

CASE REPORT

Multipl akrokordonlarla tanı alan tuberokleroz olgusu

A case of tuberous sclerosis diagnosed with multiple acrochordons

Rahime İnci¹, Adnan Aksoy², Mehmet Fatih İnci³, Kemal Özyurt¹, Perihan Öztürk¹

ÖZET

Tuberokleroz (TS), otozomal dominant geçişli başlıca mental retardasyon, epilepsi ve adenoma sebaceum triadı ile karakterize bir nörokutan hastalıktır. En sık deri, beyin, kalp, göz ve böbrekleri tutmakla beraber tüm organları etkileyebilmektedir. Boyun bölgesindeki akrokordonlar nedeniyle kliniğimize başvuran 40 yaşındaki erkek hastaya tuberokleroz tanısı konmuş olup nadir görülen bu hastalıktaki dermatolojik bulgular sunulmuş ve güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

Anahtar kelimeler: Multipl akrokordon, tuberokleroz, anjiofibrom

GİRİŞ

Tuberokleroz ilk kez Von Recklinghausen tarafından beyinde sklerotik alanlar ve kalpte tümör ile tanımlanmıştır. Bourneville ise, tuberokleroz terimini bir sendrom olarak kullanmıştır. Bu ilk tanımlamalar geçerliliğini korumakla birlikte günümüzde yaygın sistem tutulumları nedeniyle tuberoklerozis kompleks (TSK) tanımı tercih edilmektedir. Prevalansı 1/10000 olarak bildirilmektedir.¹ Hastalığın başlangıç yaşı ve şiddeti değişken olmakla birlikte, genellikle beş yaş öncesinde konvülsiyonlar ve deri bulguları ile prezente olur. Patognomonik deri bulgularının çoğu infantil dönemde görülmez. Karakteristik erken deri bulgusu, konjenital hipopigmente maküllerdir. Birçok organda gözlenebilen hamartamatöz lezyonlar çoğunlukla asemptomatiktir. Bu nedenle epilepsi ve/veya mental retardasyonu olmayan vakalarda deri bulguları yol göstericidir. Adenoma sebaceum, periungual fibromlar, shagreen patch ve ash-leaf makülleri patognomonik deri lezyonlarıdır.²

Bu yazıda boyun bölgesindeki akrokordonlar nedeniyle kliniğimize başvuran ve deri dışında herhangi bir organ tutulumu olmayıp dermatolojik

ABSTRACT

Tuberoclerosis (TS) is an autosomal dominant neurocutaneous disease characterized with the triad of mental retardation, epilepsy and adenoma sebaceum. The most common affected organs are skin, brain, heart, eyes and kidneys whereas all organs can be involved. A 40-year-old male patient admitted to our clinic with a complaint of acrochordons in his neck and diagnosed with tuberoclerosis. The dermatologic signs of this rare disease are presented and discussed with recent literature. *J Clin Exp Invest* 2013; 4 (1): 130-133

Key words: Multiple acrochordons, tuberoclerosis, anjiofibroma

bulgularla tuberokleroz tanısı konan 40 yaşındaki erkek hastanın deri bulguları sunulmuş ve güncel literatür eşliğinde tartışılmıştır.

OLGU

Kırk yaşındaki erkek hasta polikliniğimize boyun etrafında yerleşen çok sayıda et benleri şikayeti ile başvurdu. Hasta uzun süredir bu şikayeti nedeniyle yakasız kıyafetler giyememekten yakınmakta ve lezyonların çıkarılmasını istemekteydi. Özgeçmiş ve soygeçmişinde özellik yoktu. Mental durumu iyi olan hasta muhasebeci olarak çalışmaktaydı. Dermatolojik muayenesinde boyun yan yüzlerinde ve aksillada çok sayıda akrokordonları mevcuttu (Resim 1). Burun ve nazolabial katlantılarda multipl milimetrik ebatlarda deri renginde sert papüller (Resim 2), sağ ayak 1, sol ayak 3-4, sağ el 4, ve sol el 2-3. tırnakların kenarlarında lokalize deri renginde sert papülleri (Resim 3) bulunan hastanın umbilikal bölge ve lomber bölgede en büyüğü 1x1 cm çapında 5 adet hipopigmente makülü mevcuttu. Ayrıca sırt bölgesinde 7x8 cm ebadında deriden kabarık, yüzeyi düzensiz, soluk eritemli, sert plak lezyon mevcuttu (Resim 4).

¹ Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Ana Bilim Dalı, Kahramanmaraş

² Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Göz Hastalıkları AD, Kahramanmaraş

³ Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji AD, Kahramanmaraş

Correspondence: Mehmet Fatih İnci,

Sütçü İmam Üniversitesi Tıp Fakültesi, Radyoloji Anabilim Dalı, Kahramanmaraş, Türkiye Email: drfatihinci@gmail.com

Received: 07.01.2013, Accepted: 21.01.2013

Copyright © JCEI / Journal of Clinical and Experimental Investigations 2013, All rights reserved

Oral mukoza ve diş yapısı doğaldı. Mevcut deri bulgularıyla tuberokleroz düşünölen hastanın yapılan rutin kan biyokimyası ve hemogram tetkiklerinde bir anomaliye rastlanmadı. EKG ve EKO'su normaldi. Yapılan kranial, batın bilgisayarlı tomografisinde ve beyin manyetik rezonans görüntölemelerinde herhangi bir anormalliğe rastlanmadı. Oftalmolojik muayenesinde retinal hamartomu bulunmamaktaydı. Mevcut klinik ve dermatolojik bulgularla tuberokleroz tanısı konan hastanın akrokordonları elektroko-ter ve kriyoterapi ile tedavi edildi.



Resim 1. Boyun yan yüzlerinde yer alan çok sayıda değişik boyutlarda akrokordonlar (skin tag, yumuşak fibrom) izlenmektedir.



Resim 2. Burun üzerinde ve nazolabial sulkuslarda çok sayıda, milimetrik, deri renginde papüllerden oluşan adenoma sebaceum lezyonları izlenmektedir (fasial anjiofibromlar).



Resim 3. Sol el 2-3. tırnakların kenarlarında lokalize deri renginde sert papüllerden oluşan periungal fibromlar (Koenen tümörü) (oklar) izlenmektedir.



Resim 4. Sırt bölgesinde yer alan 7x8 cm ebadında, deriden kabarık, yüzeyi düzensiz, soluk eritemli, sert plağın oluşturduğu shagreen patch olarak adlandırılan bağ dokusu nevüsleri (oklar) izlenmektedir.

TARTIŞMA

Tuberokleroz tanısı genellikle Ulusal Tuberokleroz Birliğı tarafından tanımlanan tanı kriterlerine göre klinik olarak konur. Bu kriterler primer, sekonder, tersiyer olarak gruplandırılmıştır (Tablo 1). Hastada 1 primer, 2 sekonder ya da 1 sekonder, 2 tersiyer bulgunun olması tuberokleroz tanısını koydurur.³ Deri lezyonları %60-70 kadar olguda bulunur. Lezyonların 4 tipi patognomoniktir; Hipopigmente maküller (diş budak ağacı=ash leaf makülleri), anjiofibromalar (adenoma sebaceum), shagreen plağı (kollajenoma), periungal fibromlar (Koenen tümörleri).^{2,4}

Tablo 1. Ulusal Tuberoskleroz Birliği tarafından tanımlanan tanı kriterleri.

Primer kriterler	Sekonder kriterler	Tersiyer kriterler
Fasiyal anjiyofibrom	Kardiyak rabdomiyom	Hipomelanotik makul
Multipl unguual fibrom	Serebral tuber	Renal kist
Kortikal tuber	Retinal hamartom	Hamartomatöz rektal polip
	Renal kist	İnfanıl spazm
	Pulmoner tutulum (histopatolojik)	Kemik kisti
	Renal anjiyomiyolipom	Pulmoner tutulum(radyolojik)
	Shagreen lekesi	Gingival fibrom
	Subependimal nodül	Diğer organ hamartomları

Tuberoskleroz' lu hastaların %60-97'sinde bulunan hipopigmente maküller sıklıkla ilk bulgudur. Doğumda veya infant dönemde ortaya çıkan lezyonların sayısı 1-100 arasındadır. En sık gövde ve kalçalarda görülür, ancak ekstremiteler ve yüzde de görülebilir.⁵ Beyaz renkli, 1-3 cm boyutlarında ve değişik şekillerde izlenen lezyon, ash leaf lekesi olarak da adlandırılır. Wood ışığında, normal deri renginden daha açık hipopigmente alanlar olarak görülür.^{2,5} Sağlıklı kişilerde de 1-2 adet hipopigmente makül görülebileceğinden; doğumda 3 veya daha fazla beyaz makül varlığı TS açısından uyarıcı olmalıdır.⁵ Bizim hastamızda gövde ön ve arka yüzde yer alan 5 adet hipopigmente maküler lezyon hastalığın tipik yerleşimine uymaktaydı.

Adenoma sebaceum (AS), fasiyal anjiyofibrom olarak da bilinir ve TS'un en karakteristik deri lezyonudur. Hastaların %75'inde bulunur.⁶ Ufak, kubbe şeklinde papüller olup burun kenarı ve yanak çevresinde ortaya çıkarlar. Genellikle 4 yaşın üzerinde saptanmaya başlar ve 10 yaşına kadar da ortaya çıkabilir.² Bizim hastamızda adenoma sebaceum lezyonları burun etrafında yerleşmekteydi ve hastamız 10 yaşındayken lezyonların ortaya çıkmaya başladığını zamanla arttığını ifade etmekteydi.

Shagreen patch olarak bilinen baş dokusu nevüsleri, çoğunlukla lumbosakral bölgede yerleşmektedir. TS' li hastaların %50'sinde bulunur ve yaşamın ilk 10 yılı içinde oluşurlar. Deriden kabarık, değişik büyüklükte, kenarları düzensiz, sarımsı kahverengi renkte, kaldırım taşı görünümünde soliter plak lezyonlardır. Lezyon yüzeyindeki folliküler orifislere uyan bölgeler, portakal kabuğu görünümü verir.^{2,5} Hastamızda sırt bölgesinde yerleşen Shagreen patch lezyonu 7x8 cm ebadında, deriden kabarık, yüzeyi düzensiz, soluk eritemli, soliter plak şeklindeydi.

Periungual fibromlar; deri renginde veya kırmızımsı renkte, sert fibromatöz oluşumlar olarak or-

taya çıkar. Koenen tümörü olarak da adlandırılırlar. Puberte sonrası tuberosklerozda %50 oranında görülmektedir. Eksizyon çoğunlukla tedavi edicidir.^{2,4} Olgumuzda el ve ayaklarda multipl periungual fibromlar uzun yıllardır bulunmaktaydı. Hastamızdaki lezyonların asemptomatik olması nedeniyle hasta eksizyon istememekteydi.

Tuberoskleroz' un diğer deri bulguları arasında multipl akrokordonlar yer almaktadır. Geniş akrokordonlar %20 oranında görülmektedir.² Olgumuzda boyun yan yüzlerinde ve aksillada çok sayıda olan akrokordonlar kriyoterapi ve elektrokoter ile tedavi edildi.

Tuberoskleroz' da tanı klinik özelliklere dayanmaktadır fakat değişik fenotipik görünüm tanıyı geciktirebilir.⁷ Prognoz klinik tablonun şiddetine bağlıdır. Bebeklik döneminde kliniği tam olarak oturmuş olgularda prognoz kötü seyredir. Tedavi semptomatiktir. Fasiyal lezyonlar için laser, dermabrazyon, kriyoterapi kullanılabilir.^{2,5}

Sonuç olarak TS' nin deri belirtileri çok çeşitli olup tanı için oldukça önemlidir. Hastalık nadiren de olsa sadece deri bulgularıyla prezente olabileceğinden dikkatli bir dermatolojik muayene, birçok sistemi etkileyebilen bu önemli hastalığa erken tanı konulmasını sağlayacaktır.

KAYNAKLAR

1. Harabayashi T, Shinohara N, Katano H, et al. Management of renal angiomyolipomas associated with tuberous sclerosis complex. *J Urol* 2004;171:102-105.
2. Harper JI, Trembath RC. Genetics and genodermatoses. *Rook' s Textbook of Dermatology* de. Ed. Burns T, Berathnach S, Cox N, Griffiths C. Oxford, Blackwell Publishing 2004;12:1-12.
3. Roach ES, Smith M, Huttenlocher P et al. Report of the diagnostic criteria committee of the National Tuberous Sclerosis Association. *J Child Neurol* 1992;7:221-224.

4. Paller AS, Goldsmith LA. Tuberous sclerosis complex. Fitzpatrick's Dermatology of General Medicine' de. Ed. Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff KK ve ark. New York, McGraw-Hill, 2003;1822-1825.
5. Rosser T, Panigrahy A, McClintock W. The diverse clinical manifestations of tuberous sclerosis complex: a review. *Semin Pediatr Neurol* 2006;13:27-36.
6. Morris BS, Garg A, Jadhav PJ. Tuberous sclerosis: A presentation of less-commonly encountered stigmata. *Austral Radiol* 2002;46:426-430.
7. Devlin LA, Shepherd CH, Crawford H, et al. Tuberous sclerosis complex: clinical features, diagnosis, and prevalence within Northern Ireland. *Dev Med Child Neurol* 2006;48:495-499.