

İki Kardeşte Komedonal Darier Hastalığı

A. Tülin Mansur*, İkbal E. Aydıngöz*,
Nurhan Kocaayan*, Zuhal Erçin*, Önder Peker**

SB Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi *Dermatoloji Kliniği ve **Patoloji Bölümü

Özet

Darier Hastalığı sıklıkla kıl foliküllerini etkileyen, esas olarak gövde ve saçlı deri gibi seboreik bölgeleri tutan, hiperkeratotik papüllerle karakterize bir genodermatozudur. Komedonal Darier hastalığı ise komedonlar ve epidermoid kist benzeri lezyonlarla belirlenen nadir rastlanan bir formdur. Literatürde bu özellikleri taşıyan 5 olgu bulunmaktadır. Bu makalede sunulan 27 ve 35 yaşlarında iki erkek kardeşte, Darier hastalığının tipik klinik bulgularına ek olarak yüzde özellikle zigomatik bölgelerde, koltuk altlarında ve sternum üzerinde çok sayıda açık ve kapalı komedonlar, yer yer sarı-beyaz renkte, yağlı içerikli kistler bulunuyordu. Bu alanlardan yapılan biyopsilerde izlenen kistik yapıların duvarını döşeyen epitelde akantoliz, yarık oluşumu ve diskeratotik hücreler, lümeninde ise lamellar tarzda keratin mevcuttu. Komedonal Darier hastalığının iki kardeşte ortaya çıkması, bu klinik varyantın gelişiminde kalıtsal veya çevresel faktörlerin rol oynayabileceğini düşündürmektedir.

Anahtar Kelimeler: Darier hastalığı, komedon, keratozis folikülaris, kist, epidermal kist, comedonal Darier hastalığı

Mansur AT, Aydıngöz İE, Kocaayan N, Erçin Z, Peker Ö. İki kardeşte comedonal Darier hastalığı. *Türkderm* 2006;40(2):72-74

Summary

Darier's disease is a genodermatosis affecting mainly the hair follicles and clinically presenting as hyperkeratotic papules arising mostly on the seborrheic areas like the trunk and the scalp. Comedonal Darier's disease is a rare type which is characterized by comedones and epidermoid cyst like lesions. In the literature 5 cases having these characteristics have been reported. Here is presented two brothers with 27 and 35 years of age, exhibiting the typical clinical features of Darier's disease in addition to many open and closed comedones and whitish-yellow cysts containing oily material, which are found on the face, especially the zygomatic prominences, axillae and the sternum. Histologic examination of these lesions showed cysts with lamellar type of keratin in the lumen and acantholysis, cleft formation and dyskeratotic cells in the epithelial wall of the cyst. The presence of comedonal Darier's disease in two brothers shows that hereditary and environmental factors may play a role in the development of this clinical variant of Darier's disease.

Key Words: Darier's disease, comedone, keratosis follicularis, cyst, epidermal cyst, comedonal Darier's disease

Mansur AT, Aydıngöz İE, Kocaayan N, Erçin Z, Peker Ö. A case report of two brothers with comedonal Darier's disease. *Türkderm* 2006;40(2):72-74

Darier hastalığı otozomal dominant geçiş gösteren, vücudun çoğunlukla seboreik bölgelerine yerleşen hiperkeratotik papüller ve nodüllerle karakterize bir genodermatozudur. Hastalığın çok iyi bilinen klasik tipi dışında hipertrofik, vezikülobüllöz, hipopigmente, zosteriform veya lineer, akral ve comedonal Darier hastalığı olarak adlandırılan nadir görülen tipleri de vardır¹⁻⁵. Komedonal Darier hastalığı (KDH), akneye benzer comedonal lezyonlar ile karakterize bir klinik varyanttır, bu lezyonlarda Darier hastalığına özgü histopatolojik

özellikler bulunur. Bu sunumda klasik lezyonların yanı sıra, yüz ve gövdede komedon ve kistlerle kendisini gösteren ve comedonal Darier hastalığı tanısı konan iki erkek kardeş bildirilmektedir.

Olgu 1

Otubeş yaşında erkek hasta, polikliniğimize topuklarındaki kalınlaşma ve ağrılı çatlaklar, vücudundaki koyu renkli döküntüler nedeniyle başvurdu. Bu belirtilerin 16 yıl önce başladığı hastada son 3 yıldır topuklar-

Yazışma Adresi: Dr. A.Tülin Mansur, Sağlık Bakanlığı Haydarpaşa Numune Eğitim ve Araştırma Hastanesi Dermatoloji Kliniği, İstanbul
Alındığı tarih: 17.11.2003 **Kabul tarihi:** 19.01.2004

daki kalınlaşmalar artmış ve yürümeyi engeller hale gelmişti. Hasta ayrıca yaklaşık 10 yıldır yüzünde sivilceler ve yağ bezeleri olduğunu belirtti. Soygeçmiş sorgulandığında anne ve erkek kardeşinde de benzeri döküntülerin olduğu öğrenildi. Dermatolojik bulgular dışında fizik muayene bulguları normaldi. Dermatolojik muayenede, her iki zigomatik çıkıntıda, sternum üzerinde ve koltuk altlarında yaygın açık ve kapalı komedonlar ve yer yer sarı-beyaz renkte, yağlı içerikli kistler görüldü (Şekil 1). Ayrıca hastada saçlı deride skuam ve krutlar, sırtta interskapüler bölgede, göğüs ve karında koltukaltı ve meme hattından inguinal bölgeye kadar uzanan ve göbük etrafında yoğunlaşan, simetrik yerleşimli, bazıları masere görünümüne keratotik, kahverengi folliküler papüller izlendi (Şekil 2). Her iki el ve ayak sırtında yassı, 2-3 mm çaplı, deri renginde veya soluk eritemli papüller mevcuttu. Ayak tabanlarında kitle oluşturacak ölçüde yoğun hiperkeratoz ve fissürler saptandı. Avuç içlerinde noktasal hiperkeratoz izlendi. Oral mukozada sert damakta kaldırım taşı görünümünde yaygın papüller, el ve ayak tırnaklarında uzunlamasına kırmızı çizgilenmeler, distal kenarlarda çentiklenme ve subungual hiperkeratoz, matlaşma, sarı renk değişikliği görüldü.

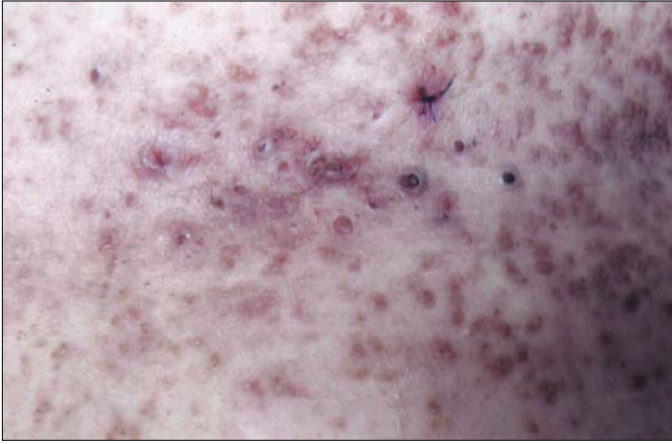
Olgu 2

Yukarıdaki olgunun 27 yaşındaki erkek kardeşinin dermatolojik muayenesinde de sırt, göğüs ve saçlı deride Darier hastalığına ait tipik klinik bulguların yanısıra, yüz, koltuk altları ve

göğüste benzer şekilde açık ve kapalı komedonlar ve kistler görüldü (Şekil 3,4). Her iki olgunun folliküler keratotik papül içeren alanlarından yapılan biyopsilerde Darier hastalığına ait tipik histopatolojik bulgular saptandı. Kist ve komedonlardan yapılan biyopsilerde lümeninde lamellar tarzda keratin, duvarı döşeyen epitelde ise akantoliz, yarı oluşumu ve diskeratotik hücreler görüldü (Şekil 5,6). Her iki hastanın rutin hematolojik ve biyokimyasal parametreleri normal sınırlar içinde bulundu. İlk olguya asitretin 50 mg/gün, ikinci olguya ise isotretinoin 40 mg/gün başlandı. Ancak hastalar ilaçlarını düzenli olarak sağlayamadıklarından, bu tedavinin lezyonlar üzerindeki etkisi tam olarak değerlendirilemedi.

Tartışma

Komedonal Darier hastalığı ilk olarak Derrick ve arkadaşları tarafından, Darier hastalığının klasik klinik bulgularına ek olarak, göz çevresi, kulaklar, boyun, saçlı deri ve gövdede iri komedonal ve nodüler lezyonların izlendiği iki olguda, Darier hastalığına özgü tipik mikroskopik bulguların saptanmasıyla tanımlanmıştır³. Bugüne dek, literatürde komedonal Darier hastalığı tanısını almış 5 olgu bulunmaktadır. Bu olgularda yüz, saçlı deri ve gövdede komedonlar, kistler, nodüller ve çökük nedbelerin yanısıra, Darier hastalığının deri ve tırnak bulgularının çeşitli derecelerde mevcut olduğu belirtilmektedir. Literatürde Darier hastalığına ilaveten şiddetli aknesi olan ve 'fokal akantolitik diskeratoz' olarak isimlendirilen bir olgu da-



Şekil 1: Olgu 1- Göğüste açık ve kapalı komedonlar.



Şekil 3: Olgu 2- Yüzde komedon ve kistik yapılar.



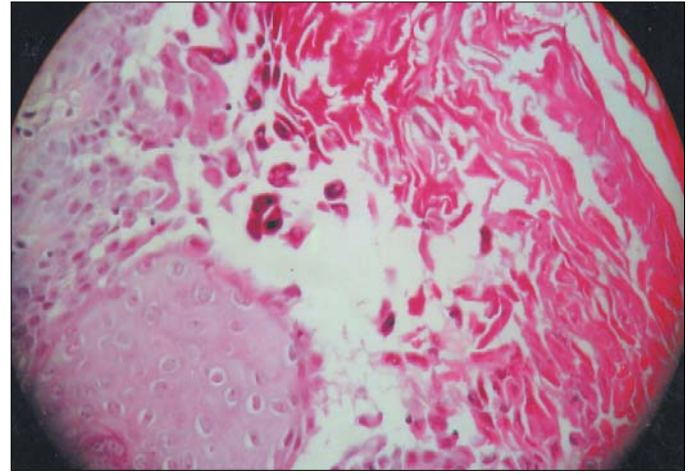
Şekil 2: Olgu 1- Gövdede Darier hastalığına ait tipik lezyonlar.



Şekil 4: Olgu 2- Yüzde açık, kapalı komedon ve kist yapıları.



Şekil 5: Lümeninde lamellar tarzda keratin içeren kistik yapı (H&Ex40).



Şekil 6: Kist duvarında akantoliz, yarık oluşumu ve diskera-
totik hücreler (H&Ex200).

ha mevcuttur⁶. Bu olgu da komedonal Darier hastalığını çağrıştırmaktadır. İlk bildiriye her iki hastanın da orta yaş ve üzerinde olması (55 yaş, 65 yaş), bu lezyonların ilerleyen yaş ve buna bağlı güneş hasarıyla ortaya çıkabileceğini akla getirmiştir³. Ancak daha sonra bildirilen, 32, 34 ve 47 yaşlarındaki 3 olgu bu lezyonların daha erken yaşta da gelişebileceğini göstermiştir^{4,5}. Derrick ve ark.'nın olgularından her ikisinde de komedonlar görülmüşken, Nabeshima ve ark.'nın tanımladığı olguda ise göğüs ve sırtta komedonlara benzeyen sarımsı lezyonlar ve bazıları başparmak büyüklüğünde çok sayıda kist mevcuttu⁴. Lee ve ark.'nın bildirdiği iki olguda da hem komedonlar, hem de özellikle yüz ve saçlı deride dağınık şekilde yerleşen veya birbirleriyle birleşme gösteren nodüller izlenmiştir⁵. Olgularımızda ilk bakışta akne vulgarisi anımsatan komedonlar ve epidermoid kist benzeri lezyonlar hem yüz gibi güneşe açık, hem de koltukaltı gibi güneşe kapalı alanlarda mevcuttu ve Darier hastalığının tipik keratotik papülleri ile bir arada bulunuyordu. Her iki olguda da hem komedon, hem de kist görünümündeki alanlardan yapılan biyopsilerde Darier hastalığına özgü histopatolojik bulguların izlenmesiyle nadir bir form olan komedonal Darier tanısı kondu. Olgularımızın 27 ve 35 yaş gibi genç erişkin dönemde olması, ayrıca lezyonların 10 yıl gibi uzun süredir var olduklarının öğrenilmesi bu tablonun güneş hasarından bağımsız olarak orijinal hastalığın bir parçası olarak bulunabileceğini desteklemektedir. Darier hastalığında komedon ve kistlerin oluşum nedeni açık değildir. Epidermoid kistlerin çoğunlukla kıl folliküllerinin infundibuler parçasından kaynaklandığı ve folliküler oklüzyon ile inflamasyonun bu süreçte rol oynadığı düşünülmektedir⁷. Bilindiği gibi Darier hastalığında lezyonlar çoğunlukla seboreik bölgelerde bulunur ve folliküler yerleşim ön plandadır. Da-

rier hastalığında pilosebace yapılarında tıkaç oluşumu ve infundibuler genişlemeler histopatolojik olarak da izlenmektedir. Bu durumda Darier hastalığında epidermoid kist ve komedonların bulunması doğal süreçle uyumlu olabilecek bir gelişimdir. Gene de bu hastalıkta epidermoid kist ve komedonlar ancak nadiren görülmektedir.

Sonuç olarak, Darier hastalığına eşlik eden epidermoid kist ve komedonlar öncelikle aynı hastalığın komedonal tipi olarak düşünülmelidir. Komedonal Darier hastalığı nadir görülen bir klinik tiptir ve bilindiği kadarıyla bu bildiride 6. ve 7. olgular sunulmaktadır. Bugüne dek bildirilen olgularda komedonal lezyonların ve kistlerin ailesel özellik gösterdiğine değinilmemiştir. Burada ilk kez iki kardeş olguda komedonal Darier hastalığının gösterilmesi, bu klinik varyantın gelişiminde genetik, bireysel ve çevresel faktörlerin rol oynadığını düşündürmektedir.

Kaynaklar

1. Griffiths WAD, Judge MR, Leigh IM: Darier's disease. Textbook of Dermatology. Ed. Champion RH, Burton JL, Burns DA, Breathnach SM. 6. Baskı. Milan, Blackwell Science, 1998;1546-1548.
2. Burge S: Darier's disease. Textbook of Pediatric Dermatology. Ed. Harper J, Oranje A, Prose N. Slovenia, Blackwell Science, 2000;1153-1157.
3. Derrick EK, Darley CR, Burge S: Comedonal Darier's disease. Br J Dermatol 1995;132:453-455.
4. Nabeshima M, Kumakiri M, Ohkawara A: Multiple epidermoid cysts in Darier's disease. Br J Dermatol 1996;134:1163-1164.
5. Lee MW, Choi JH, Sung KJ, Moon KC, Koh JK: Two cases of comedonal Darier's disease. Clin Exp Dermatol 2002;27:714-715.
6. Ackerman AB: Focal acantholytic dyskeratosis. Arch Dermatol 1972; 106:702-706.
7. Scott GA: Cutaneous cysts and related lesions. Textbook of Dermatopathology. Ed. Barnhill RL, Crowson AN, Busam KJ, Granter SR. USA, McGraw-Hill, 1998; 481.