

İNSAN LÖKOSİT ANTİJEN (HLA) CLASS I EKSİKLİĞİ SENDROMLU HASTANIN CİLT BULGULARI: NADİR BİR OLGU SUNUMU

SKIN FINDINGS OF HUMAN LEUKOCYTE ANTIGEN (HLA) CLASS I DEFICIENCY SYNDROME: A RARE CASE REPORT

*Mert Demirel, *Savaş Serel, **Burak Kaya, *Zeki Can

* Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı
**S.B. Ankara Eğitim ve Araştırma Hastanesi Plastik ve Rekonstrüktif Cerrahi Kliniği

ÖZET

İnsan Lökosit Antijen (HLA) Class I eksikliği dünyada çok nadir görülen bir immün yetmezlik sendromudur. HLA Class I moleküllerindeki eksiklik kendini klinik olarak, rekürren bakteriyel enfeksiyonlar ve granümatöz cilt lezyonları ile göstermektedir. (TAP) eksikliği olarak da literatürde yer almıştır.

Sahip olduğu sistemik problemlerin yanı sıra, tanınmasına yardım eden tipik cilt lezyonlarına sahiptir. Bu tip cilt lezyonlarıyla kliniğimize başvuran 12 yaşındaki erkek çocuğun mevcut doku defektleri değerlendirilmiştir.

Burun dorsumu, her iki malar bölge, perioral bölgede ve sağ ayak dış malleol anteriorunda üzeri kurutlu, endüre, iyi sınırlı cilt lezyonları saptandı. Yapılan sistemik muayene sırasında septum anteriorunda 1x1 cm.lik bir perforasyon saptandı.

İlk başta ayağındaki defektin debridmanı ve sonrasında kısmi kalınlıktaki deri grefti ile onarım önerilen hastanın, Çocuk Hastalıkları ile yapılan görüşmelerde greft donör alanında gelişebilecek problemler nedeniyle debridman ve sonrasında pansumanla takip edilmesine karar verildi. Günlük nemli pansuman ve sistemik antibiyotiklerle lezyonlarda gerileme saptanan hastanın ilerleyen zamanlarda lezyonlarında ataklarla karakterize ilerlemeler saptandı.

Tedavide spekülatif tedavi seçenekleri olsa bile, küratif yöntem henüz yoktur.

Orta yüz bölgesinde ve alt ekstremitelerde bu tip lezyonlar ile gelen hastaların ayırıcı tanısında, bu sendrom unutulmamalıdır. Orta yüz bölgesini veya vücudun diğer kısımlarını ilgilendiren bölgelerde rekonstrüktif girişimler, geri dönüşümsüz sonuçlar doğurabilir. Bu tip hastalarda sadece ısrarlı lokal yara bakımı, gerekli durumlarda sistemik antibiyoterapi ve takip önermekteyiz.

ABSTRACT

Human Leukocyte Antigens (HLA) Class I deficiency is a very rare immune deficiency syndrome. Deficient situation of the molecules of HLA Class I, showed itself as recurrent bacterial infections and granulomatous skin lesions. (TAP) deficiency is used for the same pathologic condition. These patients have typical skin lesions which help them recognised as well as systemic problems. We evaluate a 12-year-old male who admitted to our clinic with these lesions.

During physical examination, endured, well limited skin lesions were detected on nasal dorsum, both malar region, perioral region and over the lateral malleolar region. During systemic examination a 1x1 cm anterior septum perforation was revealed. Initial decision about the reconstruction was debridement and partial thickness skin graft procedure. However after pediatric consultation about this specific disease which the boy had and the possible complications on the graft donor site, we decided to debride the defect and follow the evaluation with frequent moist wound care only. Although the lesions healed with local wound care and systemic antibiotics, the lesions showed exacerbations periodically with attack fashion after a while.

Although there are some published therapeutic options in treatment, even if speculative, yet there is no curative method. In the differential diagnosis typical clinical admission of with mid-facial and lower extremity located lesions this syndrome should not be forgotten. We recommend only local wound care and systemic antibiotherapy for this syndrome. Possible reconstructive options would last diastereous results.

GİRİŞ

İnsan Lökosit Antijen (HLA) Class I eksikliği dünyada çok nadir görülen bir immün yetmezlik sendromudur. Sahip olduğu sistemik problemlerin yanında tanınmasına yardım eden tipik cilt lezyonlarına sahiptir. Bu tip cilt lezyonlarıyla kliniğimize başvuran 12 yaşındaki erkek çocuğun mevcut doku defektleri değerlendirilmiş ve tedavi seçenekleri gözden geçirilmiştir.

OLGU SUNUMU

On iki yaşında erkek hasta Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Hastalıkları Bölümünde cilt lezyonlarının değerlendirilmesi amacıyla kliniğimize danışılmıştır. 2004 yılında 10 yaşındayken perioral ve burun bölgesinde gelişen krutlu lezyonlar nedeniyle başka bir merkezde değerlendirilmiş. Lezyonlardan alınan biyopsilerde lupus vulgaris ile uyumlu olmakla birlikte EZN boyası ile tüberkülozis açısından desteklenmeyen granümatöz iltihabi olay olarak



Şekil 1: Yüz bölgesinde iyi sınırlı, epitelize olmuş, deprese görünümlü granümatöz lezyonlar

değerlendirilmiş. Ablasında mevcut geçirilmiş plevra tüberkülozu nedeniyle lupus vulgaris ön tanısı ile Mart 2005'te INAH, Rifampisin ve Pirazinamid'ten oluşan üçlü anti-tüberküloz tedavisi başlanmış. Altı ay devam eden tedavi sonrası, lezyonlarda kısmi gerileme olmuş fakat 2 ay sonra lezyonlarda tekrar artış meydana gelmiş. Çocuk Hastalıkları bölümünde yapılan ileri tetkik ve tedavi sonrası HLA Class I Sendromu tanısı konmuş ve tedavisine başlanmıştır.

Hasta kliniğimizde yapılan muayenesinde genel durumu iyi, mental motor gelişimi normal olarak değerlendirildi. Burun dorsumu, her iki malar bölge ve perioral bölgede üzeri krutlu, endüre, iyi sınırlı cilt lezyonları saptandı (Şekil 1).

Bunlardan ayrı olarak sağ ayak dış malleol anterioruna denk gelen bölgede 3x3 cm çapında sirküler, üzeri sarı-gri renkte krut ile kaplı, iyi sınırlı, sınırları sağlıklı cilt yüzeyinden hafif kabarıklık, atonik görünümde bir doku defekti mevcuttu (Şekil 2). Yapılan sistemik muayene sırasında septum anteriorunda 1x1 cm.lik bir perforasyon saptandı. Bunun dışında gövde ve ekstremitelerde ek patolojik bulguya rastlanılmadı.

İlk başta ayağındaki defektin debridmanı ve sonrasında kısmi kalınlıktaki deri grefti ile onarım önerilen hastanın, Çocuk Hastalıkları ile yapılan gö-



Şekil 2: Sağ ayak lateralinde sirküler etrafı eritematöz görünümde, üzeri nekrotik fibrin doku ile kaplı atonik görünümlü doku defekti. Travmaya bağlı olmadan gelişmiştir.

rüşmelerde greft donör alanında gelişebilecek problemler nedeniyle debridman ve sonrasında pansumanla takip edilmesine karar verildi. Debride edilen defektin, zemininde küboid kemiği açıkta bırakacak kadar derin olduğu görüldü. İzotonik solüsyon ile ıslak pansuman ile kapatılan hasta, günlük ıslak pansuman ile takip edilmek üzere taburcu edildi.

Bir ay sonra kontrole gelen hastanın fasiyal bölgedeki defektlerinin değişmediği fakat debride edilen ayak bölgesindeki defektin zemininde yetersiz de olsa granülasyon dokusunun geliştiği gözlemlendi. Islak pansuman ile takibe devam edildi (Şekil 3 ve 4).

İki buçuk ay sonra 2. kez kontrole gelen hastanın fasiyal bölgedeki defektlerinin değişmediği gözlemlendi. Fakat ayak bölgesindeki defekt boyut olarak küçülmüştü (2x2 cm). Defektin daha iyi granülasyon dokusu gelişen posterior kısımdan epitelize olduğu, açıkta kalan küboid kemiğin üzerinin krut ile kaplı olduğu görüldü (Şekil 5). Hasta tekrar debride edilerek, ıslak pansumanlarına devam etmesi önerilerek kontrollere çağırıldı. İkinci debridmandan 3 ay sonra gelen hastanın defektinin büyük bir kısmının epitelize olduğu görüldü (Şekil 6).

TARTIŞMA

HLA Class I ağır zincirleri 6. kromozomda kodlanırlar. HLA Class I molekülleri bütün insan çekirdekli hücrelerin yüzeylerinde bulunur. Üç kısımdan oluşur, birinci kısım HLA Class I genleri tarafından kodlanan ağır zincir, ikinci kısım hafif zincir ve üçüncü kısım da endojen proteinlerin proteolizisi sonucunda oluşan küçük peptidlerdir. Bu küçük peptidler HLA Class I moleküllerince CD8 T lenfositlerine tanıtılır. Antijenik peptidler varlığında (viral enfeksiyon gibi) CD8 T hücreleri çoğalır ve aktive olur. Bunun sonucunda uyarılmış CD8 T hücreleri yüzeylerinde

tedir. Bu şekilde hem sinopulmoner hem de deri lezyonlarının gerilediği gözlemlenmiştir.³ Kesinlikle immünsüpresif ajanlar kullanılmamalıdır. Bu konuda ayırıcı tanıda bahsedilen tanılardan kesin olarak ayırımı önemlidir.

Cilt lezyonları için de lokal yara bakımı dışında önerilen greftleme gibi bir cerrahi operasyon yoktur. Sadece iki hastada uygulanan Psöralen ve UVA tedavisinden kısmi fayda sağlanmıştır. Günlük izotonik solüsyon ile yapılan pansumanlarla hasta izlenmelidir. Doku defektlerinden alınacak sürüntü ve doku kültürlerinde üreyen bakteriler için uygun antibiyotikler sistemik ve topikal olarak kullanılmalıdır.

SONUÇ

Orta yüz bölgesinde ve alt ekstremitte bu tip lezyonlar ile gelen hastaların ayırıcı tanısında, bu sendrom kesinlikle unutulmamalıdır. Otoimmün hastalıklar gibi tedavi edilmeye çalışıldığında akciğer enfeksiyonlarında ciddi artışlar, hastayı ölüme kadar götürmektedir. Tedavi, lokal yara bakımı ile yapılmalıdır. Olguda sunulan hastada olduğu gibi debridman ve bunu izleyen izotonik solüsyon ile yapılan pansuman ile defektlerin boyutları normale göre çok yavaş olsa da azalmaktadır.

Dr. Mert DEMİREL

Esat Cd 94/19 06660 Çankaya, ANKARA

E-posta: drmertdemirel@yahoo.com

KAYNAKLAR

1. Zimmer J., Andres E., Donato L. Clinical and immunological aspects of HLA Class I deficiency. Q J Med 2005; 98: 719-727.
2. Gadola S.D., Moins-Teisserenc H.T., Trowsdale J. TAP deficiency syndrome. Clin Exp Immunol 2000; 121: 173-178.
3. Doğu F., İkinciogulları A., Fricker D. A novel mutation for TAP deficiency and its possible association with Toxoplasmosis. Parasitology Int 2006; 55(3):219-222.