

Ağız ve larenkste lipoid proteinozis: Olgu sunumu

Lipoid proteinosis in the mouth and laryngeal structures: a case report

Dr. Gökhan GÜVENER,¹ Dr. Cumali KOCABAY,¹ Dr. Gülben Erdem HUQ,²
Dr. Şerife KARAGÜLLE,³ Dr. Fatih BORA¹

Lipoid proteinozis nadir görülen, otozomal resesif geçişli, ciltte, oral kavite ve larenks mukozasında hiyalin materyal birikimiyle karakterize bir hastalıktır. Yirmi üç yaşında kadın hasta ses kısıklığı ve ağız kuruluğu yakınmasıyla başvurdu. Fizik muayenede oral kavite ve orofarenks mukozasında, larengoskopide ise vokal kordlar ve diğer larenks yapılarında sarı renkli papüler lezyonlar görüldü. Oral mukoza ve vokal kordlardan çıkarılan lezyonların histopatolojik sonucu lipoid proteinozis olarak bildirildi. Ses kısıklığında hafif bir düzelme olan hastanın iki yıl sonra yapılan kontrol muayenesinde ses kısıklığında artış ve vokal kordlar üzerinde yeni birikimler gözlemlendi. Mikrolarengeal cerrahi uygulandı ve lezyonlar temizlendi.

Anahtar Sözcükler: Ses kısıklığı/etyoloji; larenks hastalıkları/patoloji; Urbach-Wiethe lipoid proteinozisi.

Lipoidproteinosis is an uncommon autosomal recessive disorder characterized by accumulation of hyaline material in the skin, oral and laryngeal mucosa. A 23-year-old woman presented with complaints of hoarseness and dryness of the mouth. Yellowish papular deposits were noted in the oral and laryngeal mucosa on physical examination, and in vocal cords and laryngeal structures during laryngoscopy. The lesions were removed and histopathologic diagnosis was made as lipoidproteinosis. A slight improvement was obtained in hoarseness. A control examination after two years showed an increase in the extent of hoarseness and new deposits in the vocal cords. The lesions were removed by microlaryngeal surgery.

Key Words: Hoarseness/etiology; laryngeal diseases/pathology; lipoid proteinosis of Urbach and Wiethe.

Lipoid proteinozis; ciltte, oral kavite ve larenks mukozasında hiyalin birikimiyle seyreden nadir görülen bir hastalıktır. Ana semptomu; genellikle çocukluk çağında fark edilen larenks tutulumuna bağlı ses kısıklığıdır. Semptomlar kronik larenjit gibi daha sık görülen hastalıklarla karıştırılabilir. Hastalığın patogenezi belirsizdir ve tedavi yaklaşımı semptomlara yöneliktir. Larenks tutulumunda mikrolarengeal cerrahi ile depozitlerin çıkarılması gereklidir.

OLGU SUNUMU

Yirmi üç yaşında kadın hasta ses kısıklığı ve ağız kuruluğu yakınmasıyla başvurdu. Fizik muayenede oral kavite ve orofarenks mukozasını tutan sarı renkte papüler lezyonlar görüldü (Şekil 1). İndirekt larengoskopide vokal kordların ve diğer larenks yapılarının mukozasında da benzer lezyonlar vardı. Ayrıca göz kapağı ve dirsek cildinde benzer lezyonlar gözlemlendi (Şekil 2). Sistemik muayeneler, labora-

- ◆ SB İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi, ¹Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği, ²Patoloji Kliniği, ³Dermatoloji Kliniği (Departments of ¹Otolaryngology, ²Pathology and ³Dermatology, İstanbul Training and Research Hospital), İstanbul, Turkey.
- ◆ Dergiye geliş tarihi - 29 Temmuz 2003 (Received - July 29, 2003). Düzeltme isteği - 5 Şubat 2004 (Request for revision - February 5, 2004). Yayın için kabul tarihi - 14 Aralık 2005 (Accepted for publication - December 14, 2005).
- ◆ İletişim adresi (Correspondence): Dr. Gökhan Güvener. SB İstanbul Eğitim ve Araştırma Hastanesi Kulak Burun Boğaz Hastalıkları Kliniği. 34098 Kocamustafapaşa, İstanbul, Turkey. Tel: +90 212 - 588 44 00 / 6640 Faks (Fax): +90 212 - 632 00 60 e-posta (e-mail): drguvener@hotmail.com

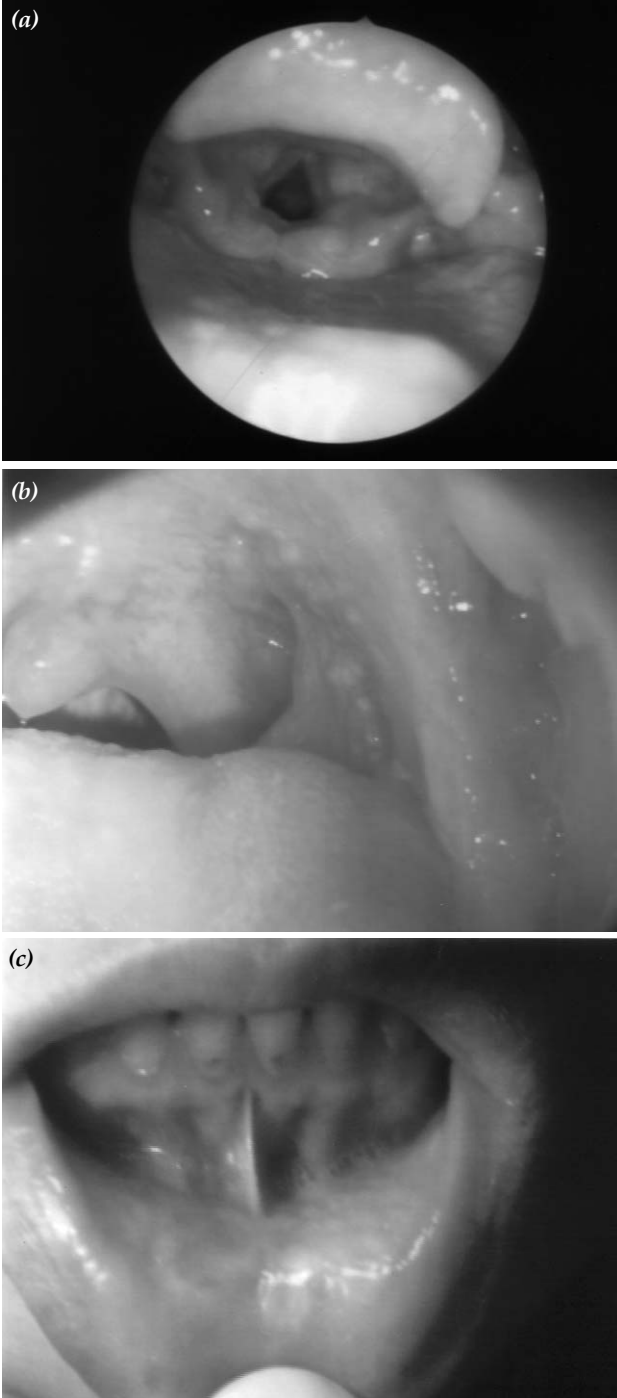
tuvar testleri ve kraniyal bilgisayarlı tomografide patoloji saptanmadı.

Oral mukozadaki lezyonlardan alınan biyopsinin ve direkt larengoskopi altında vokal kordlardan çıkarılan lezyonların histopatolojik sonucu lipoid prote-

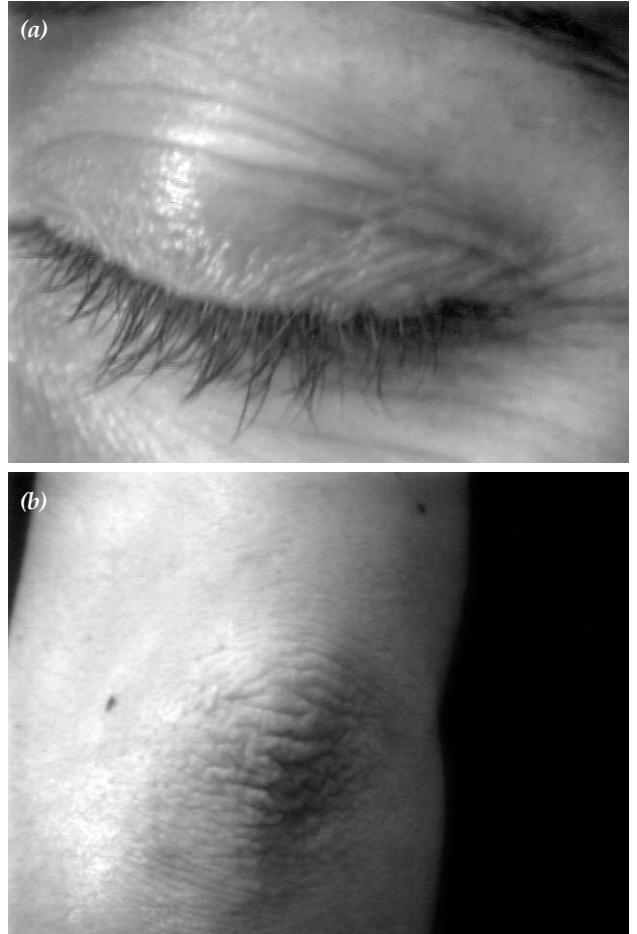
inozis olarak bildirildi. Ses kısıklığında hafif bir düzelme oldu. Dermatoloji konsültasyonu sonucunda hastaya, tedavi alternatifleri ve bunların olası etkinlikleri konusunda bilgiler verildi. Hasta ek bir tedavi istemedi ve takip altına alındı. Yaklaşık iki yıl sonra yapılan kontrol muayenesinde ses kısıklığında artış ve vokal kordlar üzerinde yeni depozit birikimleri gözlemlendi. Ameliyat önerisini kabul eden hastaya mikrolarengeal cerrahi uygulandı ve lezyonlar temizlendi. Yapılan kontrollerde ses kısıklığında çok hafif bir düzelme olduğu görüldü. Hasta gerekli önerilerde bulunularak takip altına alındı.

TARTIŞMA

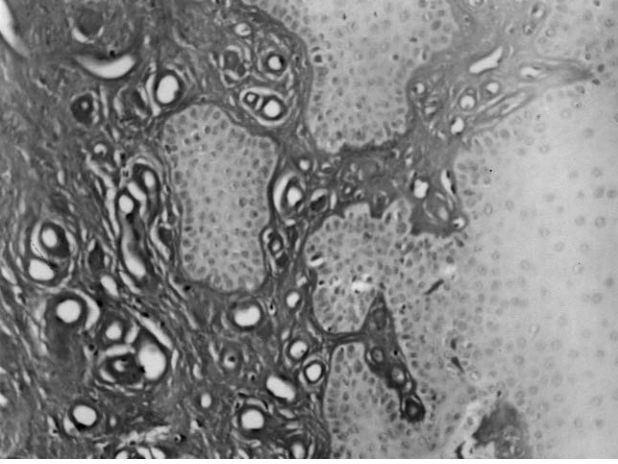
Lipoid proteinozis, çok nadir görülen bir hastalıktır. Literatürde yaklaşık 300 kadar olgu bildirilmiştir.^[1,2] Otozomal resesif geçişlidir ve kadın-erkek dağılımı eşittir. Bildirilen olguların çoğunluğu Avrupa kıtasındandır. Cildi, oral kavite ve larenks mukozasını ve diğer dokuları tutabilen hiyalin benzeri materyal depolanması ile karakterizedir.^[1-3] Larenks



Şekil 1 - (a) Larengeal lezyonlar. (b) Oral kavite mukozasındaki lezyonlar. (c) Gingival mukozadaki lezyonlar.



Şekil 2 - (a) Göz kapağı, (b) dirsek cildindeki lezyonlar.



Şekil 3 - Stromada ve vasküler yapılar etrafında kuvvetli PAS (+) hiyalin madde birikimi (PAS x 200). PAS: Periodic acid-schiff.

mukoza infiltrasyonuna bağlı ses kısıklığı sıklıkla ilk klinik bulgudur. Deri lezyonları genellikle sonradan veya eş zamanlı olarak görülür. Ses kısıklığı erken çocukluk döneminden itibaren başlar ve hastanın yaşamı boyunca ilerler.^[4,5]

İlk kez Siebenmann tarafından 1908 yılında, ses kısıklığıyla birlikte oral mukoza ve ciltte hiyalin madde infiltrasyonu sonucu sarı nodüllerle seyreden bir sendrom olarak tanımlanmıştır.^[4] Urbach ve Wiethe 1929'da hastalığın klinik temellerini ve histolojik bulgularını "hyalinosis cutis et mucosae" adıyla belirlemişlerdir.^[4]

Histopatolojik olarak epidermiste hiperkeratoz ve düzensiz akantoz görülür. Dermis kalınlaşmıştır, önceleri damar çevrelerinde odaklar halinde, sonraları bant halinde hiyalin birikim saptanır. Bir miktar yağ birikimi de buna eşlik eder.^[1,2,4] Hastalığın patogenezi bilinmemektedir. Enzim defektleriyle ilişkili lizozomal depo hastalıklarına benzer karakteristik özelliklere sahip olduğu düşünülmektedir (Şekil 3).^[4]

Hastalığın prognozu iyidir ve normal yaşam süresini etkilemez. Ancak larenks tutulumunda ses kısıklığı yaşam kalitesini olumsuz etkiler. Olguların yaklaşık yarısında bilgisayarlı tomografide intrakraniyal kalsifikasyonlar görülmektedir.^[2,6] Pitüiter fossa üzerinde veya temporal lobda bildirilen bu kalsifikasyonlar kimi yazarlarca patognomonik bulgu olarak değerlendirilmiş ve eşlik eden davranış bozukluklarından sorumlu tutulmuştur.^[2,7]

Tedavide topikal kortikosteroidler ve oral dimetil sulfoksit denenmiş ancak etkin bulunmamıştır.^[8] Larenks lezyonlarında tedavi mikrolarengeal cerrahi yöntemiyle depozitlerin çıkartılmasıdır. Hastalığın kronik seyri nedeniyle tekrarlayan mikrolarengeal cerrahi girişimleri gerekebilir ve arzu edilen ses kalitesine bu yolla ulaşılabilir.

Bu nadir görülen hastalığın, özellikle ses kısıklığıyla başvuran genç hastalarda ayırıcı tanıda göz önünde bulundurulması gerektiği kanısındayız.

KAYNAKLAR

1. Özarmağan G, Baykal C, Özkaya EG, Yılmaz S, Büyükbabani N, Oğuzkan C. Lipoidproteinose bei zwei Schwestern. Hautarzt 1993;44:315-8.
2. Chaudhary SJ, Dayal PK. Hyalinosis cutis et mucosae. Review with a case report. Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod 1995;80:168-71.
3. Harper JL, Duguid KP, Staughton RC, Moffat DA. Oropharyngeal and laryngeal lesions in lipoid proteinosis. J Laryngol Otol 1983;97:877-80.
4. Lapiere CM. Lipoid proteinosis. In: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz SI, et al editors. Fitzpatrick's dermatology in general medicine. 5th ed. New York: McGraw-Hill; 1999. p. 1825-8.
5. Cinaz P, Guvenir T, Gonlusen G. Lipoid proteinosis: Urbach-Wiethe disease. Acta Paediatr 1993;82:892-3.
6. Oz F, Kalekoclu N, Karakullukcu B, Ozturk O, Oz B. Lipoid proteinosis of the larynx. J Laryngol Otol 2002; 116:736-9.
7. Black MM. Lipoid proteinosis, In: Champion RH, Burton JL, Ebling FJ, editors. Rook/Wilkinson/Ebling textbook of dermatology. 5th ed. Oxford: Blackwell Scientific; 1992. p. 2347-8.
8. Özkaya E, Özarmağan G, Baykal C, Uluğ T. Orale DMSO Therapie bei drei Patienten mit Lipoidproteinose. Ergebnisse einer Langzeittherapie. Hautarzt 1997;48:477-81.