

## Papillon-lefevre sendromlu üç olgu

### *Three cases with papillon-lefevre syndrome*

Derya Uçmak<sup>1</sup>, Yavuz Yeşilova<sup>2</sup>, Mehmet Nurullah Er<sup>3</sup>, Tuba Dal<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Bismil Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Diyarbakır-Türkiye

<sup>2</sup>Silvan Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Diyarbakır-Türkiye

<sup>3</sup>Bismil Devlet Hastanesi, Ağız- Diş Sağlığı Ünitesi, Diyarbakır-Türkiye

<sup>4</sup>Bismil Devlet Hastanesi, Mikrobiyoloji Laboratuvarı, Diyarbakır-Türkiye

#### ÖZET

Papillon-Lefevre Sendromu, tipik olarak 1-5 yaş civarında ortaya çıkan son derece nadir genetik bir bozukluktur. Papillon-Lefevre Sendromu, palmoplantar hiperkeratoz ile başlayan ve hızla gelişen periodontopatiye bağlı olarak süt dişleri ve kalıcı dişlerin erken kaybıyla karakterizedir. Süt dişleri serbest hale gelir ve bunlar 5 yaş civarında kaybedilir. Genel popülasyonda bozukluğun görülme sıklığı, yaklaşık milyonda 1-4 civarındadır. Nadir görülmesi nedeniyle Papillon-Lefevre Sendromlu üç olguyu ilgili literatür bilgileri ile birlikte sunuyoruz. *Klin Deney Ar Derg* 2011;2(2):222-4

**Anahtar kelimeler:** Juvenile periodontitis, Papillon-Lefevre Sendromu, Palmoplantar hiperkeratoz

#### GİRİŞ

Papillon-Lefevre Sendromu (PLS) ilk kez 1924 yılında Papillon ve Lefevre tarafından tanımlanan kalıtsal bir hastalıktır. Otozomal resesif olarak geçen hastalıkta keratinizasyon bozukluğuna bağlı el içi ve ayak tabanında hiperkeratozik değişiklikler ve periodontite bağlı diş kayıpları görülür. Toplum genelinde milyonda 1-4 sıklıkta görülür. El içi ve ayak tabanından başlayan hiperkeratozik lezyonlar 1-5 yaşlarında görülmeye başlar.<sup>1,2</sup> Bu yazıda el ve ayaklarında palmoplantar keratodermaları olan ve erken yaşta dişlerinin birçoğunu kaybeden üç kardeş olgu nadir olduğu için sunulmaktadır.

#### Olgu 1

Ondokuz yaşında kadın hasta her iki avuç içi ve ayak tabanında kalınlaşma, kuruma ve çatlama şikayetiyle polikliniğimize başvurdu. Olgunun hikâyesinden daha önce gittiği doktorlardan kseroderma teş-

#### ABSTRACT

Papillon-Lefevre Syndrome is an extremely rare genetic disorder that typically effects infants of approximately one to 5 years of age. Papillon-Lefevre Syndrome is characterized by the development of palmar-plantar hyperkeratosis and early loss of the primary (deciduous) and permanent teeth due to rapidly progressive periodontopathy. The primary (deciduous) teeth frequently become loose and fall out by about five years of age. In the general population, the disorder occurs in approximately one to 4 individuals per 1.000.000. Here we present a Papillon-Lefevre Syndrome case, which is rarely seen, with a review of the literature. *J Clin Exp Invest* 2011;2(2):222-4

**Key words:** Periodontitis Juvenile, Papillon-Lefevre Disease, Keratoderma Palmoplantar

hisiyle topikal nemlendirici tedavi aldığı öğrenildi. El ve ayak tabanındaki kalınlaşmanın bir yaşından sonra başladığı 5 yaşından sonra zamanla giderek arttığı ve dişlerinin 5 yaş civarında oldukça azaldığını belirtmektedir. Soygeçmişinde anne-babasının amca çocukları olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenede her iki avuç içinde ve ayak tabanında kserozis, hiperkeratoz ve fissürleri mevcuttu (Resim 1). Tırnak muayenesi normaldi. Diş hekimliği ile konsülte edilen muayenesinde; periodontit ile birlikte alt santral dişleri mevcut olup, diğer daimi dişleri mevcut değildi. Ayak tabanındaki lezyonundan yapılan mikolojik inceleme negatif olarak değerlendirildi. Diğer laboratuvar incelemeleri normaldi. Diğer sistemlerin muayenesinde bir özellik yoktu. Hastanın ayak tabanındaki lezyonundan psöriazis, pitriazis rubra pilaris ve Papillon-Lefevre sendromu ön tanıları ile biyopsi alındı. Biyopsisinde irregüler parakeratozla hiperkeratoz, akantoz ve orta dereceli perivasküler infiltrat mevcuttu.

**Yazışma Adresi /Correspondence:** Dr. Derya Uçmak

Bismil Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Diyarbakır-Türkiye, Email: ucmakderya@gmail.com

Geliş Tarihi / Received: 19.12.2010, Kabul Tarihi / Accepted: 28.12.2010

Copyright © Klinik ve Deneysel Araştırmalar Dergisi 2011, Her hakkı saklıdır / All rights reserved

**Olgu 2**

Onyeddi yaşında kadın hasta olgu 1'e benzer şikayetlerle polikliniğimize başvurdu. Kardeş olan hastaların hikayeleri ve daha önce aldığı tedaviler benzerdi. Dermatolojik muayenesinde; her iki avuç içinde ve ayak tabanında kserozis, hiperkeratozu vardı. Diş hekimliği ile konsülte edilen muayenesinde; daimi santral dişler mevcut olup, diğer daimi dişler mevcut değildi. Radyolojik muayenede diş cermleri mevcut değildi (Resim 2). Hastanın avuç içindeki lezyonundan yapılan mikolojik inceleme negatif olarak değerlendirildi. Diğer laboratuvar incelemeleri normaldi. Diğer sistemlerin muayenesinde bir özellik yoktu. Yapılan biyopsisinde irregüler parakeratozla beraber giden hiperkeratoz, akantoz ve hafif perivasküler infiltrat mevcuttu.

**Olgu 3**

Yirmiiki yaşında erkek olgu aynı şikayetlerle başvurdu. Dermatolojik muayenesinde; her iki avuç içinde ve ayak tabanında kserozis, hiperkeratozu vardı (Resim 3). Diş hekimliği ile konsülte edilen muayenesinde; üst lateraller ve 6 numaralar mevcut olup diğer dişleri yoktu, sadece süt dişleri mevcuttu (Resim 4). Hastanın avuç içindeki lezyonundan yapılan mikolojik inceleme negatif olarak değerlendirildi. Diğer laboratuvar incelemeleri normaldi. Diğer sistemlerin muayenesinde bir özellik yoktu.

Hastalarımıza klinik ve histopatolojik olarak PLS tanısı konuldu. Hastaların tümüne topikal nemlendirici karışımlar önerildi. Fissürleri gümüş nitrat kalem ile koterize edildi. Hastalarımızın diş sayısının oldukça az olması nedeniyle diş protezi konulması amacıyla diş hekimliğine yönlendirildi.



**Resim 1.** Her iki ayak tabanında hiperkeratoz ve fissürlerin görünümü.



**Resim 2.** Olgu 2'nin periodondite bağlı diş kayıpları.



**Resim 3.** Avuç içindeki hiperkeratozik lezyonlar.



**Resim 4.** Olgu 3'ün periodondite bağlı diş kayıpları.

**TARTIŞMA**

Papillon-Lefevre Sendromunda avuç içi ve ayak tabanından başlayan hiperkeratozik lezyonlar 1- 5 yaşlarında görülmeye başlar, daha sonra ele, ön kola ve bacağı yayılır. Bazen aşil tendonu, diz ve dirsekte de benzer lezyonlar görülür ve bu şekliyle yanlışlıkla psoriasis tanısı konulabilir.<sup>1,2</sup> Bizim olgularımız da küçük yaştan itibaren ara ara çeşitli doktorlara

başvurmuş. Hastalarımızda kseroderma ve atopik dermatit düşünülerek çeşitli tedaviler verilmiş fakat verilen tedavilerden fayda görmemişler.

Periodontit ve buna bağlı diş kayıpları 4-5 yaşlarında görülür. Ağız içinde oluşan kronik inflamasyon sonucunda süt ve kalıcı dişlerin erken kaybı görülmektedir. Hiperkeratoz ile birlikte diş yapısında ve çevresinde ağır dejenerasyon ve inflamasyon ile karakterizedir.<sup>3</sup> Literatür taraması yapıldığında PLS hastalarının periodontal durumunu değerlendiren çok sayıda araştırma mevcuttur. PLS'li hastalarda erken yaşlarda ileri düzeyde inflamasyon gelişimi ile başlayan agresif periodonditis 4 yaş civarında bütün dişlerin kaybıyla sonuçlanır. Diş kaybıyla ortadan kalkan inflamasyon tablosu, daimi dişlenme döneminde dişlerin sürmesiyle yeniden ortaya çıkar ve bu şekilde dişlerin çoğu kaybedilir.<sup>4,5</sup>

Otozomal resesif geçişli olan ve 11. kromozomun uzun kolunda lokalize (11q14) katepsin C olarak bilinen enzimdeki mutasyondan kaynaklanmaktadır.<sup>6</sup> Bizim hastalarımızda anne ile baba arasında ikinci dereceden akraba evliliği olması genetik geçiş özelliğine uymaktadır. Kafa içi kalsifikasyonlar tentoryum ve koroidde bildirilmiştir. Bazı hastalarda görülen hiperhidrozis ise kötü kokuya neden olabilir.<sup>7</sup> Fiziksel ve mental gerilik, infeksiyon eğiliminde artış, pyoderma, immün direnç düşüklüğü oluşabilir.<sup>8</sup> Hastalarımızın hiçbirine intrakraniyal kalsifikasyon, fiziksel ve mental gerilik ve pyoderma eşlik etmiyordu.

Literatürde 100 kadar PLS'li olgu bildirilmiştir. Şimdiye kadar etkin bir tedavi yöntemi bildirilmezken son yıllarda etretinat, izotretinoin ve asitretin ile palmoplantar ve periodontal lezyonları başarılı olarak tedavi edilen birkaç olgu yayınlanmıştır.<sup>9,10</sup>

PLS hastalarında görülen periodonditis tedavisi için oral hijyen eğitimi, diş yüzey temizliği, kök yüzey düzleştirilmesi ile küretaj gibi cerrahi olmayan konvansiyonel tedaviler ve bunlara ek olarak sistemik antibiyotik uygulamasıyla beraber periodontal cerrahi işlemlerini de kapsayan teda-

vinin başarısız olabileceğini öne süren çalışmalar mevcuttur.<sup>11,12</sup>

Sonuç olarak; PLS birbirinden farklı sistemleri etkilediği için ve nadir görüldüğü için tanı çoğunlukla gözden kaçmaktadır. Bu hastaların sunumu ile farklı sistem şikayetleri olan hastalarda tam anamnez alınması ve sistemik muayenenin yapılmasının önemini vurgulamaktayız.

## KAYNAKLAR

1. Nazarro V, Blanchet-Bardon C, Mimoz C, Revuz J, Puisant A. Papillon-Lefevre syndrome. Arch Dermatol 1998;40(6):533-9.
2. Pratchyapruit WO, Kullavavanijaya P. Papillon-Lefevre syndrome: a case report. J Dermatol 2002;29(5):329-35.
3. Gorlin RJ, Sedano H, Anderson VE. The syndrome of palmoplantar hyperkeratosis and premature periodontal destruction of the teeth. J Pediatr 1964;65(9):895-908.
4. Wiebe CB, Hakkinen L, Putnins EE. Successful periodontal maintenance of a case with Papillon-Lefevre syndrome: 12-year follow-up and review of literature. J Periodontol 2001;72(9):824-30.
5. Hart TC, Hart PS, Bowden DW, et al. Mutations of the cathepsin C gene are responsible for Papillon-Lefevre syndrome. J Med Genet 1999;36(9):881-8.
6. Toomes C, James J, Wood AJ, et al. Loss of function mutations in the cathepsin C gene result in periodontal disease and palmoplantar keratosis. Nat Genet 1999;23(5):421-4.
7. Posteraro AF. Papillon-Lefevre syndrome. J Ala Dent Assoc 1992;76(1):16-25.
8. Judge MR, Mclean WHI, Munro CS. Disorders of Keratinization. Rook's Textbook of Dermatology. ED. Burns T, Berathnach S, Cox N, Griffiths C. Oxford, Blackwell Publishing 2004;34,111.
9. Pacheco JJ, Coelho C, Salazar F, Contreras A, Slots J, Velazco CH. Treatment of Papillon-Lefevre syndrome periodontitis. J Clin Periodontol 2002;29(4):370-4.
10. Rudiger S, Petersilka G, Flemming TF. Combined systemic and local antimicrobial therapy of periodontal disease in Papillon-Lefevre syndrome. A report of 4 cases. J Clin Periodontol 1999;26(9):847-54.
11. Hart TC, Shapira L. Papillon-Lefevre syndrome. Periodontol 1994;6(2):88-100.
12. Lundgren T, Renvert S, Papapanou PN, Dahlén G. Subgingival microbial profile of Papillon-Lefevre patients assessed by DNA-probes. J Clin Periodontol 1998;25(8):624-9.