

PACHYDERMOPERİOSTOSİS

(BİR VAKANIN TAKDİMİ)

Uğur ÖZİÇ *

ÖZET

Bu yazıda nadir görülen bir sendrom olan pakidermoperiostosis üzerinde durulmuştur. Kliniğimize başvuran bir hastanın özellikleri incelenmiş ve literatürde bildirilen vakalarla karşılaştırılması yapılmıştır. Olayın seyri ve diğer hastalıklar yanında özellikle hipertrofik pulmoner osteoartropati ile olan ayırıcı tanısı tartışılmıştır.

GİRİŞ:

Pakidermoperiostosis klinikte pek sık görülmeyen bir sendromdur. Hastalığın başlıca özellikleri, el ve ayak parmaklarının çomaklaşması, özellikle tibia, fibula, radius, ulna, humerus distal bölümlerinde belirgin olan periostal hipertrofi ve yeni kemik formasyonları, saçlı deri, yüz ve ellerde deri değişiklikleri, hiperaktif yağ bezleri, el ve ayaklarda hiperhidrosistir. Bulguların ayrı ayrı veya birarada görülmesi nedeni ile yıllarca bu konunun tartışması yapılmıştır. Pakidermoperiostosis bu sendrom için tarifsel bir terim olarak önerilmiştir.

Bu hastalıkta parmak değişiklikleri ekseriyetle pubertede başlar. Sinsi olarak seyreder ve eklemlerin progressif genişlemeleri el ve ayak bileklerinde barizleşir. Diğer hastalık belirtileri arasında, genel kırıklık, parmak sertlikleri, yüz, alın, el ve ayak derilerinde kırışıklık ve kalınlaşmalar sayılabilir. Bu cilt katlanmalarının en göze çarpanları alında, çenede ve nasolabial bölgededir.

Hastalık giderek yavaşlar ve spontan olarak durabilir. Başlangıçtaki kemik yapımı iskelette üniversal bir hiperostosis'e gider. Bağlarda ossifikasyon ve bazı eklemlerde füzyon oluşabilir.

Hafif vakalarda yalnızca iskelet sisteminin özellikleri belirgin olduğundan çoğunlukla ya tanınmaz ya da sekonder hipertrofik osteoartropati olarak yanlış tanımlanır (5).

* S.S.K. Tepecik Hastanesi Ortopedi ve Travmatoloji Mütahhasısı, İzmir.

Hipertrofik osteoartropatinin primer tipi idiopatik veya familial olup bulguların kombine olarak bulunduğu bu durum Touraine - Solente - Gole sendromu olarak 1868 de gözlenmiş ve aynı yazarlar tarafından 1935 te ayrıntılı olarak anlatılmıştır (10).

VAK'A :

Y.H., Prot. No. 871, 1952 Yugoslavya doğumlu, halen Manisa'da oturan bir erkek hasta. Her iki el, ayak parmakları ile el ve ayak bileklerindeki şişlik ve büyümeler nedeni ile Dahiliye kliniğine başvurmuş. Hastalığa kesin bir tanı konamaması üzerine Ortopedik konsültasyon istendi. İlk muayenesinden sonra incelenmek üzere 6.1.1977 de kliniğimize yatırıldı.

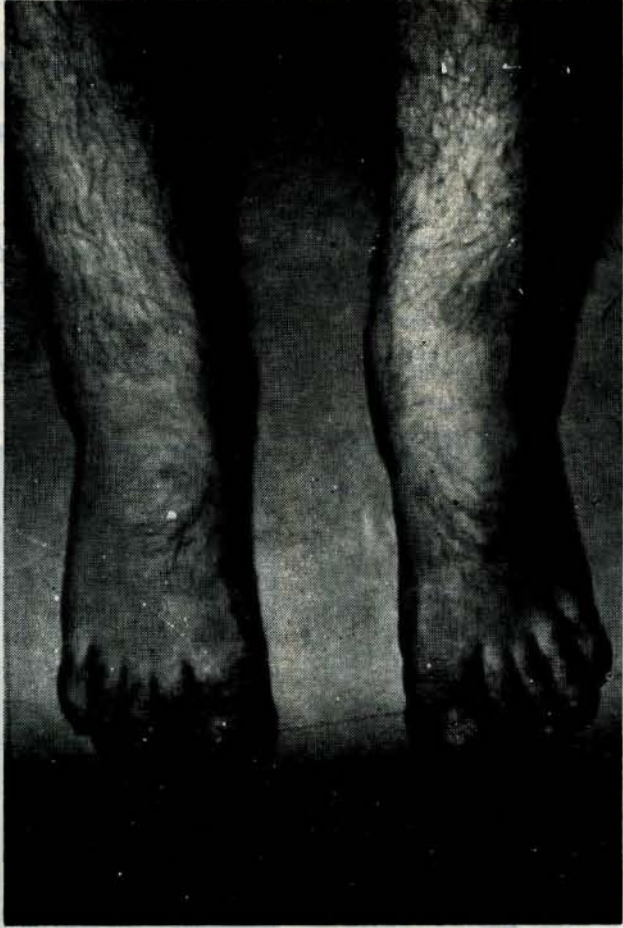


Resim : 1



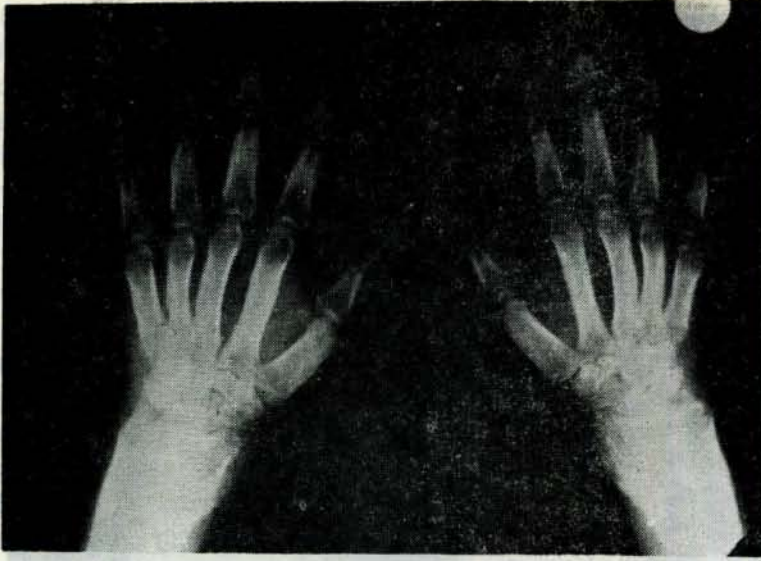
Resim : 2

Hastanın başlıca şikâyetleri el, ayak ve bileklerindeki genişlemeler, zaman zaman olan hafif ağrılar ve ellerindeki terleme idi. Bu şikâyetlerinin 18 yaşında başladığını ve askerliği süresince arttığını belirtiyordu. Öz ve soy geçmişinde belirgin bir özellik yoktu. İskelet sisteminin dışında bütün sistem muayeneleri normal bulundu. Fizik muayenede el ve ayak bileklerinde genişleme, el ve ayak parmaklarında siyanoz olmaksızın çomaklaşma olduğu görüldü (Resim: 1,2,3). Genişlemeler kemiksel olup, palpasyonla ağrı olmuyordu. Cilt el-

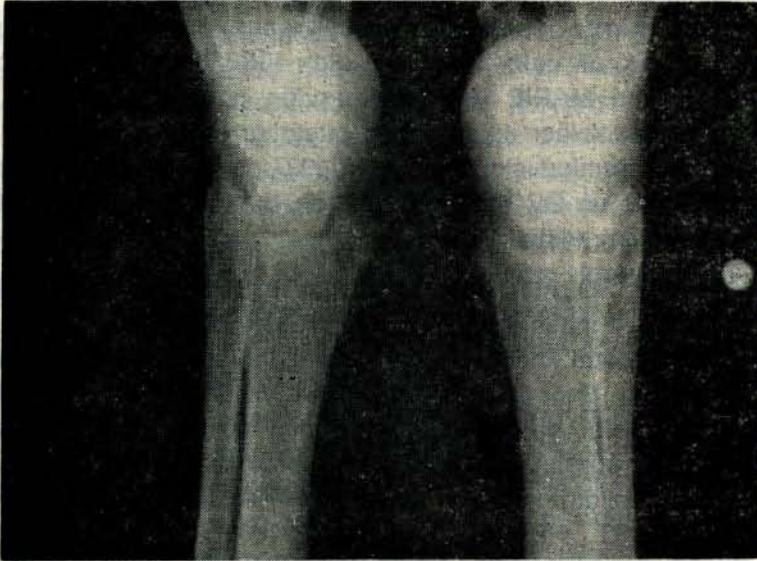


Resim : 3

lerde hafifçe kalınlaşmış ve terli idi. Yüzde yer yer akne ve nasolabial olukta hafif derinleşme vardı. Kan kimyası ve diğer laboratuvar bulgularında dikkati çekecek bir özellik yoktu. Kraniografide sella tursika'da genişleme olmayıp normaldi. Akciğer grafilerinde patolojik bulguya rastlanmadı. Dermatolojik konsültasyonda yukarıda belirtilen fizik bulguların dışında bir özellik bulunamadı. El el bileği grafilerinde periostal proliferasyon ile bilhassa radius alt ucunda aşırı genişleme, düzensizlik, aynı şekilde ayak bileklerinde tibia ve fibula alt ucunda periostal yeni kemik oluşumu ve dış yüzlerde düzensizlik dikkati çelde olduğu gibi falankslarda kalınlaşmanın yanısıra reaktif kemik değişiklikleri (Akro-osteolizis) ve özellikle distal falanks boğumla-

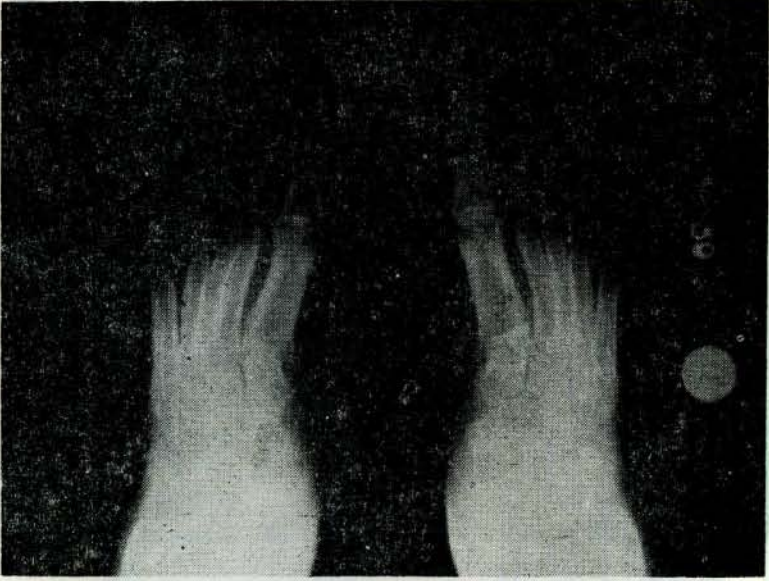


Resim : 4



Resim : 5

rında kısmi absorpsiyon olduğu görüldü (Resim: 6). İskelet sisteminin pelvis, vertebral kolon gibi incelenen diğer bölümlerinde özellik bulunamadı. Hastanın baba ve kızkardeşinin klinik ve radyografik incelemelerinde de belirgin bir patolojiye rastlanmadı.



Resim : 6

TARTIŞMA :

İdicpatik primer hipertrofik osteoartropati olarak da isimlendirilen bu sendrom ilk defa iki kardeş olan FRIEDRICH tarafından tarif edilmiş, buna MARIE (1890) tarafından başka hastalar da eklenmiştir (3). Ancak her iki yazar da hastalığı el ve ayaklardaki lezyonlar olarak yorumlamışlardır. UNNA 1907 de cutis verticis gyriata halini tarif etmiş ve GRÖNBERG 1927 de bunu Friedrich'in tarif ettiği şekilde birleştirmiştir (3).

TOURAINÉ, SOLANTE ve GOLE'nin 1935 de sendroma kendi isimlerini vermelerinden sonra WEENS ve BROWN 1945 de tanı belirtmeksizin periostal kalınlaşma ve akro-osteolizis gösteren bir vaka bildirmişlerdir (8). Senraları 1962 de VOGL ve GOLDFISCHER 2 hasta daha bildirmişler ve bunun yayınlanmış 10 vakaya dayanarak kadınlarda pek görülmeyen bir hastalık olarak yorumlamışlardır (3,12,13). Diğer bildirimler Mısır (SHAWARBY ve İBRAHİM 1962), Batı Hindistan (CURT, FIRSCHEIN, ALPERT 1961), Japonya (KATAH 1969), Fransa (VAGUE 1948), A.B.D. (RIMOIN 1965, HERMAN ve ark. 1965), İskandinavya (URSİNG 1970) ve İngiltere'den (GUYER ve ark. 1978) gelmektedir (3,5,7,8,10,12,13).

Yazarların çoğunun başlangıcı adolesanda bildirmelerine rağmen erken ve geç başlangıç bulgularının belirtildiği bildirimler de var-

dır (2,12,13). Yazarların belirttiği parmak çomaklaşmaları, periost proliferasyonları bizim vakamızda da çok belirlidir. Buna karşın saçlı derideki deęişmeler görülmemiş, yalnızca el ve yüz kıvrımlarındaki hafif derinleşmeler dikkati çekmiştir. İskelet lezyonları arasında UEHLINGER pelvis, SCHÖNENBERG ise kafatası tutulmalarını göstermişler ve bizim vakamızda olduğu vertebraların hemen daima normal olduğunu bildirmişlerdir (3,12).

El ve ayak parmaklarındaki reaktif kemik deęişiklikleri CHENEY tarafından vertebraların osteoporotik kamalaşması, edentulizm, boyun progressif kısılması, genişlemiş kafatası suturaları gibi diğer anomalilerin de eşliğinde kendi adıyla anılan bir sendromda belirtilmiştir (1). Pakidermoperiostosis gibi distal falankslarda resorbtif kemik deęişiklikleri bulunan diğer hastalıklar arasında Raynaud, Lepra, Vinyl chlorid zehirlenmesi sayılabilir. Ancak klinik bulgular ve buna eşlik eden iskelet deęişiklikleri ayırıcı tanıyı kolaylaştırır. Akro-osteosis, distal falanks boğumlarının resorbsiyonu olarak Pakidermoperiostosisin ayırıcı bir özelliği olarak kabul edilmektedir (3,6). Bizim vakamızda da ileri derecede olmamakla birlikte ayak parmaklarının distal falankslarında bu özellik çekmektedir (Resim: 6).

Hastalık giderek yavaşlar ve spontan olarak durabilir (5). GUYER ve arkadaşları (3) tarafından 10 yıl kadar sürebildiği belirtilen bu hastalıkta semptomlarda nadiren artma olur. Pakidermoperiostosis klinikte 3 şekilde ortaya çıkar (3,10,12) : 1) Komplet şekil, periostitis ve cutis verticis gyriata ile birlikte olan pakidermiadan ibarettir. 2) inkomplet şekilde saçlı deride lezyon yoktur, 3) früst şekilde de periost deęişiklikleri minimaldir veya hiç yoktur, fakat deri deęişiklikleri mevcuttur. Bu sınıflamaya göre takdim ettiğimiz vaka sendromun inkomplet şekli olarak kabul edilmiştir. Hastaların % 30-40'ında aile hikâyesinin olduğu bildirilmektedir (3,4,7,10,13). Kalıtımın çeyrek dölde otozomal resesif veya inkomplet otozomal dominant nakledildiği görülmüştür (5,7,10,12).

Ayrıcı tanıda hipertrofik pulmoner osteoartropati, akromegali, tiroid bozuklukları, sifilitik periostit, osteopetrosis ve lepra gibi hastalıklar göz önüne alınmalıdır. Özellikle hipertrofik pulmoner osteoartropati ile olan ayırıcı tanı önemlidir, zira pakidermoperiostosisdeki bütün klinik özellikler bu hastalıkta da görülebilir. Pulmoner lezyonun ayırıcı tanısı radyografik inceleme ile yapılır. Bir bronş kanseri ile osteoartropati bulgularının ortaya çıkması arasındaki süre en uzun 18 aydır. Halbuki pakidermoperiostosisde bu süre çok daha uzundur. Bazı vakalarda da aile anamnezinin bulunuşu pulmoner hastalıktan ayırıcı bir diğer özelliktir. Akromegalide çene, bu-

run ve supraorbital bölgeler genişlemiştir. Kraniografide sella tursika genişlemiş görünür. Pakidermoperiostosis bu bulgular olmadığı gibi, akromegalide görülen makroglasi ve serum inorganik fosfor seviyesindeki artmada yoktur. Ayrıca sendromun tipik kemik değişiklikleri akromegaliden ayırır. Tiroid hiperfonksiyonunda egzoftalmi, pretibial miks-ödem ve diğer fonksiyon bozukluğu belirtileri bulunur. Sifilitik periostit simetrik bir dağılım göstermez, daha çok tibialda görülür, serolojik muayeneler ayırıcı tanıya yardımcı olur. Osteopetrosiste kemiklerin medüller kanallarında daralma vardır. Lepradaki deri değişiklikleri de radyolojik belirti ve çomak parmakların olmayışı ile ayrılır.

Bu sendromda bilinen belirli bir tedavi yoktur. Semptomatolojik bazı tedaviler yapılabilir. Gözkapağı hipertrofisi için tarsorafı önerilir. Önemli bir şikâyet ise sempatektomi aşırı terlemeyi azaltır.

SONUÇ :

Pakidermoperiostosis semptomları adolesan çağda başlayıp, seneler içinde ortaya çıkan ve spontan olarak duran nadir bir sendromdur. Klinikte 3 şekilde ortaya çıkan bu sendromda takdim ettiğimiz vaka inkomplet tipe uymaktadır. Hastamızın el, ayak parmak ve bileklerdeki genişleme ve büyümelerin dışında önemli bir şikâyeti yoktu. Aile anamnezi verilmiyordu, baba ve kızkardeşinin de muayenelerinde patolojik bulgu görülmedi. Vakamız literatürde bildirilenlerle her yönden benzerlik göstermektedir. Üzerinde durulması gereken son bir nokta da çomak parmak ve idiopatik periostal proliferasyon ile karşımıza çıkan bir hastanın pulmoner lezyon yönünden mutlak araştırılması gereğidir.

SUMMARY

In this article a patient with pachydermoperiostosis is described. His features are examined and compared with the cases which had been described in medical literature. The history of the disease is reviewed and the differential diagnosis is discussed with particular reference to hypertrophic pulmoner osteoarthropathy.

LİTERATÜR

- 1 — CHENEY, W. D.: Acro-osteolysis. Amer. J. Roentgen. 94:595, 1965.
- 2 — CURRARINA, G., NEUHAUSER, E. B. D., REYERSBACH, G. C. and SOBEL, E. H.: Familial idiopathic osteoarthropathy. Amer. J. Roentgen., 85:633, 1961.
- 3 — GUYER, P. B., BRUNTON, F. C., and WREN, M. W. G.: Pachydermoperiostosis with acro-osteolysis. A report of 5 cases, J. Bone Joint Surg., 60B: 219, May, 1978.

- 4 — HARBISON, J. B., NICE, C. M.: Familial pachydermoperiostosis presenting as an acromegaly-like syndrome. *Amer. J. of Roentgen., Radium Therapy and Nuc. Med.*, Vol. 112:532, 1971.
- 5 — HERMAN, M. A., MASSARO, D., KATZ, S., and SACHS, M.: Pachydermoperiostosis, Clinical spectrum. *Arch. Intern. Med.* Vol. 116:918, Dec, 1965.
- 6 — MURRAY, O. R., and JACOBSON, G. H.: The radiology of skeletal disorders. Vol. 1:740, Churchill Livingstone, Edinburgh-London, 1972.
- 7 — RIMOIN, D. L.: Pachydermoperiostosis (idiopathic clubbing and periostosis) genetic and physiologic considerations. *New Eng. Journal of Med.* Vol. 272:932, 1965.
- 8 — SHAWARBY, K. and İBRAHİM, M. S.: Pachydermoperiostosis. A review of literature and report on 4 cases. *Brit. Med. Journal*, Vol. 1:763, 1962.
- 9 — SKORNECK, A. B., and GINSBERG, L. B.: Pulmoner hypertrophic osteoarthropathy. *New Eng. Journal Med.* Vol. 258:1079, 1958.
- 10 — SUSHANO, A. B., and SHAH, P.: Idiopathic hypertrophic osteoarthropathy. Touraine-Solente-Gole syndrome. *Amer. Heart Journal*, Vol. 76:582, 1968.
- 11 — TEPLICK, J. G., and HASKIN, M. E.: Roentgenologic diagnosis. Vol. 2, 1141, W. B. Saunders Comp., 1971.
- 12 — URSING, B.: Pachydermoperiostosis. *Acta Med. Scand.* Vol. 188:157, 1970.
- 13 — VOGL, A., and GOLDFISCHER, S.: Pachydermoperiostosis. *Amer. Journal of Med.* Vol. 33:166, 1962.