

Primer Çomak Parmağın Eşlik Ettiği Bir Herediter Palmoplantar Keratoderma Olgusu

A Case of Hereditary Palmoplantar Keratoderma Associated with Primary Digital Clubbing

Ahu Yorulmaz¹, Fadime Yanar Kılınç¹, Selma Emre¹, Huban Sibel Orhun Yavuz²

¹Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

²Ankara Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Kliniği, Ankara, Türkiye

Özet

Palmoplantar hiperkeratoz veya keratozis palmaris et plantaris olarak da adlandırılan palmoplantar keratodermalar, el içi ve ayak tabanı derisinin aşırı kalınlaşması ile karakterize bir grup hastalıktır. Palmoplantar keratodermalar akkiz veya herediter olarak ortaya çıkabilir. Çomak parmak, parmak uçlarında yumuşak dokularda şişlik ve tırnak plağının hem yatay hem de dikey ekseninde konveksleşme olarak tanımlanır. Çomak parmak genellikle edinselidir. Ancak, neden olabilecek her türlü sistemik hastalık dışlandıktan sonra ailesel veya idiyopatik çomak parmak tanısı konur. Herediter palmoplantar keratodermalara birçok farklı klinik bulgu eşlik edebilir. Burada primer çomak parmağın eşlik ettiği bir herediter palmoplantar keratoderma olgusunu nadir rastlanması nedeniyle sunuyoruz. (*Turk J Dermatol 2010; 4: 71-4*)

Anahtar kelimeler: Palmoplantar keratoderma, çomak parmak

Geliş Tarihi: 11. 03. 2009

Kabul Tarihi: 30. 06. 2010

Abstract

Palmoplantar keratodermas, also known as palmoplantar hyperkeratosis or keratosis palmaris et plantaris, are a group of diseases characterized by marked thickening of the skin of the palms and soles. Palmoplantar keratodermas may be acquired or hereditary. Clubbing is defined as hypertrophy of the soft tissue components of the digital pulp and increased longitudinal and horizontal curvature of the nail plate. Clubbing is usually acquired. The diagnosis of familial or idiopathic clubbing is made only after exclusion of underlying systemic diseases. Hereditary palmoplantar keratodermas may be associated with a wide variety of disorders. Herein we present a case of hereditary palmoplantar keratoderma in conjunction with primary digital clubbing, which is a rare association. (*Turk J Dermatol 2010; 4: 71-4*)

Key words: Palmoplantar keratoderma, clubbing

Received: 11. 03. 2009

Accepted: 30. 06. 2010

Giriş

Herediter palmoplantar keratodermalar (HPPK), el içi ve ayak tabanı derisinin aşırı kalınlaşması ile kendini gösteren bir grup heterojen genodermatozu içerir. Klinik olarak, hiperkeratozun dağılım paternine göre diffüz, fokal veya punktat keratodermalar olarak sınıflandırılır (1). Parmak uçlarındaki yumuşak dokularda şişlik, tırnak kur-

vatürlerinde artış olarak tanımlanan ve pulmoner, hematolojik, endokrinolojik birçok hastalıkta görülmesi halinde, kötü prognostik faktör olarak kabul edilen çomak parmak nadiren de idiyopatik olarak ortaya çıkar (2). Literatür bilgileri, aynı hastada primer çomak parmak ve HPPK birlikteliğinin oldukça nadir olduğunu göstermiştir (3). Biz de primer çomak parmağın eşlik ettiği HPPK'si olan bir olguyu burada sunmak istedik.

Yazışma Adresi / Corresponding Author: Dr. Ahu Yorulmaz, Atatürk Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dermatoloji Kliniği, Ankara, Türkiye
Tel: +90 312 291 25 25 e-posta: ahuyor@gmail.com

doi:10.5152/idd.2010.10

Olgu

Yirmi altı yaşındaki erkek hasta, her iki el içi ve ayak tabanı derisinde kalınlaşma, tırnaklarda kıvrılma ve parmak uçlarında şişlik nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Bu şikayetlerinin bebeklik döneminden beri süregeldiği ve beraberinde el içi, ayak tabanında aşırı terlemenin olduğu öğrenildi. Birçok krem kullandığını ancak fayda görmediğini belirten hastanın eşlik eden hastalığı ve sigara, alkol kullanım öyküsü yoktu. Hastanın anne ve babasının akraba olmadıkları ancak aynı köy nüfusuna kayıtlı oldukları; ağabeyinin el içi, ayak tabanı derisinde kalınlaşma ve dedesinin tüm parmaklarında çomaklaşma olduğu; ailede benzer bulguları olan başka hasta olmadığı öğrenildi.

Sistemik muayenesi normal olan hastanın dermatolojik incelemesinde; her iki el ve her iki ayak ilk üç parmakta belirgin çomaklaşma; tırnak yatay ve dikey ekseninde konveksleşme, eponişyumda kalınlaşma ve terminal falanxslarda davul tokmağı görünümü tespit edildi (Şekil 1). Her iki palmoplantar alanda diffüz, simetrik, keskin sınırlı ve etrafı eritemle çevrili sarımsı renkli hiperkeratoz mevcuttu (Şekil 2, 3). Sağ ayak 1, 2, 3 ve sol 2, 3. parmak tırnaklarında kahverengi-mor renk değişikliği izlendi (Şekil 1). Sağ ayak 1. falanks plantar yüz medialde üzerinde fissür izlenen hiperkeratotik plak mevcuttu (Şekil 3). El ve ayaklarda genel olarak eritem ve hiperhidroz dikkati çekti (Şekil 1-3). Saç ve diş anomalisi tespit edilmedi.

Çomak parmak etiyojisini araştırmak amacıyla hasta dahiliye, göğüs hastalıkları, hematoloji, gastroenteroloji ve kardiyoloji bölümleri ile konsülte edildi. Herhangi bir patoloji saptanmadı. Yapılan rutin hematolojik, biyokimyasal, radyolojik, serolojik ve hormonal tetkikler normal olarak sonuçlandı. Sol ayak plantar alandan *punch* biyopsi ile alınan materyalin histopatolojik incelemesinde, ortokeratotik hiperkera-



Şekil 1. Her iki el ve her iki ayak ilk üç distal falanksta belirgin çomaklaşma; tırnak kurvatürlerinde artış, tırnaklarda saat camına benzer görünüm

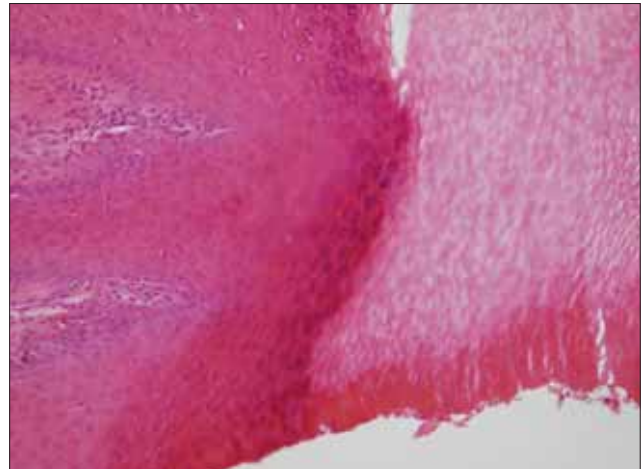
toz, akantoz ve hipergranüloz tespit edilirken epidermolizis mevcut değildi (Şekil 4). Hastanın ayak parmak tırnaklarındaki morumsu renk değişikliğinin, kronik travmaya bağlı olarak ortaya çıktığı düşünüldü. Klinik ve histopatolojik bulgulara dayanılarak Unna-Thost keratoderması düşünülen hastaya topikal keratolitik tedavi önerildi.



Şekil 2. Her iki palmal alanda, simetrik, diffüz, sarımsı balmumu renginde hiperkeratotik plaklar



Şekil 3. Her iki plantar alanda sarı renkte diffüz kalınlaşma, özellikle ayak arkında ince deskuamasyon ve eritem



Şekil 4. Belirgin hiperkeratoz, akantoz, ortokeratoz, granüler tabakada kalınlaşma (H&Ex200)

Tartışma

Diffüz HPPK, histopatolojik incelemede epidermolizisin mevcudiyetine göre, epidermolitik tip Vörner veya nonepidermolitik tip Unna-Thost keratoderması olarak isimlendirilmiştir (1). Ancak özellikle moleküler düzeyde yapılan çalışmalar aslında Unna-Thost keratoderması ile Vörner keratodermasının aynı antite oldukları fikrini gündeme getirmiştir (4).

Diffüz HPPK'nin klinik bulguları tipiktir. Genellikle bilaterale palmoplantar bölgenin tutulduğu, simetrik, diffüz dağılım gösteren, keskin sınırlı hiperkeratoz mevcuttur. Dorsal alana taşmayan bu hiperkeratozun çevresinde eritematöz bir sınır seçilir. Çoğu zaman hiperhidroz ve dermatofit enfeksiyonları eşlik eder. Saç, tırnak ve dişler sıklıkla normaldir. Histopatolojik değişiklikler özgün olmayıp ortokeratotik hiperkeratoz ve akantoz temel bulgulardır. Granüler tabaka kalınlaşmış, incelmış ya da kaybolmuş olabilir ve çoğu kez hafif bir perivasküler infiltrat görülür (1).

Şimdiye kadar diffüz HPPK'ye eşlik eden birçok farklı klinik bulgu tanımlanmıştır. Psoriasis (5), Ehlers-Danlos sendromu (6), mikropenis (7), sensörinöral sağırılık (8), atopik dermatit (9), oral lökoplaki ile birliktelik gösteren kutanöz horn (10) bunlardan bazılarıdır. Vaka takdimi şeklinde bildirilen, birbirinden bağımsız, farklı klinik spektrumdaki bu hastalıkların birlikteliğinin rastlantısal mı yoksa ortak bir genetik zeminin uzantısı mı olduğu henüz açıklığa kavuşturulabilmiş değildir.

Mevcut öykü, klinik, laboratuvar ve dermatopatolojik bulgular neticesinde hastamıza primer çomak parmağın eşlik ettiği Unna-Thost keratoderması tanısı konulmuştur. Literatürü gözden geçirdiğimizde, palmoplantar keratoderma ve çomak parmak birlikteliğinin nadir olduğunu tespit ettik (3, 11-14). Palmoplantar keratoderma ve primer çomak parmak birlikteliği Bureau-Barrière-Thomas sendromunda, primer pakidermoperiostozda, Fischer sendromunda, Volavsek sendromunda ve diffüz HPPK'de görülür (3).

Hipertrofik osteoartropatinin primer şekli olan pakidermoperiostoz, özellikle saçlı deri ve alın derisinde kalınlaşma, idiopatik çomak parmak, periostitle kendini gösterir. Deri hipertrofisi hastalığın tanıya götürücü bulgularındandır (15). Hastamızda deri hipertrofisi olmaması pakidermoperiostoz tanısından uzaklaşmamıza neden olmuştur. Bureau-Barrière-Thomas sendromunda, palmoplantar keratoderma, çomak parmak, hiperhidroz, akromegalide görülenlere benzer iskelet anomalileri tespit edilir. Ayrıca bu sendrom daha geç yaşta ortaya çıkar (12). Fizik muayene ve radyolojik incelemeler sonucunda hastamızda iskelet anomalileri saptamadık ve hastamızın şikayetlerinin infantil dönemden beri mevcut olması Bureau-Barrière-Thomas sendromunun özelliklerini karşılamıyordu. Fischer sendromu, otozomal dominant kalıtımla geçer ve palmoplantar keratoderma, çomak parmak, hiperhidroz, iskelet anomalileri, tüm tırnaklarda onikogrikoz, hipotrikoz, muhtemel tiroit fonksiyon

bozukluğu ile farklı bir klinik tablo çizer (3). Benzer şekilde yalnızca palmoplantar keratoderma, çomak parmak ve hiperhidrozu bulunan hastamızda Fischer sendromu da düşünülmedi. Volavsek sendromu ise palmar keratoz, çomak parmak, tırnak distrofisi ve siringomyelinin görüldüğü bir sendromdur (3). Sistem sorgulaması ve nörolojik muayene bize siringomyeliyi düşündürecek herhangi bir ipucu vermedi. Böylece ayırıcı tanıda düşündüğümüz tüm hastalıkları ekarte ederek Unna-Thost keratoderması tanısını kesinleştirdik.

Her ne kadar sonuçlar tatminkar olmasa da, topikal keratolitikler ve sistemik retinoidler HPPK tedavisinde kullanılmaktadır (1). Hastamız daha önce topikal keratolitik ilaçlar kullandığını, fayda görmediğini belirtmiş olmasına rağmen önerimiz olan sistemik retinoid tedavisini kabul etmedi. Eşlik eden dermatofit enfeksiyonu olmayan hasta, topikal keratolitik ajanlar ile tedavi altına alındı.

Sonuç olarak bu olgu sunumu ile Unna-Thost keratoderması olan bir hastada primer çomak parmak birlikteliğine dikkat çekmek istedik. Birçok farklı klinik bulgunun bu sendroma eşlik ettiğini biliyoruz. Moleküler çalışmalar birtakım genlerdeki mutasyonların, bu sendromun klinik görünümüne yol açtığını kanıtlamıştır. Biz de moleküler genetik çalışmalara hız verilmesi durumunda, bizim vakamızdaki gibi farklı birlikteliklerin günışığına çıkarak belki de sendromun bir parçası olarak yeniden tanımlanacağı inancındayız.

Çıkar Çatışması

Yazarlar, herhangi bir çıkar çatışmasının söz konusu olmadığını bildirmişlerdir.

Kaynaklar

1. Judge MR, McLean WH, Munro CS. Disorders of Keratinization. In: Burns T, Breathnach S, Cox NH, Griffiths C, editors. Rook's Textbook of Dermatology. 7th ed. Massachusetts: Blackwell Publishing; 2004. p. 34.79-85.
2. Martinez-Lavin M. Exploring the cause of the most ancient clinical sign of medicine: finger clubbing. Semin Arthritis Rheum 2007;36:380-5.
3. Barraud-Klenovsek MM, Lübke J, Burg G. Primary digital clubbing associated with palmoplantar keratoderma. Dermatology 1997;194:302-5.
4. Küster W, Reis A, Hennies HC. Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Vörner: re-evaluation of Vörner's original family and identification of a novel keratin 9 mutation. Arch Dermatol Res 2002;294:268-72.
5. Gamborg Nielsen P. Psoriasis and hereditary palmoplantar keratoderma complicated with a dermatophyte infection. Dermatologica 1984;168:293-5.
6. Mofid MZ, Costaragos C, Gruber SB, et al. Hereditary epidermolytic palmoplantar keratoderma (Vörner type) in a family with Ehlers-Danlos syndrome. J Am Acad Dermatol 1998;38:825-30.
7. Kurz KH, Steigleder GK. Keratosis palmoplantaris diffusa circumscripta (Thost-Unna) with micropenis. Z Hautkr 1988;63:91-3.

8. Martin L, Toutain A, Guillen C, et al. Inherited palmoplantar keratoderma and sensorineural deafness associated with A7445G point mutation in the mitochondrial genome. *Br J Dermatol* 2000;143:876-83.
9. Loh TH, Yosipovitch G, Tay YK. Palmar-plantar keratoderma of Unna Thost associated with atopic dermatitis: an underrecognized entity? *Pediatr Dermatol* 2003;20:195-8.
10. Baykal C, Savci N, Kavak A, et al. Palmoplantar keratoderma and oral leucoplakia with cutaneous horn of the lips. *Br J Dermatol* 2002;146:680-3.
11. Rafanelli A, Neri I. Palmar-plantar keratoderma and digital clubbing in 2 brothers. *G Ital Dermatol Venereol* 1989;124:51-3.
12. Rauch HJ, Neumayer K. Bureau-Barrière-Thomas-Syndrome. A rare hereditary palmoplantar keratoderma with associated symptoms. *Z Hautkr* 1981;56:102-8.
13. Hedstrand H, Berglund G, Werner I. Keratoderma palmaris et plantaris with clubbing and skeletal deformity of the terminal phalanges of the hands and feet. Report of findings in two sisters. *Acta Derm Venereol* 1972;52:278-80.
14. Koch HJ, Hübner U, Schaarschmidt E, et al. Keratosis palmoplantaris with clubbed fingers, hypotrichosis, hypohidrosis and dental dysplasia. *Hautarzt* 1991;42:399-401.
15. Santos-Durán JC, Yuste-Chaves M, Martínez-González O, et al. Pachydermoperiostosis (Touraine-Solente-Golé syndrome). *Actas Dermosifiliogr* 2007;98:116-20.