

## Lipoid Proteinozis: Bir Olgu Sunumu

### Lipoid Proteinosis: A Case Report

Ömer Faruk Elmas<sup>1</sup>, Şule Bilici<sup>1</sup>, Okan Kızılyel<sup>1</sup>, Mahmut Sami Metin<sup>1</sup>, Funda Taş<sup>1</sup>, Haticeül Kübra Efe<sup>1</sup>, Necmettin Akdeniz<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri Ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Erzurum

Sayın Editör,

Lipoid proteinozis deri, mukoza ve beyni de içeren birçok organda hiyalin benzeri madde depolanması ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. Otozomal resesif geçiş gösterir. Erken çocukluk döneminde başlayan ses kısıklığı ve mukozal tutulumla epilepsi, mental retardasyon ve psikiyatrik bulgular eşlik edebilir (1). Lipoid proteinozisin nadir görülmesi ve hastalara genellikle ileri yaşa kadar tanı konulamaması nedeniyle bu olguyu sunmaya karar verdik.

**Resim 1.** Hastanın göğüs bölgesinde değişik çaplarda atrofik skarlar.



7 yaşında erkek hasta yüz, kol ve bacaklarında oluşan yara ve izler nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Yapılan dermatolojik muayenesinde yüz, gövde ve ekstremitelerinde 2-5 mm büyüklüğünde çok sayıda atrofik skar görülmekteydi (Resim 1, 2). Bilateral el ekstensör yüzlerinde çok sayıda verrüköz papül, göz kapağı palpebral sınırında tek tek dizilmiş parlak papüller mevcuttu. Hasta yakını sorgulandığında doğumdan hemen sonra fark ettikleri ses kısıklığı olduğu ve daha önce bu şikayetleriyle doktora başvurmadıkları

öğrenildi. Hasta iki erkek kardeşin en büyüğüydü ve anne babası amca çocuklarıydı. Diğer kardeşte benzer bulgular olmadığı ifade edildi. Sistemik şikayeti olmayan ve deri bulguları haricinde fizik muayenesi normal olan hastanın hematolojik ve biyokimyasal tetkiklerinde özellik yoktu. Yapılan laringoskopik muayenesinde vokal kordlar, aritenoid kıkırdaklar ve epiglotta kalınlaşma tespit edildi. Okul başarısı normal olan, konvülsiyon ve başka bir nörolojik semptom tariflemeyen hastanın beyin tomografisi normal olarak değerlendirildi. Biyopsi alındı. Histopatolojik incelemede epidermiste hafif papillamöz değişiklikler, süperfisial dermiste küçük çaplı damarların etrafında eozinofilik materyal birikimi izlendi (Resim 3). Periodik asit schiff pozitif boyandı. Hastaya klinik ve histopatolojik olarak lipoid proteinoz tanısı kondu.

**Resim 2.** Hastanın yüz ve alın bölgesinde değişik çaplarda atrofik skarlar.



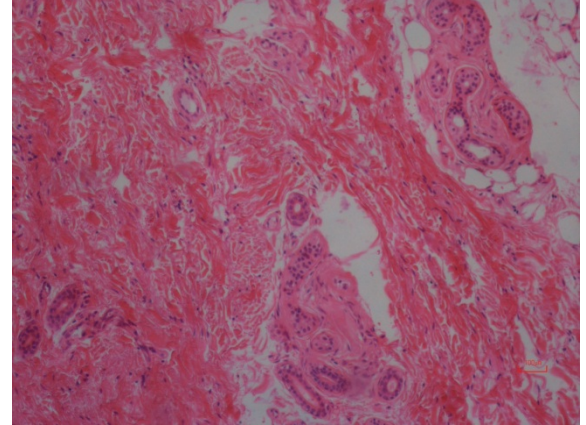
Lipoproteinoz, hiyalinosus cutis et mucosae, Urbach-Wiethe hastalığı olarak da bilinen lipoid proteinozis nadir görülen otozomal resesif

geçişli bir genodermatozudur. Cilt, oral mukoza, larinks ve beyin gibi birçok organda hiyalin benzeri madde birikimi oluşur (1). İnsidansı tam olarak bilinmemekle birlikte şimdiye kadar literatürde yaklaşık 300 hasta bildirilmiştir (2). Lipoid proteinoz dünya ülkeleri ile karşılaştırıldığında ülkemizde daha sık görülmektedir. Bunda akraba evliliğinin sık olması ve coğrafik konumun rol oynadığı düşünülmektedir. Patogenezi henüz açıklanamamış ve bu konuda iki görüş öne sürülmüştür. Birincisi multiple enzim defektini içeren bir lizozomal depo hastalığı olduğudur. İkincisi ise kollajen metabolizmasındaki bir bozukluğun tip I /tip III kollajen oranında azalmaya yol açarak dermiste, deri ekleri ve damar çevresinde depolanmaya neden olabileceğidir. Sorumlu tutulan gen epidermal diferansiasyon, anjiogenezis, dermal kollajen ve proteoglikanların bağlanması önemli rol oynayan ekstraselüler matriks proteini 1(ECM1) genidir. Fakat etyopatogenezi hala tam olarak bilinmemektedir (3). Birçok hastadaki ilk belirti vokal kordlardaki infiltrasyona bağlı erken çocuklukta gelişen ve ömür boyu devam eden boğuk sesle konuşmadır. Laringeal değişiklikler nadiren solunum yetmezliğine neden olarak hayatı tehdit edebilir. Deri lezyonları iki evrede ortaya çıkar. İlk evrede cilt, oral mukoza ve farinkste bül ve hemorajik kurutlar ortaya çıkar. Cilt lezyonları özellikle yüz ve ekstremitelerde yerleşir ve akne skarı benzeri lezyonlar oluşur (1). Bizim hastamızda da vücutta yaygın atrofik skarlar ve ses kısıklığı bulunmaktaydı. İkinci evrede ise dermiste hiyalin infiltrasyonunun artmasına bağlı olarak cilt kalın, sarı ve mumsu bir görünüm alır. Başta yüz olmak üzere aksilla ve skrotumda papül, plak ve nodüller meydana gelir. Dirsek ve el üzerinde verrüköz lezyonlar izlenebilir. Kirpik diplerinde bir sıra halinde dizilen papüller oldukça karakteristiktir. Bizim olgumuzda da el üzerinde verrüköz papüller ve üst göz kapağında tek sıra halinde dizilmiş papüller göze çarpıyordu. Dildeki infiltrasyon dil hareketlerini kısıtlarken, diş etlerinde ve tükürük bezlerindeki infiltrasyon diş kayıplarına ve tekrarlayan parotit ataklarına neden olabilir.(4) Bazı hastalarda epilepsi ve nöropsikiyatrik anomaliler görülebilmektedir. Tomografide bilateral temporal lob veya hipokampus-amigdala kompleksinde orak

şeklindeki kalsifikasyonlar patognomoniktir (5). Hastamız dilini çıkarmakta güçlük çekiyordu fakat frenulum normal görünümdeydi. Konvulsiyon geçirme öyküsü olmayan olgumuzun okul başarısı iydi. Histopatolojisinde dermis ve damarlar çevresinde eozinofilik hiyalin madde depolanması gözlenir. Etkin bir tedavisi bulunmamaktadır (4). Retinoid, D-penisillamin, dimetilsülfoksit ile tedavi edilen olgular bildirilmiştir. Plastik cerrahi, dermabrazyon, CO2 lazeri kullanılabilir (6).

Hastalar genellikle birçok kez doktora başvurmalarına rağmen ileri yaşlara kadar tanı almazlar. Ses kısıklığı, ciltte atrofik bulguları, nöropsikiyatrik bulguları olan hastaların lipoid proteinozis açısından değerlendirilmesi gerekmektedir.

**Resim 3.** Histopatolojik incelemede epidermiste hafif papillamöz değişiklikler, süperfisial dermiste küçük çaplı damarların etrafında eozinofilik materyal birikimi.



### Kaynaklar

1. Shankarling D, Lipoid proteinosis in two families. Int J Dermatol 2011; 50: 972-5.
2. Nanda A, Alsaleh QA, Al-sabah H, Ali AM, Anim JT. Lipoid proyeinosis: report of four siblings and brief review of the literature. Pediatr Dermatol 2011; 18: 21-6.
3. Hamada T. Lipoid proteinosis. Clin Exp Dermatol 2002; 27: 624-9.
4. Baykal C, Topkarcı Z, Yazganoğlu KD, Azizerli G, Baykan B. Lipoid Proteinosis: A case series from İstanbul. Int J Dermatol 2007; 46: 1011-6.
5. Friedman L, Mathews RD, Swanepoel PD. Radiographic and computed tomographic findings in lipid proteinosis. A case report. S Afr Med J 1984; 65: 734-5.
6. Rosenthal G, Lifshitz T, Monos T, Kachco L, Argov S. Carbon dioxide laser treatment for lipoid proteinosis (Urbach-Wiethe syndrome) involving the eyelids. Br J Ophthalmol 1997; 81: 253.