomalileri, "knucle pad" ve nadiren mental retardasyon hastalığına eşlik edebilen bulgulardır. Bu yazıda, mental retardasyonla birliktelik gösteren bir mal de Meleda olgusu nadir görülmesi nedeniyle sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Mal de Meleda, Hereditär palmoplantar keratoderma, Mental retardasyon

T Klin Dermatoloji 2000, 10:131-133

Summary

Mal de Meleda is a very rare hereditary palmoplantar keratoderma characterized by mainly a diffuse, symmetric, sharply defined hyperkeratosis of the palms and soles, and well-circumscribed psoriasis like plaques over the knees and elbows that appears soon after birth or following first years of life and showing progressive course. Mal de Meleda may be associated with pitted keratoderma, nail abnormalities, knucle pads and, on rare occasions mental retardation.

We describe herein an unusual case of mal de Meleda in association with mental retardation.

Key Words: Mal de Meleda, Hereditary palmoplantar keratoderma, Mental retardation

T Klin J Dermatol 2000, 10:131-133

Keratoderma palmoplantare transgrediens olarak da adlandırılan mal de Meleda, otozomal ressesif geçişli palmoplantar keratodermalardan nadir bir formudur (1-3). Hastalık, doğumla ya da yaşamın ilk yıllarında el ve ayak tabanlarında eritemle başlar, bunu eldiven-çorap tarzında hiperkeratozun gelişmesi takip eder. Hastalığa bazen diz ve dirseklerde psoriasis benzeri hiperkeratotik plaklar, maserasyona neden olabilen hiperhidroz, kötü koku ve tırnak anomalileri eşlik edebilir (1). Yavaş ilerleyen hastalıkta el ve ayak fonksiyonlarında kısıtlılık ve ciddi deformiteler ortaya çıkabilir (3).

Geliş Tarihi: 20.02.1999

Yazışma Adresi: Dr.Taliha AYMAN
Akdeniz Üniversitesi Tıp Fakültesi
Dermatoloji AD
07070, ANTALYA

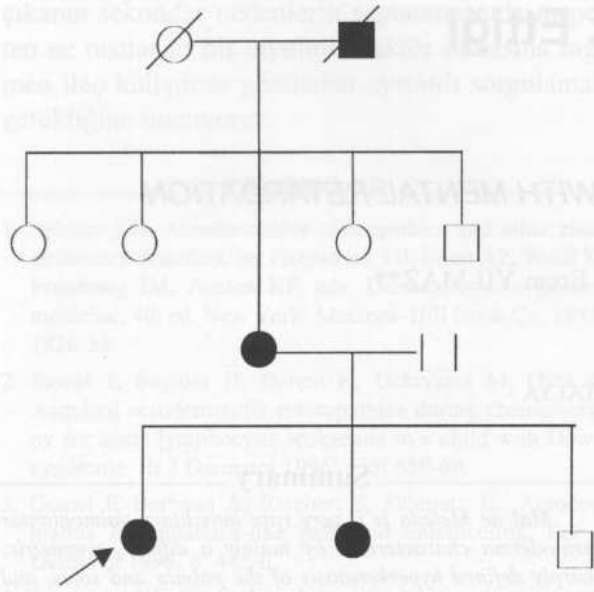
[¶]Bu çalışma, II. Çukurova Dermatoloji Günlerinde sunulmuştur.

Bu yazıda mal de Meleda'ya nadiren eşlik eden mental retardasyonlu bir olgu tipik klinik ve histopatolojik bulgularıyla birlikte sunulmaktadır.

Olgu

Polikliniğimize el ve ayak derisindeki kalınlaşma, ayaklarında aşırı terleme ve kötü koku yakınması ile başvuran 29 yaşındaki bayan hastanın öyküsünden, doğumundan beri el ve ayaklarında kalınlaşma olduğu, bunların önceleri yaygın kızarıklık şeklinde başlayıp giderek el ve ayak sırtlarına yayıldığı öğrenildi. Olgumuz, zaman zaman diz ve dirseklerinde de kızarıklık ve kepeklenmelerin geliştiğini ifade etti. Özgeçmişinde özellik olmayan hastanın soygeçmişinde; anne, dede ve kızkardeşinde de benzer hastalık bulunduğu öğrenildi (Şekil 1).

Olgumuzun dermatolojik muayenesinde; avuç ve tabanında, el ve ayakların dorsal yüzlerinden yayılım gösterip, bileklere kadar ulaşan, sarımsı



Şekil 1. Olgunun soyağacı.

renkte, masere görünümünde, diffüz hiperkeratoz ve pittingler; el bileği, el ve ayakların dorsal yüzünde ise eritematöz lezyonlar saptandı. Ayrıca sol el 2. metakarpafalangial eklem üzerinde deri renginden açık, üzeri düz, keskin sınırlı, sert kıvamlı nodül mevcuttu (Resim 1, 2). Lezyonlar kötü kokuluydu. Her iki diz, dirsek, sakral ve intergluteal bölgelerde psoriazise benzer eritemli-squamli plaklar bulunuyordu. Deri eklerinin muayenesinde herhangi bir patoloji saptanamayan olgunun sistemik muayenesi normaldi. Öykü alımı ve muayene sırasındaki iletişim güçlüğü nedeniyle istenen psikiyatri kon-



Resim 1. El ve ayaklarda transgradyen özellik gösteren kenarları eritemli hiperkeratoz.

sültasyonu sonucunda, Proteus test ölçeğine göre IQ:70 olarak saptandı ve hafif derecede mental retardasyon olarak kabul edildi.

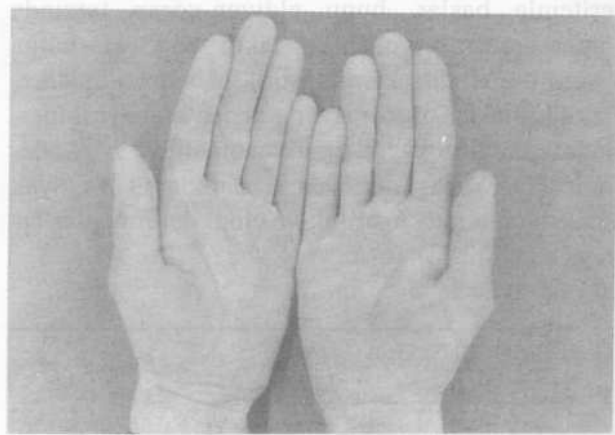
Rutin laboratuvar tetkiklerinde herhangi bir anormallik saptanmayan olgumuzdan alınan biyopsinin hematoxilen-eozin boyaması ile yapılan histopatolojik incelemesinde hiperkeratoz, akantoz, papillomatoz ve üst retiküler dermiste perivasküler, mononükleer hücre infiltrasyonu görüldü.

Klinik ve histopatolojik veriler ışığında mal de Meleda tanısı konan hastaya 1 mg/kg/gün dozundan toplam 50 mg/gün acitretin tedavisi başlandı. Hastanın 2 hafta sonra yapılan kontrolünde keratotik plaklarda belirgin azalma saptandı. Olguda dudaklarda kuruma ve çatlama dışında ilaca ait herhangi bir yan etkiye rastlanmadı. Birinci ayın sonunda, el içi ve ayak tabanlarındaki eritem dışında tüm lezyonlarda gerileme saptanan olguda acitretin dozu 0,5 mg/kg/güne düşürülerek tedaviye devam edildi. Üç aydır tedavi uyguladığımız olgumuzda nüks gelişmedi.

Tartışma

Ailesel özellik gösteren mal de Melada'da geçiş resesif karakter gösterir (1). Bununla birlikte nadiren dominant geçiş de görülebilmektedir (4). Olgumuzun yapılan ayrıntılı sorgulamasında, son iki kuşakta ve kardeşte benzer yakınıma sahip bireylerin saptanması dominant geçişi düşündürdü.

Hastalığın diğer palmoplantar keratodermalarından ayırımı yapılırken öykü, klinik görünüm, el ve



Resim 2. Ellerde palmar hiperkeratoz.

ayak tabanı dışındaki deri belirtileri, diğer ektodermal ve sistemik bulgular göz önünde bulundurulmaktadır. Ayırıcı tanıda Thost-Unna keratoderması, Olmsted, Papillon-Lefèvre ve Richner-Hanhart sendromları düşünülebilir (1,3,6). Olgumuzda hiperkeratozun el ve ayakların dorsal yüzlerine yayılım göstermesi ve eritemin varlığı Thost-Unna keratodermasından, periorifisial eritem ve hiperkeratozun olmaması ise Olmsted sendromundan uzaklaştırdı. Olgumuzda Papillon-Lefèvre sendromu tanısından, diş kaybı ve gingival patolojinin olmaması ile uzaklaşıldı. Richner-Hanhart sendromu ile ayırımı ağırlı, punktat palmoplantar keratoz ve korneal ülserlerin bulunmaması ve mental retardasyonun ilerleyici özellikte olmaması ile yapıldı. Literatürde Meleda hastalığı ile mental retardasyon birlikteliği olgu sunumları şeklinde olup, sıklığı konusunda bir oran verilmemektedir (5,7).

Türk literatüründe; Benlioğlu ve ark (7) üç, Baysal ve ark (8) üç, Mayısöğlü ve ark (9) üç, Seçkin ve ark (10) bir, Metin ve ark (11) bir, Alpan ve ark (12) bir olmak üzere toplam onbeş mal de Meleda olgusu bildirilmiştir. Bu olgular içinde mental retardasyonla birlikteliğe rastlanmamıştır. Olgumuz, Türkiye' de mental retardasyonla beraberliği saptanan ilk mal de Meleda olgusu olması açısından dikkat çekicidir.

Kalıcı ve kesin çözüm sağlayan bir tedavi seçeneği olmayan mal de Meleda' da topikal olarak keratolitik ajanlar, kortikosteroidler ve tretionin kullanılmaktadır (1). Biz olgumuzda son yıllarda tedavide iyi sonuçlar verdiği bildirilen (3,6) acitretin kullandık ve önceki bildirilerle uyumlu olarak lezyonlarda belirgin gerileme saptadık.

KAYNAKLAR

1. Schynder UW. Inherited Keratoderma of Palms and Soles. In: Dermatology in General Medicine. eds. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen FK. 4th ed. New York; McGraw Hill Inc. 1993: 557-64.
2. Rajashekhar N, Moideen R, Palmoplantar keratoderma-Mal de Meleda syndrome. International Journal of Dermatology 1997; 36:854-6.
3. Bergman R, Bitterman-Deutsch O, Fartasch M, Gershoni-Baruch R, Friedman-Birnbaum R. Mal de Meleda keratoderma with pseudoainhum. Br J Dermatol 1993; 128:207-12.
4. Griffiths WAD, Judge MR, Leigh IM. Disorder of Keratinization In: Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM eds. Textbook of Dermatology. 6th ed. Oxford: Blackwell Scientific Publications. 1998; 1483-1588
5. Domonkos AN, Arnold HL, Odom RB. Andrews' Diseases of the Skin Clinical Dermatology. 7th ed. Tokyo: WB Saunders Company, 1982: 625-6.
6. Sybert VP, Dale BA, Holbrook KA. Palmar-plantar keratoderma. J Am Acad Dermatol 1988; 18: 75-86.
7. Benlioğlu N, Erboz S, Kapdağlı H, Aydın B. Maladie de Meleda. VII. Ulusal Dermatoloji Kongresi Kitabı, İstanbul, 1978: 219-21.
8. Baysal V, Erdem C, Alan H. Mal de Meleda. XII. Prof. Dr. A. Lütfü Tat Simpozyumu (Deri ve Zührevi Hastalıklarda Yenilikler) Kitabı, Ankara, 1995: 15-8.
9. Mayısöğlü H, Gülcan P, Gürbüz Ö, Atmanoğlu N. Bir Mal de Meleda Olgusu. Türk J Dermatol 1993;3:136-8.
10. Seçkin D, Özdamar ŞO, Kaya F ve ark. Bir Mal de Meleda olgusu klinik, histopatolojik ve ultrastrüktürel inceleme. The Turkish Journal of Pathology 1995; 11: 43-7.
11. Metin A, Uğraş S, Güzelöğlü M, Delice İ, Subaşı Ş. Meleda Hastalığı. Türkiye Klinikleri Dermatoloji Dergisi 1997; 7: 44-8.
12. Alpan O, Apaydın R. Bir Mal de Meleda Olgusu. Türkderm 1995; 29:117-9.