

Olgu Sunumu

# Yaygın Tutulumla Seyreden Bir Darier Olgusu

Necmettin Akdeniz\*, Serap Güneş Bilgili\*\*, Ömer Çalka\*, İrfan Bayram \*\*\*

## Özet

**Darier hastalığı (Darier-White hastalığı, keratozis folikularis), seboreik bölgelerde yağlı, hiperkeratotik papül ve plaklarla karakterize, otozomal dominant geçişli, nadir görülen bir genodermatozdur. Bu makalede Darier hastalığı tanısı konulan 32 yaşındaki bir bayan olgu, nadir görülmesi ve yaygın tutulumla seyretmesi nedeniyle sunuldu.**

**Anahtar kelimeler:** Darier hastalığı, keratozis folikularis, genodermatoz.

Darier hastalığı, keratozis folikularis veya Darier-White hastalığı olarak da bilinen, keratinizasyon bozukluğu ile karakterize, deri, tırnak ve mukoza tutulumunun görüldüğü genetik geçişli bir hastalıktır (1,2). Prevalansının 1/55,000 ve 1/100,000 arasında olduğu tahmin edilmektedir (3). Hastalık genellikle 6-20 yaşlar arasında başlamakta birlikte daha erken olarak 4 yaşında veya daha geç 70 yaşlarında bildirilen olgular da vardır (1).

Burada Darier hastalığı tanısı konulan bir olguyu, doğumda başlaması, yaygın tutulumla seyretmesi ve nadir görülen bir hastalık olması nedeniyle sunmayı uygun gördük.

## Olgu Sunumu

Otuz iki yaşında bayan hasta polikliniğimize tüm vücutta yaygın kahverengi kabuklanmalar şikayeti ile başvurdu. Hikayesinden şikayetlerinin doğumda başladığı ve zamanla arttığı öğrenildi. Özgeçmişinde özellik yoktu. Soygeçmişinde iki erkek, üç kızkardeşinde ve babasında benzer şikayetlerin olduğu öğrenildi. Dermatolojik muayenesinde omuzlardan gluteal bölgeye kadar

sırtın tamamını kaplayan, göğüs, boyun, saçlı deri, kulak helikslerinin içinde ve üst ekstremitelerin proksimalinde yaygın 1-3 mm çaplı birbiriyle birleşmiş kahverengi renkli, yağlı görünümlü hiperkeratotik papüller, tüm el tırnaklarında distal onikolizis ve V şeklinde oyuklar ile sert damakta 1-3 mm çaplı mukoza renginde papüller vardı (Resim 1). Sistemik muayenesi normaldi. Yapılan rutin biyokimyasal laboratuvar incelemelerinde patoloji saptanmadı. Sırttan alınan biyopsinin histopatolojik incelemesinde Darier hastalığı ile uyumlu olarak hiperkeratoz, papillamatöz ve akantoz ile birlikte granular tabakada corps rond benzeri diskeratotik hücre vardı (Resim 2). Klinik ve histopatolojik inceleme sonucu Darier hastalığı tanısı konuldu.



Resim 1. Omuzlardan gluteal bölgeye kadar sırtın tamamını kaplayan 1-3 mm çaplı birbiriyle birleşmiş kahverengi renkli, yağlı görünümlü hiperkeratotik papüllerden oluşan plak

XXI. Ulusal Dermatoloji Kongresi, 7-12 Eylül, Antalya, 2006 da poster olarak sunulmuştur.

\*Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Dermatoloji Ana Bilim Dalı, Van.

\*\*İpekyolu Devlet Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Van.

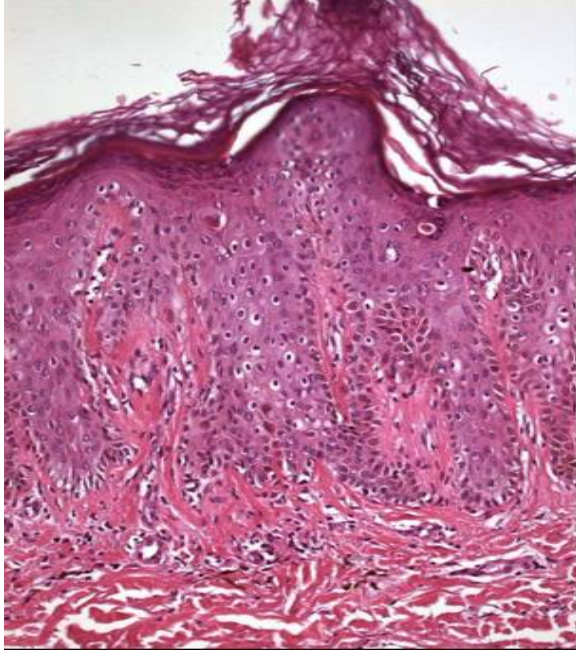
\*\*\*Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Patoloji Ana Bilim Dalı, Van.

**Yazışma Adresi:** Dr. Necmettin Akdeniz  
Yüzüncü Yıl Üniversitesi, Tıp Fakültesi,  
Dermatoloji Ana Bilim Dalı, 65300 Van.

Tel: 0 90 432 2168329

Fax: 0 90 432 216 8329

E-mail: drnakdeniz71@gmail.com



Resim 2. Histopatolojik incelemede hiperkeratoz, papillamatöz ve akantoz ile birlikte granular tabakada corps rond benzeri diskeratotik hücre görülmektedir (hematoksilen & eozin boyası, X 20).

### Tartışma

Darier hastalığı ilk defa 1889 yılında Darier ve White tarafından ayrı ayrı tanımlanmıştır (1). Otozomal dominant geçişli iyi araştırılmış genetik bir bozukluk olup sporadik mutasyonlarda görülmektedir. Darier hastalığı 12q23-24-1 kromozomu üzerinde lokalize olan ATP2A2 genindeki mutasyonlara bağlı ortaya çıkmaktadır. ATP2A2 geni sarkoplazmik/endoplazmik retikulum kalsiyum ATPaz 2'yi (SERCA) kodlar (1,4,5). Olgumuzda aile hikayesi olup iki erkek, üç kızkardeşinde ve babasında benzer şikayet vardı.

Darier hastalığı doğumda görülmez. Genellikle yaşamın birinci veya ikinci dekadında başlar (4). Erkek ve kadınlar eşit olarak etkilenir (1). Olgumuzda hastalık doğumla birlikte başlamıştı.

Klinik olarak özellikle alın, skalp, nasolabiyal ve retroaurikular kıvrımlar, göğüs ve sırt gibi seboreik bölgelerde görülen deri renginde veya sarı-kahverengi yağlı, verrü benzeri papüller görülür. Olguların %80'inde kasık, aksilla, kadınlarda submammaryal bölgede papüllerin yayılması ile fleksural tutulum görülür. Avuç içlerinde punktat keratoz, çukurcuklar ve hemorajik maküller şeklinde görülür. Akrokeratozis verrusiformis benzeri lezyonlar hastaların yaklaşık yarısında vardır. Tırnak değişiklikleri tanı konmasında önemli ipucu sağlar. Longitudinal beyaz ve kırmızı çizgiler,

longitudinal sırtlar ve oyuklar ve subungual hiperkeratoz sık görülen tırnak bulgularıdır. En patognomik tırnak bulgusu tırnakların serbest kenarında V şeklinde oyuklardır. Hastaların yaklaşık % 15'inde merkezleri deprese beyaz papüller şeklinde (kaldırım taşı manzarasında) mukozal lezyonlar görülür. Bazen tıkanıklık nedeni ile tükürük bezleri etkilenebilir (1, 4, 6, 7). Olgumuzda lezyonların yerleşim yeri tipik olarak seboreik bölgelerdi ve çok yaygın tutulum mevcuttu. Tırnak tutulumu olarak tanı koydurucu olan V şeklinde oyuklar ile oral mukoza tutulumu da görülmekteydi.

Histopatolojisinde iki karakteristik özellik akantolizis ve diskeratoz (anormal premature keratinizasyon) görülmesidir. Akantolizis sıklıkla karakteristik suprabazal yarı oluşumuna yol açar. Diskeratotik hücrelerin corps rond ve grainler olmak üzere iki tipi vardır. Corps rond stratum spinosum ve stratum granulosumda görülen piknotik nükleuslu, saydam perinükleer halo ile çevrili eozinofilik sitoplazmalı hücrelerdir. Grainler ise stratum korneumda lokalize keratohyalin granülleri içeren oval hücrelerdir (1,7). Olgumuzda sırttan alınan biyopsinin histopatolojik incelemesi Darier hastalığı ile uyumlu idi.

Darier hastalığı ile birlikte epilepsi, mental retardasyon ve psikoz, manik depresif hastalıklar gibi psikonörolojik bozukluklar sıklıkla görülür (6). Olgumuzda herhangi bir psikolojik ve nörolojik hastalık tespit edilmedi.

Ayırıcı tanıda seboreik dermatit, Hailey-Hailey hastalığı, Grover hastalığı, skalp tutulumu olduğunda ise favus ve tinea amiantesea düşünülmelidir (1, 2). Olgumuzda tipik klinik ve histopatolojik bulguların olmasından dolayı diğer hastalıklardan ayırt edildi.

Tedavisi genellikle tatmin edici değildir. Hafif tutulumlu olgularda üre veya laktik asit içeren nemlendiriciler hiperkeratoz ve skuamı azaltır. Özellikle yaz aylarında sıcak ortamlardan kaçınma, güneşten koruyucu kremler alevlenmeleri önler(1, 6). Topikal tedavide düşük ve orta potent steroidler, adapalane ve tazarotene jel gibi topikal retinoidler kullanılır. Daha şiddetli olgularda ise oral retinoidler (asitretin, isotretinoin, etretinat) tercih edilir ve olguların % 90'nında iyi yanıt elde edilmiştir (1,2,6). Sekonder bakteriyel süperenfeksiyonların profilaksi ve tedavisi için oral antibiyotikler verilebilir (1,6). Cerrahi olarak dermabrazyon, elektrocerrahi ve Mohs mikrocerrahisi yapılabilir. Tedaviye dirençli plakların karbondioksit lazer ve Er-YAG lazer ile tedavisinden başarılı sonuçlar alınmıştır (1).

## A Case of Generalized Darier's Disease

### Abstract:

*Darier's disease (Keratosis follicularis, Darier-White disease), is a rare autosomal dominant genodermatosis characterized by greasy hyperkeratotic papules and plaques in seborrheic areas. In this paper, a 32-year-old female patient with Darier's disease was presented for its rarity and generalized course.*

**Key words:** *Darier disease, keratosis follicularis, genodermatosis.*

### Kaynaklar

1. Kwok P-Y, Hsu T, eMedicine–Keratosis Follicularis (Darier Disease) <http://www.emedicine.com/derm/topic209.htm> October 28, 2005.
2. Braun-Falco O, Plewig G, Wolff HH, Burgdorf WHC. Disorders of Keratinization. Dermatology. Second edition Springer-Verlag Berlin 2000; 709-750.
3. Sprowson AP, Jeffery SLA, Black MJM: Darier's disease, an unusual problem and solution. J Hand Surg (Br) 2004; 29B: 3: 291-293.
4. Sehgal VN, Srivastava G. Darier's (Darier-White) disease/keratosis follicularis Int J Dermatol 2005; 44(3):184-192.
5. Tavadia S, Mortimer E, Munro CS. Genetic epidemiology of Darier's disease: a population study in the west of Scotland. Br J Dermatol 2002; 146:107-109.
6. Zeglaoui F, Zaraa I, Fazaa B, Houimli S, El Fekih N, Ezzine N, et al. Dyskeratosis follicularis disease: case reports and review of the literature. J Eur Acad Dermatol Venereol. 2005; 19:114–117.
7. Jalil AA, Zaina RB, van der Waal I. Darier disease: a case report. Br J Oral Maxillofac Surg 2005; 43:336-338.