

# Primer Komplet Pakidermoperiostoz: Olgu Sunumu

## Primary Complete Pachydermoperiostosis: A Case Report

Cihangir Aliğaoglu, Murat Aslankurt\*, Mustafa Atasoy\*\*, Ömer Onbaş\*\*\*, Mahmut Bozkurt\*\*\*\*

Erzurum Numune Hastanesi Dermatoloji ve \*Göz Kliniği  
Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi \*\*Dermatoloji ve \*\*\*Radyoloji Anabilim Dalı  
\*\*\*\*Doğu Tıp Radyoloji Merkezi, Erzurum, Türkiye

### Özet

Touraine-Solente-Gole sendromu olarak da bilinen pakidermoperiostozis (PDP) değişken geçişli otozomal dominant kalıtım gösteren bir primer hipertrofik osteoartropatidir. Bu nadir hastalık genellikle puberte döneminde sinsi olarak başlar ve erkeklerde kadınlardan daha yaygındır. 35 yaşındaki erkek hastamızda aslan yüzü görünümü, her iki göz kapağında ptosis, kutis verticis girata, distal falankslarda çomaklaşma gözlemlendi. El direk grafisinde periostozis görüldü (*Turkderm 2006; 40 (Özel Ek B): B20-B22*)

**Anahtar kelimeler:** Pakidermoperiostozis

### Summary

Pachydermoperiostosis, also known as Touraine-Solente-Gole syndrome, is a primary hypertrophic osteoarthropathy that is inherited as an autosomal dominant trait with variable expression. This rare disease usually begins insidiously at puberty and is more common in men than in women. A 35 year-old man with pachydermoperiostosis was presented. He presented with leonine appearance, bilateral ptosis, cutis verticis gyrata and clubbing in the distal phalanges. Plain radiograph of hand showed periostosis. (*Turkderm 2006; 40 (Suppl B): B20-B22*)

**Key Words:** Pachydermoperiostosis

Pakidermoperiostozis (PDP) parmaklarda çomaklaşma, yüz derisi ve saçlı deride kalınlaşma ve kabalaşma, uzun kemiklerde kortikal kalınlaşma, sebace bezlerin aşırı aktivitesi ile seyreden nadir görülen bir sendromdur. İlk olarak 1868 yılında tanımlanmış ve otozomal dominant kalıtım gösterdiği düşünülmüştür. Erkeklerde kadınlara oranla daha sık görülür. Klinik olarak genellikle adolesan dönemde başlar ve yaklaşık on yıl içinde progresyonunu tamamlar. İlk tanımlandığında, akromegalinin bir formu olduğu düşünülmüş, fakat sonradan farklı bir antite olduğu gösterilmiştir<sup>1</sup>. PDP nadir görülen bir sendrom olması sebebiyle sunmayı uygun bulduk.

### Olgu

Otuzbeş yaşındaki hastamız yüzündeki derin oluklanmalar, el ve ayaklarda çomaklaşma ve göz kapaklarındaki düşüklük şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastalığının 14-15 yaşlarında başladığını, 8-10 sene içerisinde

de ilerleyerek şu andaki klinik görünümünün oluştuğunu ifade etti. Ailede aynı hastalığı olan başka bir fert olmadığını belirtti.

Dermatolojik muayenede, yüzde, özellikle alın, burun yan bölgeleri ve zigomatik alanda deri çizgilerinin kalınlaşmış ve derinleşmiş olduğu, göz kapaklarının hipertrofik olmasından dolayı her iki gözde ptosis, saçlı deri çizgisinde net olarak görülen kutis verticis girata bulgusu ve saçlarda aşırı derecede kepeklenme vardı. Yüzde yağlı bir görünüm (sebore) ile birlikte hastada tipik aslan yüzü görünümü, ayaklarda daha fazla olmak üzere el ve ayakta belirgin bir derecede hiperhidrozis gözlemlendi (Şekil 1). Her iki el ve ayakta distal falankslarda çomaklaşma tesbit edildi (Şekil 2). Mukayeseli el grafisinde, bilateral, 1. metakarp kemiklerinde kortikal kalınlaşma ve periostal reaksiyon görüldü (Şekil 3).

Göz muayenesinde, renkli görme, göz hareketleri, ön segment ve retina muayeneleri normaldi. Her iki üst göz kapağında belirgin genişleme mevcut olup verti-

**Yazışma Adresi:** Dr. Cihangir Aliğaoglu, Hacı Salih Efendi Mah. Huzur-iş Apt. F Blok Kat: :4 Yenışehir, Erzurum, Türkiye  
Tel.: 0533 569 55 17 E-mail: caliaogaoglu@yahoo.com **Alındığı tarih:** 19.03.2004 **Kabul tarihi:** 17.05.2004



kal uzunlukları 14 ve 17mm olarak ölçüldü. Alt kapak dış 1/3 kısımlarında daha belirgin olan çekilme mevcuttu. Levator adale fonksiyonlarında belirgin azalma izlendi. Alın kaslarının fonksiyonları ekarte edildiğinde sağ ve sol gözde 3 ve 4mm olarak ölçüldü. Kapak kenarı ile retinal refle mesafesi -1 ve 0 mm idi. Palpebral fissür genişliği alt kapak deformitesi nedeniyle sağlıklı bir şekilde değerlendirilemedi.

Labaratuvar tetkiklerinde hemogram, sedimantasyon, rutin biyokimya, rutin idrar tahlili normaldi. Hastanın hormon analizlerinde ACTH, TSH, GH, FSH, LH, PRL ve kortizol seviyesi normal sınırlarda idi. Akciğer ve batın tomografisi normaldi. TPHA ve VDRL negatif olarak bulundu. Tümör markerlarından nöron spesifik enolaz (NSE), karsino embriyonik antijen (CEA) ve ferritin normal düzeylerde idi.

Tipik yüz görünümü, kutis verticis girata bulgusu, yüzde ve saçlı deride sebore, el ve ayakta hiperhidrozis, distal falanklarda çomaklaşma ve direk grafide kemiklerdeki kortikal kalınlaşma gibi bulgulara dayanılarak PDP tanısı kondu. Hasta yüzü ve ptozisi için önerdiğimiz cerrahi girişimi kabul etmedi.

## Tartışma

Pakidermoperiostozis (PDP) deri ve iskelet sistemini etkileyen, nadir görülen, otozomal dominant geçişli bir sendromdur. Erkeklerde kadınlardan daha sık görülür<sup>2,3</sup>.



Şekil 1. Alın ve yüzde derin oluklanmalar ve kaba yüz görünümü

PDP deri ve iskelet sisteminde hipertrofik bulgularla kendini gösterir. Distal falanklarda çomaklaşma (%89), kaba yüz görünümü (%61), kutis verticis girata (%24), fil ayağı (%24) ve sebore (%33) gözlenir. Kemik tutulumu sıklıkla uzun kemiklerde kortikal kalınlaşma şeklindedir<sup>3</sup>. Radyolojik olarak periostit görünümü %97 oranında tespit edilmiştir<sup>3,4</sup>.

Derin nazolabial oluk, alın çizgisinin oluk şeklinde olması, kırışmış buruşmuş gibi görünen saçlı deri, hastada aslan yüzü görünümüne neden olur. Yüz ve saçlı deride yağlı görünüm vardır. El ve ayaklarda hiperhidrozis sık rastlanan bulgularındır<sup>2</sup>.

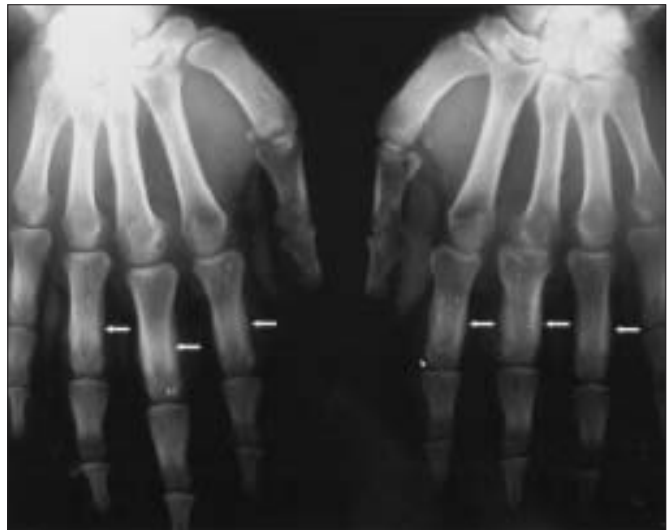
PDP'nin primer ve sekonder olmak üzere iki alt formu vardır<sup>3</sup>. Primer PDP'de tüm klinik bulgular olduğunda, komplet, cilt bulgularının olmadığı tipi inkomplet, sadece cilt bulgularının olduğu tip ise frust form olarak adlandırılır<sup>5</sup>.

Hastalığın oluşum mekanizması tam olarak bilinmemektedir. Her iki tipinin oluşum mekanizmasının aynı olduğu sanılmaktadır. Değişen periferik kan akımı gözlenen hastalarda kapiller staz, lokal hipoksiye yol açarak kollajende proliferasyon yaptığı düşünülmektedir. Ayrıca GH'un fibroblast, endotel hücreleri ve osteoblastları aktive ederek hastalığı oluşturabileceği de düşünülmüştür<sup>3</sup>.

Sekonder PDP akciğer ve mediasten enfeksiyonları, primer akciğer tümörü, metastatik akciğer tümörü, respiratuvar distres sendromu, bronşektazi, kistik fibrozis, idiopatik akciğer fibro-



Şekil 2. Distal falanklarda çomaklaşma



Şekil 3. El kemiklerinde kortikal kalınlaşma

zisi, HIV enfeksiyonu sonucu oluşabilir<sup>6</sup>. Sekonder PDP'de kutanöz bulgular (pakidermi, kutis verticis girata, sebore) primer tipe göre daha az görülür. Osteoartropati ise primer tipe göre daha sık görülür ve genellikle ağırlıdır<sup>7</sup>.

PDP de ptozis olabilir. Orta derecede olanlar tedavi gerektirmediği halde, ileri derecede olanlar cerrahi olarak düzeltilmesi gerekir<sup>7</sup>. Sıklıkla üst göz kapaklarının yatay ve dikey çapları artmıştır. Zaman zaman blefarit de olabilir<sup>2</sup>. Ayrıca korneal lökoma, katarakt ve presenil maküler distrofi de bildirilmiştir<sup>7</sup>. Olgumuzda aslan yüzü görünümü, el ve ayaklarda kabalaşma, distal falankslarda çomaklaşma, el ve ayakta hiperhidrozisi vardı. Saçlı deride kutis verticis girata ile birlikte aşırı derecede kepeklenme ve yüzde yağlı görünüm izlendi. Kemik grafisinde kortikal kalınlaşma, ve her iki göz kapağında ileri derecede ptozis görüldü. Olgumuz PDP'nin komplet formu olarak değerlendirildi.

PDP akromegali, tiroid akropati, sifilitik periostozis ve lepra matöz lepra ile ayırıcı tanıya gider<sup>3</sup>.

PDPnin etkin bir tedavisi yoktur. Kozmetik olarak hastanın şikayetlerine yardımcı olunabilir<sup>2</sup>. Biz hastamıza yüzü ve ptozisi

için cerrahi tedavi önerdik. Tedavi önerimiz hasta tarafından kabul edilmedi.

#### Kaynaklar

1. Shimizu C, Kubo M, Kijima H, Uematsu R, Sawamura Y, et al: A rare case of acromegaly associated with pachydermoperiostosis. *J Endocrinol Invest* 1999;22:386-9.
2. Monteiro E, Carvalho P, Silva A, Ferraro A: Frontal rhytectomy: a new approach to improve deep wrinkles in a case of pachydermoperiostosis. *Plast Reconst Surg* 2003;15:1189-91.
3. Thappa DM, Sethuraman G, Kumar GR, Elangovan S: Primary pachydermoperiostosis: a case report. *J Dermatol* 2000;27:106-9.
4. Viola IC, Joffe S, Brent LH: Primary hypertrophic osteoarthropathy. *J Rheumatol* 2000;27(6):1562-3.
5. Durusoy C, Dilek A, Lakadamyalı H, Akaya H, Seçkin D, ark: Primer komplet pakidermoperiostoz: sporadik bir olgu. *T Klin J Med Sci* 2003;23:245-9.
6. Jajic Z, Grazio S, Nemcic T, Jajic I: Reactivation of primary hypertrophic osteoarthropathy by bronchogenic carcinoma. *Clin Exp Rheumatol* 2001;19:95-7.
7. Arinci A, Tümerdem B, Karan MA, Erten N, Büyükbabani N: Ptozis caused by pachydermoperiostosis. *Ann Plast Surg* 2002;49(3): 322-5.