

HYALİNOZİS CUTİS ET MUCOSAE (LİPOİDPROTEİNOZİS)

ERDOĞAN N. (*) • YILDIRIM H. (**) • ÖZDEMİR F. (***) • ÖZDEMİR N. (****)

ÖZET: 22 Yaşında deri ve mukoza tutulumu saptanan, seyrek rastlanan hyalinozis cutis olgusu sunulmaktadır.

ANAHTAR KELİMELEER: Hyalinozis, Lipoidproteinozis.

SUMMARY: We report a rare case of lipid proteinosis (hyalinosis cutis et mucosae) with skin and mucous membranes involvement.

KEY WORDS: Hyalinozis, Lipoidproteinozis.

GİRİŞ

Hyalinozis cutis (HC) deri, oral kavite, üst solunum yolu traktüsü ve arasıra gastrointestinal traktüs mukozasında hyalin ve lipid depolanması ile karakterli nadir bir hastalıktır (1,2,6,8).

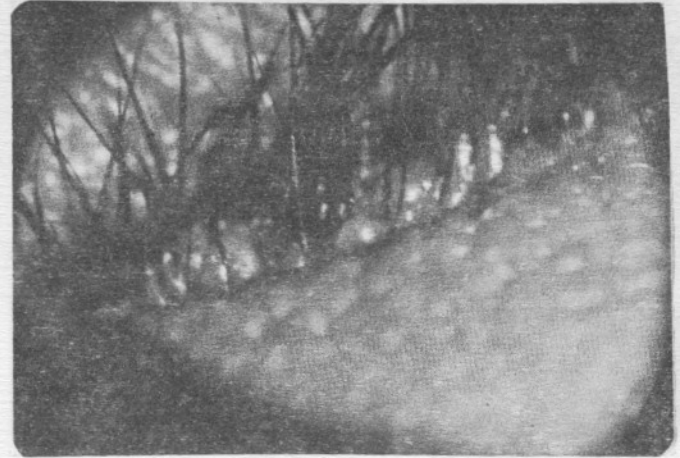
İlk kez 1908'de Siebenman tarafından kliniği, 1929'da da adının verildiği Urbach ve Wiethe tarafından histopatolojik bulguları tanımlanmıştır (1).

Bugüne kadar yaklaşık olarak 100 olgu bildirilmiş olup (1) her iki cinste ve her yaşta görülmekle birlikte başlangıç doğumdan itibaren olmaktadır (1,4,8).

Etyolojisi henüz tam olarak aydınlatılmamakla birlikte hyalin benzeri materyal birikimi ile karakterize bir metabolik hastalık (1,2,8), monogenetik otozomal resesif geçişli kalıtsal bir hastalık olabileceği de ileri sürülmüktedir (1,2,3,6,7).

Klinikte deri lezyonları çeşitli formlarda olup papüler ya da küçük nodüler form, yüzde özellikle lineer şekilde göz

kapakları serbest kenarlarında, bazen ağız köşesinde ve çene orta hatta, boyunda, dirsekte hiperkeratotik infiltrate plaklar şeklinde, parmaklarda translusan papüler halinde görülebilir. HC'in diğer bir lezyonu özellikle çocuklarda ülse-



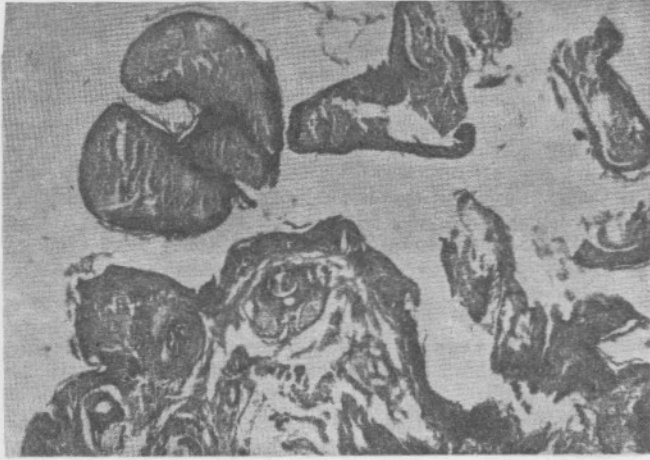
Resim 1: Göz kapağı serbest kenarlarındaki nodüler diziler.

* Kartal Devlet Hastanesi Patoloji Başasistanı

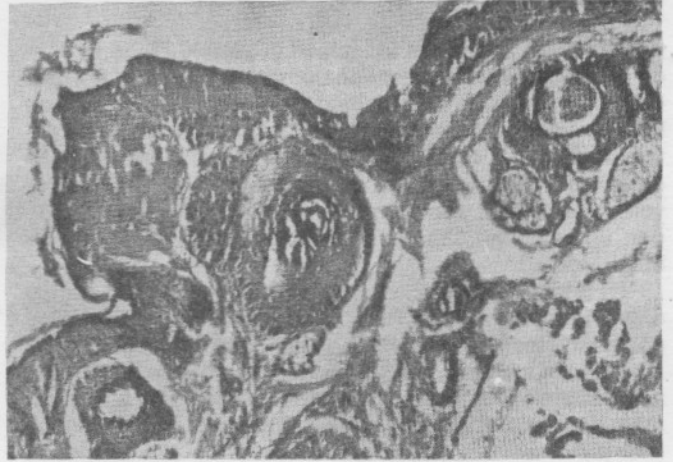
** Alsancak Devlet Hastanesi Göz Hastalıkları Uzmanı

*** Alsancak Devlet Hastanesi Cildiye Uzmanı

**** Ege Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı Öğr. Gör.



Resim 2: Yüzeyde parakeratoz, epidermisde yer yer akantoz (H + E X 44).



Resim 3: Yüzeysel dermada hyalin madde birikimi (H + E X 110).

rasyona kadar gidebilen bül veya püstüler tipte de olabilir. Bazen saçlı deride alopesi nedenidir (1,6,8). Mukoza lezyonları bukkal kavite, dudaklar, dil, farinks, larinks, özefagus, seyrek olarak da vulva vagina, rektum ve konjunktivada gözlenir (1,6,9). En sık alt dudakta transparan papüller veya lökoplazi benzeri beyaz plaklar şeklinde dilde benzer görünümde ve bazen frenulumda kalınlaşma oluşturacak nitelikte, farinkste disfajiye, vokal kordlarda ses kalınlaşması ve nefes darlığına neden olabilecek infiltrasyonlarla karakterizedir (1,4,6,9).

Ayrıca iç organ tutulumlarının bildirildiği olgular (9) ve bazen gözlenebilen intrakranial kalsifikasyonlar (1,4,6,7,9) hastalığın sistemik yönüne işaret etmektedir (1,4,9).

Histopatolojide hastalığa özün olan, dermada amorf hyalin benzeri materyalin gözlenmesidir (1,3).

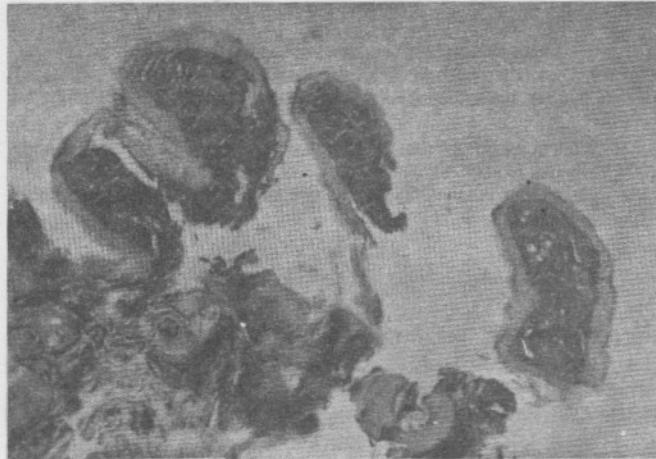
OLGU

O.E., 23 y. erkek, fizik muayenesinde: Her iki göz kapa-

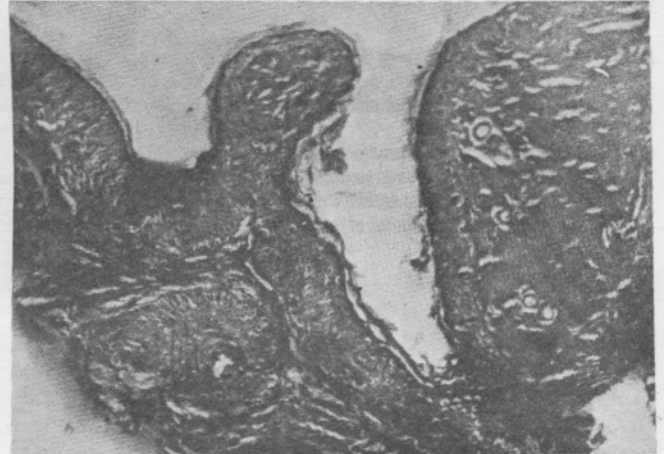
ğı serbest kenarlarda 0,4-0,5 cm. çaplı nodüler dizi şeklinde oluşumlar (Resim 1), alt dudakta yüzeyden hafif kabarık, keratotik alan, sol vokal kordda hafif mukoza kalınlaşma, ventriküle yakın nodüler yapı.

Laboratuvar bulguları: Açlık, tokluk kan şekeri değerli, total lipid ve kolesterol normal sınırlarda. Kafa grafisinde kalsifikasyon saptanmadı.

Histopatoloji: Göz kapaklarındaki nodüler lezyonlar ile alt dudaktaki lökoplazi benzeri alandan yapılan kesitlerde, yüzey epitelinde parakeratoz, akantoz vardı (Resim 2). Yüzeysel dermadan damarlar çevresinde ve duvarda belirgin olmak üzere papiller dermaya uzanan pembe homojen eosinofilik madde birikimi izlenmektedir (Resim 3). Krezyl-violet boyama (-) negatif, Kongo-red boyama ile polarize ışık mikroskopisinde (-) (Amyloid negatif) sonuç alındı. PAS (+) pozitif boyanma görüldü (Resim 4). Alcian blue, retikülün, elastik boyama sonuçları (-) negatif saptandı (Resim 5).



Resim 4: PAS (+) Hyalin madde birikimi (PAS X 44).



Resim 5: Subepidermal hyalin madde içinde elastik liflerin yokluğu (Elastica Von Gieson X 110).

İRDELEME

Olgumuz, literatürde tanımlandığı şekilde (1,2,6,8) deride (göz kapakları serbest kenarlarında inci dizileri görünümü), mukozalarda (alt dudakta keratotik lezyon, vokal kordda nodüler yapı) hyalin madde depolanması ile karakterlidir. Bulgular çocuklukta ortaya çıkmıştır. Ses kısıklığı gelişmiştir. Aile anamnezi vermemektedir (akraba evliliği yok, latent diabet saptanmadı). İntrakranial ve başka iç organ tutulumu görülmedi. Biokimya sonuçlarında spesifik bulgu yoktu.

Deri lezyonlarının histopatolojisi kesin tanı koydurucu oldu. Amyloid negatif, PAS pozitif hyalin madde birikimi gözlemlendi (Resim 2,3,4). PAS pozitif nötral mukopolisakkaridler hyalin maddenin özgün kısmı olup proteine bağlanarak glikoprotein olarak saptanır. Lipidler bu hastalığın temel elemanı değildir. Serbest veya hyalin materyale bağlı bulunabilirler (3).

Klinik ve histopatolojik ayırıcı tanıda amyloidosis yönünden değerlendirilmiş olup boyama yöntemleri sonucu amyloid negatifliği belirlenmiştir.

Deri lezyonları ile kliniğe başvuran olgumuz: sistemik olarak değerlendirilmiş, hastalığın mukoza tutulum derecesi saptanmıştır.

Hyalinosis cutis et mucosae (HC) histogenezi aydınlatılmış olmasına rağmen gerçek nedeni henüz tam olarak bilinmemektedir. Ancak kronik benign seyirlidir. Lezyonlar deri ve müköz membranlarda lokalize kalır. Tek önemli komplikasyon olarak laringeal obstrüksiyon gelişmesi sonucu trakeotomi bildirilmektedir. Yeterli bir tedavi şekli tanımlanmamıştır (1).

Olgumuzda klinik seyir ve olası komplikasyonlar konusunda bilgi verilmiş, takibi önerilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Parker, F.: Lipoid Proteinozis in Dermis, D.J.: Dobson R.L. Mc Guire, J.: Clinical Dermatology. Volume 2, Unit: 12-2, Harper and Row Publisher Hagerstown, 1987: 1-4.
2. Findlay, G.H.: Lipoid Proteinozis in Fitzpatrick, T.B., Eisen, A.Z., Wolf, K., Freedberg, I.M., Austen, K., F.: Dermatology in General Medicine Third Edition, Section: 24, Chapter 147 Mc. Graw-Hill Book Company, New York, San Francisco, London, Paris 1987: 1760-1763.
3. Lever, W.F., Lever, G.: Histopathology of the Skin. Sixth Edition J.B. Lippincott Company, Philadelphia, Toronto, 1983: 414-417.
4. Gordon, H., Gordon, W. and Botha, V.: Lipoid Proteinozis in an inbred Namaqualand community Lancet: 1032-1035, 1969.
5. Karcıoğlu, Z.A.: Eye and ocular adnexa in Karcıoğlu, Z.A., Sömeren, A.: Practical Surgical Pathology. The Collamore Press, D.C. Heath and Company, Lexington, Massachusetts, Toronto, 1985: 1044-1093.
6. Black, M.M.: Lipoid Proteinozis in Rock, A., Wilkinson, D.S., Ebling, F.J.G.: Textbook of Dermatology, Third edition, Blackwell Scientific Publications. Oxford, London, Edinburgh, Boston, Melbourne, 1982: 2069-2070.
7. Frederickson, D.S.: Disorders of lipid Metabolism and Xanthomatosis in Thom, G.W., Adams, R.D., Braundwald, E., Isselbacher, K.J., Petersdorf, R.G.: Harrison's Principles of Internal Medicine. Eight Edition, A Blakiston Publication, Paris Singapore, Sydney, 1977: 679.
8. Baransü O.: Lipoid Proteinozis. Dermatoloji'de, Ed. Tüzün, L., Kotogyan, A, Saylan, T. İstanbul, Nobel Tıp Kitabevi, 1985.
9. Caplan, R. M.: Visceral Involvement in Lipoid proteinozis. Arch. Derm. 95: 149-155, 1967.