

Multipl familial trikoepitelyoma

İlkin ZİNDANCI (*), Fatma KUŞ YAZAR (**), Ebru ZEMHERİ (***), Melek KOÇ (*), Burçe CAN (*), Zafer TÜRKÖĞLU (*), Emek KOCATÜRK (*), Mukaddes KAVALA (*)

SUMMARY

Multiple Familial Trichoepithelioma

Trichoepithelioma is a benign hamartomatous tumor of the pilosebaceous follicle that may occur either as a nonhereditary solitary lesion or as multiple lesions that are often dominantly inherited. The gene for multiple trichoepitheliomas has been mapped to a locus 9p21. The exact prevalence is unknown. They most commonly appear in early childhood or at puberty. We report a case of multiple familial trichoepithelioma occurring in four members of a family.

Key words: Multipl trichoepithelioma, familial trichoepithelioma

Anahtar kelimeler: Multipl trikoepitelyoma, familial trikoepitelyoma

Trikoepitelyoma foliküler diferansiyasyon gösteren selim hamartomatöz bir tümördür. Nonherediter soliter formu yüzde deri rengine, düzgün yüzeyleli asemptomatik papüllerle seyrederek. Nadir görülen herediter form ise sıklıkla nazolabial sulkus, burun ve kulaklarda yerleşen multipl lezyonlarla karakterizedir. Kadınlarda daha sık görülen herediter form otozomal dominant genetik geçiş gösterir (1,2).

OLGU

18 yaşında kadın hasta 6 yıl önce burun kenarlarından başlayan yaygın papüler lezyonlarla polikliniğimize başvurdu. Sistemik muayenesinde özellik bulunmayan hastanın dermatolojik muayenesinde yüzde nazolabial sulkus, burun ve yanaklarda, saçlı deride ve sırt üst kısmında palpasyonla sert, dağınık yerleşimli, 0.2-5 mm çaplı, deri rengine çok

sayıda papül gözlemlendi (Resim 1,2). Hastanın sorgulamasında benzer lezyonların 37 yaşındaki annesi ve 12 yaşındaki kızkardeşinde 1 yıldır, 19 yaşındaki kız kardeşinde 9 yıldır devam ettiği, baba ve erkek kardeşinde benzer lezyonların olmadığı öğrenildi (Resim 3-5). Hastanın yüz ve saçlı derisinden alınan biyopsilerde stromal fibrosis ve mononükleer infiltrasyonun çevrelediği, periferde palizad yapan bazaloid hücreler ve infundibular keratinizasyon gösteren keratinositlerden oluşan tümöral



Resim 1. Nazolabial sulkus, orbita mediali ve alında saydam papüller.

Gönderilme tarihi: 10.06.2008

Kabul tarihi: 01.11.2008

SB Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği*; SB Pendik Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği**; SB Göztepe Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Kliniği***



Resim 2. Saçlı deride trikoepitelyoma lezyonları.



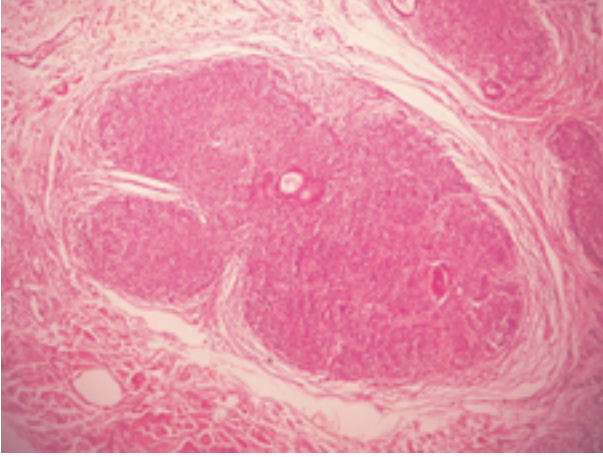
Resim 3. Annede burun kenarında trikoepitelyoma lezyonları.



Resim 4. Ortanca kızkardeşde yüzün orta hattında yerleşen papüller.



Resim 5. Küçük kızkardeşde yüz tutulumu.



Resim 6. Palizad yapan bazaloid hücreler ve infundibular keratinizasyon gösteren keratinositlerden oluşan tümöral lezyon.

TARTIŞMA

Epitelyoma adenoides kistikum ve Brooke tümörü olarak da adlandırılan multipl familial trikoepitelyomada (MFT) özellikle yüzün orta hattını tutan papülonodüler lezyonlar, saçlı deri, yanaklar, kulaklar ve sırtın üst kısmında da görülebilir. Sıklıkla çocukluk çağı ve pubertede çıkmaya başlayan lezyonlar yaşla birlikte artış gösterir (1,2). Hastalarımızda 3 kızkardeşle lezyonlarının görülme yaşı literatürle uyumlu olmakla birlikte, annede erişkin yaşta görülmesi dikkat çekici ve nadir görülen bir durum olarak değerlendirildi.

Trikoepitelyoma tanısı histopatolojik olarak konur ve üst dermiste fibröz stroma ile çevrili palizad yapan bazaloid hücrelerin oluşturduğu keskin sınırlı yuvarlak veya kubbe şeklinde birikimlerle karakterizedir. Klinik olarak bazal hücreli karsinomlarla karışık tablo, bazal hücreli karsinomlardan stromal artefakt, atipi ve mitoz olmaması ile ayrılabilir (2).

MFT, genetik ve sistemik bir çok hastalıklara eşlik edebilir. Multipl silendirom ve ekrin spiradenomlarla birlikte Brooke-Spiegler Sendromunda, vermikulat atrofi, milia, hipotrikozis, bazal hücreli karsinoma ve periferik siyanozla birlikte Rambo sendromunda, bazal hücreli karsinoma ve foliküler atrofi ile birlikte Bazex sendromunda görülebilir. SLE, myastenia gravis, subklavian pulmoner kolla-

teral damar ve serebral anevrizma ile birlikteliği de bildirilmiştir (1-3). Hastalarımızın klinik ve laboratuvar incelemelerinde dermatolojik veya sistemik başka bir hastalık saptanmadı.

Otozomal dominant geçiş gösteren MFT'nin 16q12-q13 kromozomunda lokalize bir gen defekti ile ilişkisi saptanmış, CYLD (recessive oncogene cylindromatosis) gen mutasyonunun etyopatogeneze rol oynadığı gösterilmiştir. Aynı genin mutasyonu familial silendiromatozis ve Brooke-Spiegler sendromuna da neden olmaktadır (4,5). Bu tabloların aynı gen mutasyonunun değişik fenotipik varyasyonları olduğu düşünülmüştür (6).

Kozmetik problem oluşturan lezyonların tedavisinde cerrahi eksizyon, kriyoterapi, elektrodessikasyon ve karbondioksit laser uygulamaları önerilmekte ancak yeterince olumlu yanıtlar alınamamaktadır (2).

Sonuç olarak trikoepitelyomalar nadiren multipl familial formda da görülebilmektedir. Bu nedenle histopatolojik olarak trikoepitelyoma tanısı konan hastalarda aile sorgulaması ile birlikte sistemik araştırmalar yapılmalıdır.

KAYNAKLAR

1. **McCalmont TH:** Adnexal Neoplasms. *Dermatology*. Ed. Horn TD, Mascaro JM, Mancini AJ, Salasche SJ, Saurat JH, Stingl G.1. baskı. Edinburgh, Mosby 2003; 1733-1755.
2. **Kaddu S, Kerl H:** Appendage Tumors of the skin. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. Ed. Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz SI.6. baskı. Newyork, McGraw-Hill Medical Publishing Division, 2003; 785-808.
3. **Inatomi Y, Yonehara T, Fujioka S, et al:** Familial multiple trichoepithelioma associated with subclavian-pulmonary collateral vessels and cerebral aneurysm-case report. *Neurol Med Chir (Tokyo)* 41(11):556-60, 2001.
4. **Zhang XJ, Liang YH, He PP, et al:** Identifications of the cylindromatosis tumor-suppressor gene responsible for multiple familial trichoepithelioma. *J Invest Dermatol* 122:658-64, 2004.
5. **Salhi A, Bornholdt D, Oeffner F, et al:** Multiple familial trichoepithelioma caused by mutations in the cylindromatosis tumor suppressor gene. *Cancer Res* 64:5113-17, 2004.
6. **Zuo YG, Xu Y, Wang B, et al:** A novel mutation of CYLD in a Chinese family with multiple familial trichoepithelioma and no CYLD protein expression in tumour tissue. *Br J Dermatol* 2007; 818-821.