

İris Kolobomu, Araknodaktili ve Eklem Hiperelastisitesinin Eşlik Ettiği Bir Pakionikia Kongenita Olgusu

A Case of Pachyonychia Congenita with Coloboma of the Iris, Arachnodactyly and Joint Hyperlaxity

Mustafa Turhan Şahin* İpek Akil** Esin Başer***
Aylin Türel Ermertcan* Serap Öztürkcan*

Celal Bayar Üniversitesi Tıp Fakültesi, Manisa

*Dermatoloji Anabilim Dalı, **Pediatri Anabilim Dalı, ***Göz Hastalıkları Anabilim Dalı

ÖZET

Pakionikia kongenita (PK), el ve ayak tırnaklarının kalınlaşmasıyla karakterize, palmoplantar hiperkeratoz ve hiperhidroz, diz ve dirseklerde folliküler keratoz, mukoz membranlarda lökokeratoz ve dental bozuklukların görüldüğü, otozomal dominant geçişli nadir bir ektodermal displazidir. Genellikle erken çocukluk çaığında ortaya çıkar. Ayak tırnaklarında kalınlaşma ve ellerinde aşırı terleme yakınmasıyla ailesi tarafından polikliniğimize getirilen 11 yaşındaki kız olgunun gözünde doğuştan iris kolobomu mevcuttu. Olgudaki sporadik pakionikia kongenitanın geç yaşta ortaya çıkması, anne-babanın akraba evliliği yapmış olmaları, ve yakınlarında benzer hastalık öyküsü bulunmaması nedeniyle genetik geçişin otozomal resesif olduğu sonucuna varıldı. İris kolobomu, araknodaktili ve eklem hiperelastisitesi ile birliktelik gösteren olgu, pakionikia kongenitada son zamanlarda bildirilen otozomal resesif geçişi ve geç ortaya çıkışı da vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Pakionikia kongenita, iris kolobomu, araknodaktili, eklem hiperelastisitesi

SUMMARY

Pachyonychia congenita is a rare ectodermal dysplasia with dominant inheritance. It is characterized by hyperkeratosis and hyperhidrosis of palms and soles, follicular hyperkeratosis of knees and elbows, thickening of nails, leucoplakia of the oral mucous membranes, and natal teeth. The disease usually becomes evident in early childhood. An 11-year-old girl with hyperhidrosis of palms and soles, nail thickening, and coloboma of the iris is presented. The patient was diagnosed as recessively inherited pachyonychia congenita, we aimed to draw attention to the late onset and recessive inheritance pattern of pachyonychia congenita with concomitant coloboma of iris, arachnodactyly and joint hyperlaxity.

Key Words: Pachyonychia congenita, coloboma of iris, arachnodactyly, joint hyperlaxity

Başvuru tarihi: 23.03.2004

SSK Tepecik Hast Derg 2004;14(2):129-132

Pakionikia kongenita, otozomal dominant geçiş gösteren nadir bir genetik hastalıktır (1,2). Karakteristik bulgusu olan pakioniki, genellikle doğumda ya da çocuklukta diğer keratinizasyon bozukluklarıyla birlikte ortaya çıkar ve dört tipi bulunmaktadır. Klinik olarak tırnaklarda kalınlaşma, palmoplantar hiperkeratoz, verrüköz lezyonlar, ayaklarda büller ve hiperhidroz, ağızda ve korneada diskeratozik lezyonlar, natal ya da neonatal dişler, steatositoma multipleks, korneal diskeratoz ve katarakt, laringeal lezyonlar, mental retardasyon, saç anomalileri ve alopesi bulunabilir (1,3-5). Çocukluktan sonra ortaya çıkan daha nadir olgular, pakioniki kongenita tarda olarak adlandırılmaktadır (6,7). Akraba evliliklerinden olan az sayıda çocukta otozomal resesif genetik geçiş bildirilmiştir (8,9). İris kolobomu, gözün renkli bölümü olan irisin konjenital defektidir. Pupilden iris kenarına uzanan ayrışma nedeniyle, pupil farklı şekillerde, özellikle anahtar deliği şeklinde gözlenir. Kolobomun genetik hastalıklarla, travmalarla ve göz cerrahisi ile ilişkisi olabileceği bildirilmektedir (10,11).

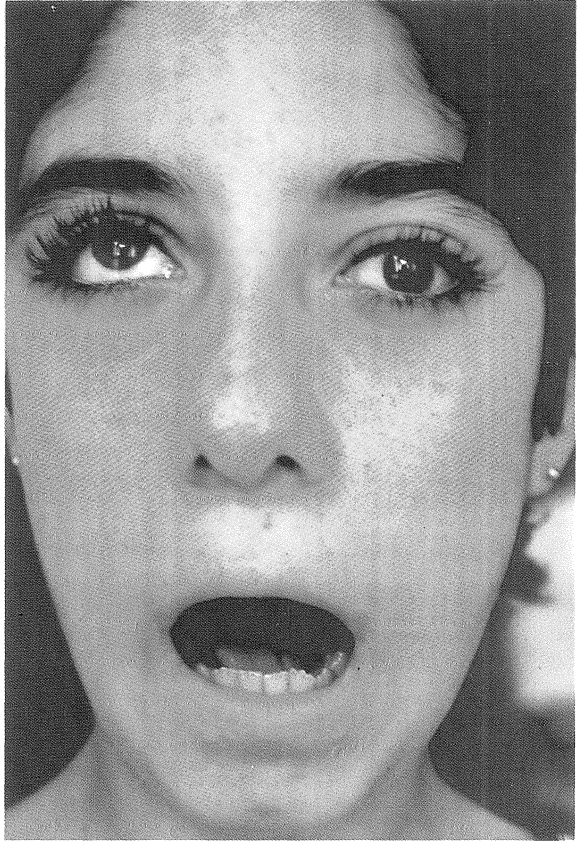
Beraberinde izlenen iris kolobumu, araknodaktili ve eklem hiperelastisitesi nedeniyle ilginç olduğu düşünülen olgu, pakioniki kongenitada son yıllarda bildirilen otozomal resesif geçişi ve geç ortaya çıkışı vurgulamak amacıyla sunulmuştur.

OLGU

On bir yaşında kız çocuğu polikliniğimize ayak tırnaklarında şekil değişikliği, ellerde ve ayaklarda aşırı terleme yakınmalarıyla başvurdu. Özgeçmişinden son bir yıldır tırnaklarında kalınlaşma ve kıvrımların ortaya çıktığı ve özellikle yazı yazarken ellerinde aşırı terleme olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenede, ayak tırnaklarında subungual hiperkeratoz ve onikogrifoz (Resim 1), palmar hiperhidroz, nazal bölge ve glabellada milia benzeri lezyonlar (Resim 2) tespit edildi. Palmar ve plantar hiperkeratoz, epidermoid kistler ve steatositoma multipleks izlenmedi. Sol göz renkli bölümü alt yarısında pupilden başlayıp iris periferine kadar uzanan vertikal bir ayrışma, yine aynı göz ve göz

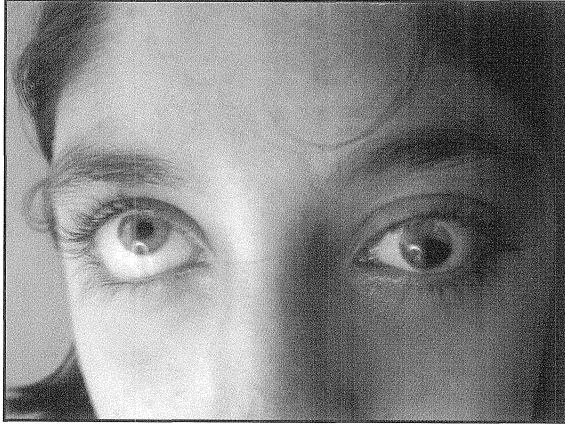


Resim 1. Ayak tırnaklarında subungual hiperkeratoz ve onikogrifoz.



Resim 2. Sol gözde iris kolobomu ve göz kapağında pitoz, nazal bölge ve glabellada milia benzeri lezyonlar, ve dişlerde çentiklenme.

kapağında pitoz (Resim 2) gözlendi. Doğuştan mevcut olan göz anomalisi, oftalmolojik incelemede kolobom olarak değerlendirildi. Defektin iris dışında koroide de ulaştığı ve mevcut sol ezotropya nedeniyle makula bölgesinin de olaydan etkilenmiş olabileceği bildirildi. Ağız muayene-



Resim 3. Sol gözde iris kolobomu.

sinde mukoza normal olarak değerlendirilirken, dişlerde çentiklenme izlendi (Resim 2). Fizik muayenede el parmaklarında araknodaktili ve eklemlerde hiperelastisite tespit edildi. Aile sorgulandığında anne babanın akraba evliliği yaptığı ve akrabaları arasında bu tür yakınmaları olan başka bir bireyin bulunmadığı öğrenildi. Pakionikia kongenita tanısı konulan hastanın tanımlanmış dört tipe de tam olarak uymamakla birlikte Tip II'ye daha yakın olduğu, beklenenden daha geç yaşta ortaya çıktığı, ailesinde ya da akrabaları arasında benzer yakınmaları olan başka bir bireyin tespit edilememesi ve anne-babanın akraba evliliği yapmış olmaları nedeniyle bu sporadik olgudaki genetik geçişin otozomal resesif olduğu sonucuna varıldı.

TARTIŞMA

Pakionikia konjenita (PK), el ve ayak tırnaklarının kalınlaşmasıyla karakterize, palmar ve plantar hiperkeratoz ve hiperhidroz, diz ve dirseklerde folliküler keratoz, mukoz membranlarda lökokeratoz ve dental bozuklukların görüldüğü, otozomal dominant geçişli bir ektodermal displazidir (1-4,12). Genellikle erken çocukluk çağında ortaya çıkar (1,2). PK'nın iki ayrı alt tipi tanımlanmıştır (13). Bunlardan pakionikia kongenita tip I'de (PK1, Jadassohn-Lewandowski sendromu) oral lökokeratoz izlenir (1,5). Pakionikia kongenita tip II'de (PK2, Jackson-Lawler), natal dişler ve epidermoid kistler (silindromalar) varken, oral lökoplazi izlenmez (1,12). Korneal distrofi sadece Jackson-Lawler tipinin özelliği-

dir. PK1'in tersine, PK2'de oral tutulum minimal ve keratoderma daha hafiftir. Çok sayıda steatositomanın varlığı majör klinik özelliğidir. Eruptif vellus kisti olarak da bilinen steatositoma, sebace duktal epitel ile sınırlanmış bir kistik hamartomdur (1,14). Genetik araştırmalar sonucunda, K6A ya da K16 mutasyonlarının PK1 fenotipini ortaya çıkardığı, K17 ya da K6B mutasyonlarının PK2'ye neden olduğu tespit edilmiştir. Bazı olgularda mental retardasyon bildirilmektedir (14,15). Sunulan olgu, ayak tırnak bulguları, palmoplantar hiperhidroz ve dental distrofi bulgularıyla PK2'ye daha yakın bulundu.

Kolobom gelişimsel bir defektir, embriyonik fissür tam olarak kapanamadığı zaman ortaya çıkar. İrisin bir bölümünün radyal yokluğu, iris üzerinde bir delik ya da irisin pupiller kenarında bir çentik şeklinde izlenir. İris üzerinde bir delik şeklinde olduğunda görme kusurlarına yol açar. Basit kolobom sıklıkla otozomal dominant geçişlidir. Tek başına ortaya çıkabileceği gibi, başka anomalilerle birlikte de ortaya çıkabilir. Trizomi 13 ve 18, Marfan, Rubinstein-Taybi, Sturge-Weber ve bazal hücreli nevus sendromlarıyla ilişkisi bildirilmiştir. İris kolobomu embriyonik fissürün büyük bölümünün hatalı kapanmasının dışardan görülen tek bulgusu olabilir. Bu nedenle, iris kolobomlu olgularda tam oftalmolojik muayene yapılmalıdır (10,11). Bu hastada doğuştan mevcut olan iris kolobomu görmesini engellememektedir.

Bu hastada PK'ya iris kolobomu, araknodaktili ve eklem hiperelastisitesinin eşlik etmesi ilginç bulunmuştur. Literatür tarandığında şimdiye kadar bildirilen dördüncü otozomal resesif geçişli pakioniki kongenita olması ve geç bulgu veren olguların başka bir genetik sendrom ya da PK varyantı olduğu yönündeki görüşlere yeni bir kanıt oluşturması açısından sunulması uygun bulunmuştur.

KAYNAKLAR

1. Tüzün Y. Tırnak hastalıkları. In: Tüzün Y, Kotoğyan A, Aydemir EH, Baransü O, editors. Dermatoloji. 2nd ed. İstanbul: Nobel Tıp Kitabevleri; 1994. p. 528-36.

2. Griffiths WAD, Judge MR. Disorders of keratinization. In: Champion RH, Burton JL, Burns DA, editors. Textbook of Dermatology. 6th ed. Oxford: Blackwell Science Ltd; 1998. p. 1483-588.
3. Sivasundram A, Rajagopalan K, Sarojini T. Pachyonychia congenita. *Int J Dermatol* 1985;24:179-80.
4. Feinstein A, Friedman J, Schewach-Millet M. Pachyonychia congenita. *J Am Acad Dermatol* 1988;19: 705-11.
5. Franzot J, Kansky A, Kavcic S. Pachyonychia congenita (Jadassohn-Lewandowsky syndrome): a review of 14 cases in Slovenia. *Dermatologica* 1981;160: 462-72.
6. Iraci S, Bianchi L, Gatti S, Carrozzo AM, Bettini D, Nini G. Pachyonychia congenita with late onset of nail dystrophy: a new clinical entity? *Clin Exp Dermatol* 1993;18:478-80.
7. Hannaford RS, Stapleton K. Pachyonychia congenita tarda. *Australas J Dermatol* 2000;41:175-7.
8. Chong-Hai T, Rajagopalan DDM. Pachyonychia congenita with recessive inheritance. *Arch Dermatol* 1977;113:685-6.
9. Haber RM, Rose TH. Autosomal recessive pachyonychia congenita. *Arch Dermatol* 1986;122:919-23.
10. Baraitser M, Winter RM. Iris coloboma, ptosis, hypertelorism, and mental retardation: A new syndrome. *J Med Genet* (London) 1988;25:41-3.
11. Verloes A. Iris coloboma, ptosis, hypertelorism, and mental retardation: Baraitser-Winter syndrome or Noonan syndrome. *J Med Genet* 1993;30:425-6.
12. Jackson ADM, Lawler SD. Pachyonychia congenita: a report of six cases in one family. *Ann Eugen* 1951; 16:142-6.
13. Gorlin RJ, Pindborg JJ, Cohen MM, Jr. Syndromes of the Head and Neck. 2nd ed. New York: McGraw-Hill; 1976. p. 600-3.
14. Smith FJD, Jonkman MF, van Goor H, Coleman CM, Covello SP, Uitto J, et al. A mutation in human keratin K6b produces a phenocopy of the K17 disorder pachyonychia congenita type 2. *Am J Hum Genet* 1998;7:1143-8.
15. Terrinoni A, Smith FJD, Didona B, Canzona F, Paradisi M, Huber M, et al. Novel and recurrent mutations in the genes encoding keratins K6a, K16 and K17 in 13 cases of pachyonychia congenita. *J Invest Dermatol* 2001;117:1391-6.

Yazışma adresi:

Yrd. Doç. Dr. Mustafa Turhan ŞAHİN
Mansuroğlu Mahallesi, 273/1 Sokak
Cemre Apt. A-Blok, No: 36/3-3
35030 Bornova / İZMİR
CSM: 0.532.4778242
Faks: 0.236.2370213
e-mail: mustafaturhan@superonline.com
