

Primer Lokalize Kutanöz Amiloidoz ve Diffüz Sistemik Skleroz Birlikteliği: Olgu Sunumu

Co-existence of Primary Localized Cutaneous Amyloidosis and Diffuse Systemic Sclerosis: Case Report

Emine Figen TARHAN¹, Emine KOCA²

¹Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı/Romatoloji Bilim Dalı, Muğla
²Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları Anabilim Dalı, Muğla

Öz

Primer lokalize kutanöz amiloidoz ve diffüz sistemik skleroz birlikteliği nadirdir. 15 yıl önce biyopsi ile primer lokalize kutanöz amiloidoz tanısı alan 61 yaşındaki bir kadın hastaya deri ve lokomotor sistem bulguları, kapilleroskopi bulguları ve otoantikör (anti-Sc1-70) pozitifliği ile diffüz sistemik skleroz tanısı konulmuştur. Farklı klinik, etiopatogenetik ve genetik özellikleri olan bu iki hastalık nadiren bir arada görülmektedir.

Anahtar Kelimeler: Amiloidozis, CREST, Sistemik Skleroz

Abstract

Co-existence of primary localized cutaneous amyloidosis and diffuse systemic sclerosis is very rare. In a 61-year-old woman who was diagnosed as primary localized cutaneous amyloidosis with biopsy 15 years ago, additional diagnosis of diffuse systemic sclerosis was made based upon skin, locomotor system and capillaroscopy findings and autoantibody (anti- Sc170) positivity. These two autoimmune diseases, which have different aetiopathogenesis as well as diverse clinical and genetic characteristics, are rarely seen together.

Keywords: Amyloidosis, CREST, Systemic Sclerosis

Giriş

Amiloidoz, amiloid adı verilen çözünmez proteinöz fibriler materyalin çeşitli doku ve organlarda birikimi ile fonksiyon bozukluğuna yol açan heterojen bir hastalıktır (1). İki gruba ayrılır; amiloid hafif zincir amiloidozu (AL amiloidoz) ve amiloid A (AA Amiloidoz) (2). Primer Lokalize Kutanöz Amiloidoz (PLKA), iç organlarda birikimler olmadan, dermiste amiloid birikimi ile karakterize nadir görülen kronik bir hastalıktır. Klinik olarak papüler, maküler veya kitlesel bir görünümde olabilir (3). İnsidansı literatürde Hindistan'da 62/yıl (4), Arabistan'da ise 6/yıl şeklinde bildirilmiştir (5).

Sistemik skleroz (SSc) deri ve visseral organların fibrozisi ile karakterize kronik, sistemik otoimmün bir hastalıktır (6). Farklı etiopatogenetik, klinik ve genetik özellik gösteren PLKA ve SSc birlikteliği nadir görülür. Burada diffüz sistemik skleroz ve PLKA birlikteliği olan bir olgu sunulmaktadır.

Olgu

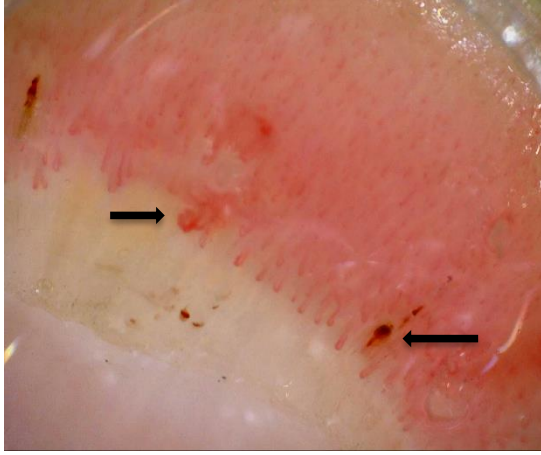
60 yaşında kadın hasta; halsizlik, yorgunluk, ciltte koyu renkte döküntü, özellikle soğuk havalarda ellerde beyazlaşma, ellerinde ve ayaklarında şişlik,

istirahat ile oluşan el ve ayak eklemlerinde ağrı şikâyeti ile romatoloji polikliniğimize başvurdu. Deri biyopsisi ile 15 yıl önce primer lokalize kutanöz amiloidoz tanısı aldığı öğrenildi. Sistemik sorgusunda Raynaud fenomeni pozitif, sıkka semptomları ve artralji pozitif idi; buna karşılık oral aft yok ve artrit saptanmadı. Fizik muayenede kan basıncı 100/60 mmHg; yüz ve üst ekstremitelerde daha belirgin olmak üzere hiperpigmente nodüller deri lezyonları, telenjektaziler, deride tuz biber manzarası, sklerodaktili, ve el küçük eklemlerde basıyla duyarlılık mevcuttu. Solunum sistemi, kardiyovasküler sistem ve batin muayenesi olağandı. Laboratuvar incelemesinde hemoglobin: 13 gr/dL (11.2-15.7 g/dL), trombosit: 189x10³/mL (180-370x10³), açlık kan şekeri: 92 mg/dl (74-109 mg/dL), kreatinin: 0.6 mg/dl (0.40-0.90), Troid Stimulan Hormon (TSH): 2.58 µIU/mL (12-22), antinükleer antikor 1/320 nükleolar ve anti-Sc170 pozitif bulundu. Kemik iliği biyopsisi normoselüler ve serum protein elektroforezi olağandı. Kapillarskopide dev kapiller ve kanama alanları görüldü (Resim 1). Ekokardiyografisinde pulmoner arter basıncı olağandı. Akciğer yüksek çözünürlüklü bilgisayarlı tomografi (YÇBT) olağan olarak değerlendirildi. Bu bulgular ile hastaya SSc tanısı konuldu. Raynaud fenomeni için soğuk ve travmalardan korunması önerildi. Metilprednizolon 4 mg/gün, hidrosiklorokin 400 mg/gün, asetilsalisilik asit 100 mg/gün, nifedipin 30 mg/gün ve colchicum dispert 1.5 mg/gün başlandı. Üçüncü ay kontrolünde Raynaud semptomlarında ve kas iskelet sistemi semptomlarında gerileme olduğu kaydedildi.

ORCID No
Emine Figen TARHAN 0000-0002-2592-1741
Emine KOCA 0000-0001-6607-5652

Başvuru Tarihi / Received: 25.03.2018
Kabul Tarihi / Accepted : 13.06.2018

Adres / Correspondence : Emine Figen TARHAN
Muğla Sıtkı Koçman Üniversitesi Tıp Fakültesi İç Hastalıkları
Anabilim Dalı/Romatoloji Bilim Dalı, Muğla
e-posta / e-mail : e.figentarhan@gmail.com



Resim 1. Kapilleroskopi: Kanama alanı ve dev kapiller varlığı

Tartışma

Amiloidoz hem sistemik, hem de lokalize formda olabilir. Sistemik amiloidoz; plazma hücre diskrazileri, multipl myelom gibi hastalıklarda primer olarak (AA) ve ailevi akdeniz ateşi, romatoid artrit gibi hastalıklarda sekonder olarak (AL) gelişebilir. Primer amiloidozda kutanöz tutulum %20-40 oranındayken, sekonder amiloidozda kutanöz tutulum daha nadirdir (7). Primer lokalize kutanöz amiloidoz, sistemik tutulum olmadan amiloid maddesinin sadece deride birikimi ile karakterizedir.

Olgumuz PLKA tanısı aldıktan yaklaşık 15 yıl sonra, Raynaud fenomeni, ellerde şişlik ve sertlik şikâyeti ile geldiği romatoloji polikliniğinde; muayenede telenjektazi ve sklerodaktili; laboratuvar tetkiklerinde anti Scl70 pozitifliği; kapilleroskopide dev kapiller ve kanama alanlarının varlığı ile SSC tanısı almıştır.

SSc ve PLKA birlikteliği nadirdir. Literatürde Kikuçi ve arkadaşlarının iki olgulu sunumu vardır; 70 yaşındaki kadın hasta ellerde ödem, Raynaud fenomeni, telenjektazi kliniği, laboratuvar tetkiklerinde; antisentromer antikor 1/2560 pozitifliği ve deri biyopsisinde dermal sklerozis ve Kongo red ve Dylon boyasında amiloid pozitif saptanması üzerine sınırlı SSC ve PLKA tanısı almıştır. İkinci olgu ise solvent maruziyeti öyküsü olan 62 yaşındaki bir erkek hastadır. ANA 1/160 homojen ve granüler pozitif, akciğer YÇBT'de fibrotik değişiklikler, deri biyopsisinde epidermal ve dermal skleroz, kongo red ve dylon boyamasında amiloid pozitifliği bulunmuş ve sonuçta SSC ve PLKA birlikteliği gösterilmiştir (8). Solvent, benzen gibi etkenler hastalığın tetiklemesinde suçlu bulunmuştur. Bizim olgumuzda ise hastanın özgeçmişinde böyle bir maruziyet saptanmamıştır.

Ogiyama ve arkadaşları amiloid lezyonları daha çok üst ekstremitelerde olan 6 hasta (4 kadın, 2

erkek) bildirmişlerdir (9). Hastamızda ise amiloidoz lezyonları daha çok yüzünde ve üst ekstremitelerdedir. Summers & Kendrick CREST (Kalsinozis, Raynaud, Sklerodaktili, Özafagus Dismotilitesi, Telenjektazi) sendromu tanımlı bir hastada çok sayıda nodülleri olan primer lokalize kutanöz nodüler amiloidoz (PLKNA) tanımlamışlardır (10). Shiman ve arkadaşları ise sklerodaktili, telenjektazi ve 1/1280 antisentromer pozitifliği ile CREST sendromu tanısı alan bir hastada PLKA tanısı koymuşlardır (11). Olgumuzda ise anti-Scl70 pozitifliği mevcuttur.

Bu hastalıkların bir arada olması belki de tesadüf değildir. Benzer etiyolojik faktörlerin immün sistemi tetiklemesi ve hastalığın patogenezinde etken olan bazı sitokin ve büyüme faktörlerinin üretimini artırması sonucu olabilir.

SSc hastalarında tuz biber manzarası ve telenjektaziler gibi çeşitli deri lezyonlar görülebilir. Bu hastalarda nadir de olsa kutanöz amiloidoz da olabileceği akılda tutulmalıdır.

Hasta Onamı: Hasta onamı 23.02.2018 tarihinde alınmıştır.

Kaynaklar

1. Husby G. Nomenclature and classification of amyloid and amyloidosis. J Intern Med. 1992;232(6):511-2.
2. Kyle RA, Greipp PR. Amyloidosis (AL). Clinical and laboratory features in 229 cases. Mayo Clin Proc. 1983; 58(10):665-83.
3. Mehrotra K, Dewan R, Kumar JV, Dewan A. Primary Cutaneous Amyloidosis: A Clinical, Histopathological and Immunofluorescence Study. J Clin Diagn Res. 2017;11(8):WC01-WC05.
4. Krishna A, Nath B, Dhir GG, Kumari R, Budhiraja V, Singh K. Study on epidemiology of cutaneous amyloidosis in northern India and effectiveness of dimethylsulphoxide in cutaneous amyloidosis. Indian Dermatol Online J. 2012;3(3):182-86.
5. Al-Ratrou JT, Satti MB. Primary localized cutaneous amyloidosis: A clinicopathologic study from Saudi Arabia. Int J Dermatol. 1997;36(6):428-34.
6. Denton CP, Khanna D. Systemic sclerosis. Lancet. 2017;7;390(10103):1685-99.
7. Breathnach SM. Amyloid and Amyloidosis. J Am Acad. Dermatol. 1988;(18): 1-16.
8. Kikuchi N, Sakai E, Nishibu A, Ohtsuka M, Yamamoto T. Primary Localized Cutaneous Amyloidosis in Patients with Scleroderma Acta Derm Venereol. 2010;90(3):326-7.
9. Ogiyama Y, Hayashi Y, Kou C, Matsumoto Y, Ohashi M. Cutaneous amyloidosis in patients with progressive systemic sclerosis. Cutis. 1996; 57(1): 28-32.
10. Summers EM, Kendrick CG. Primary localized cutaneous nodular amyloidosis and CREST syndrome: a case report and review of the literature. Cutis. 2008;82(1):55-9.
11. Shiman M, Ricotti C, Miteva M, Kerdel F, Romanelli P. Primary localized cutaneous nodular amyloidosis associated with CREST (calcinosis, Raynaud's phenomenon, esophageal motility disorders, sclerodactyly, and telangiectasia) syndrome. Int J Dermatol. 2010;49(2):229-30.