



OLGU BİLDİRİSİ

Tip 1 Punktat Palmoplantar Keratoderma

Dr. Hatice Duman,¹ Uzm. Dr. İlteriş Oğuz Topal,¹ Doç. Dr. Özgür Emek Kocatürk Göncü,¹
Uzm. Dr. Özlem Korkmaz,² Doç. Dr. Selver Özekinci²

¹Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, İstanbul

²Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Patoloji Kliniği, İstanbul

Yazışma Adresi: Dr. Hatice Duman, Okmeydanı Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, İstanbul
E-posta. hatice-ergun15@hotmail.com

Özet

Tip 1 punktata palmoplantar keratoderma

Punktat palmoplantar keratoderma (PPPK) tip 1 (Buschke-Fischer-Brauer hastalığı); nadir görülen, otozomal dominant kalıtımla geçen, palmoplantar bölgede dağınık yerleşimli, çok sayıda, değişik çaplarda, sarı veya koyu kahverengi hiperkeratotik papüllerle seyreden bir genodermatozdur. Genellikle lezyonlar 12-30 yaş civarlarında başlar. Çoğunlukla asemptomatik olmakla birlikte basınçla hassasiyet görülebilir. Burada sadece plantar tutulumla seyreden ve aile hikayesi olan 38 yaşında tip 1 PPPK'lı bir kadın olgu sunulmaktadır.

Anahtar Kelimeler: Punktat, keratoderma, Buschke-Fischer-Brauer hastalığı, herediter

Abstract

Type 1 punctate palmoplantar keratoderma

Type I punctate palmoplantar keratoderma (PPPK) (Buschke-Fischer-Brauer disease) is a rare genodermatosis with an autosomal-dominant pattern of inheritance which is characterized by multiple, yellow to brown keratoses in varying diameters, irregularly distributed on the palmoplantar surface. The disease usually begins between ages 12 and 30. Usually asymptomatic, they may however generate pain in the pressure zones. Herein we report a 38-year-old female case of PPPK type 1 with plantar involvement and a family history of similar lesions.

Keywords: Punctate, keratoderma, Buschke-Fischer-Brauer disease, hereditary

Giriş

Punktat palmoplantar keratoderma (PPPK) tip 1 (Buschke-Fischer-Brauer hastalığı), palmoplantar bölgede çok sayıda, değişik çaplarda hiperkeratotik papüllerle seyreden nadir görülen bir genodermatozdur. Çoğunlukla asemptomatik olmakla birlikte basınçla hassasiyet görülebilir (1,2). Burada sadece plantar tutulumla seyreden ve aile hikayesi olan 38 yaşında tip 1 PPPK'lı bir kadın olgu sunulmaktadır.

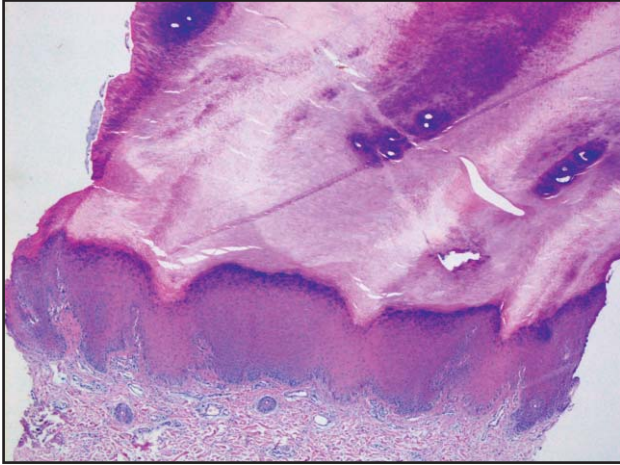
Olgu

Otuz sekiz yaşında kadın hasta, 18 yıldır olan her iki ayak tabanında sarı kabarık yaralar ve son bir yıldır yürürken ağrı şikayeti ile polikliniğimize başvurdu. Daha önce nasır tanısı ile ara ara topikal salisilik asit, kortikosteroid ve salisilik asit, salisilik asit ve laktik asit kombinasyon tedavilerini bir ay ile beş ay süresince kullanmıştı. Son iki yıldır herhangi bir tedavi almıyordu. Özgeçmişinde kolesistektomi hikayesi mevcuttu. Soygeçmişinde dedesinde, babasında ve kız kardeşinde de benzer lezyonların olduğu ve bu şikayet ile hiç

doktora başvurmadıkları öğrenildi. Dermatolojik muayenesinde her iki ayak tabanında çok sayıda, dağınık yerleşimli, 2-5 mm arasında değişen çaplarda, sarı renkli hiperkeratotik papüller vardı (Resim 1). Tırnak tutulumu yoktu. Laboratuvar incelemesinde; tam kan sayımı, rutin bi-



Resim 1. Her iki ayak tabanında çok sayıda hiperkeratotik punktata papüller



Resim 2. Hiperkeratoz, hipergranüloz (Hematoxylin-Eosin x 40)

yokimya testleri, tam idrar tahlili, akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi normal olarak değerlendirildi. Ayak tabanındaki bir adet papülden alınan punch biyopsinin histopatolojik incelemesinde; hiperkeratoz, hipergranüloz görüldü (**Resim 2**). Klinik ve histopatolojik bulgularla hastaya PPPK tip 1 tanısı kondu ve 35 mg/gün (0.5 mg/kg/gün) sistemik asitretin tedavisi başlandı. Tedaviden iki ay sonra lezyonlarının hiperkeratozunda azalma ve yürürken oluşan ağrı şikayetinde azalma gözlemlendi. Daha sonra doz 25 mg/güne azaltıldı. Lezyonları üçüncü ayın sonunda belirgin olarak geriledi (**Resim 3**).

Tartışma

Punktat palmoplantar keratoderma, palmoplantar bölgede yağmur damlası şeklinde hiperkeratozla seyreden otozomal dominant (OD) kalıtımla geçen bir herediter keratoderma tipidir. Prevelansı 1.17/100,000 olup nadir olarak görülmektedir. Diğer herediter keratodermalardan farklı olarak 2.-3. dekadlarda başlayarak daha geç başlangıç yaşı gösterir (**3**). Bizim olgumuzun da lezyonları 20 yaşında başlamıştı. Dedesinde, babasında ve kardeşinde de benzer şikayetlerin olması herediter bir hastalık olduğunu düşündürdü. Olgumuzda literatürden farklı olarak sadece plantar bölge tutulum olup, palmar tutulum yoktu (**1,2,3,4,5**). Babasında da sadece plantar tutulum olduğu, kız kardeşinde ise hem plantar hem de palmar tutulum olduğu öğrenildi.

Etyopatogenezi tam olarak bilinmemekle birlikte genetik ve çevresel faktörlerin etkili olduğu düşünülmektedir (**3**). Son zamanlarda yapılan genetik



Resim 3. Sistemik asitretin tedavinin 4. ayında lezyonlarda gerileme

araştırmalarda PPPK tip 1'in AAGAB null mutasyonu ile ilişkili olduğu saptanmıştır (**6,7**). PPPK'ya çeşitli maligniteler, anormallikler ve tırnak değişiklikleri eşlik edebilmektedir (**4**). Hastamızın tırnak tutulumu ve herhangi bir sistemik hastalığı yoktu.

Punktat palmoplantar keratodermanın herediter formu üç gruba ayrılır. Tip I (Buschke-Fischer-Brauer hastalığı, keratozis punktata, keratozis papuloza) OD olarak iletilir ve 12-30 yaşları arasında başlar. Çok sayıda küçük keratotik lezyonlarla seyreder. Histopatolojisinde hiperkeratoz ve hipergranüloz görülür. Tip II (punktat palmoplantar porokeratozis) OD olarak iletilir ve 12-50 yaş arasında başlar. Çok sayıda küçük, keratotik diken benzeri papüller vardır. Histolojik olarak kolumnar parakeratoz bulunur. Tip III'de (akrokeratoelastosis likenoides, fokal akral hiperkeratoz) OD olarak kalıtılır. Oval veya poligonal krateriform papüller el, ayak ve bileklerin kenar kısımlarında ve palmoplantar alanın merkezinde görülür (**3**).

Ayırıcı tanıda yer alan arsenik keratozu, kallus ve viral sigiller, liken planus, PPPK'nın diğer tipleri klinik ve histolojik olarak dışlandı (**1,4**). Hastamızın sadece her iki ayak tabanında 2-5 mm arasında de-

gişen çaplarda sarı hiperkeratotik papülleri mevcuttu ve histopatolojisinde hipergranüloz ve hiperkeratoz görüldü.

Punktat palmoplantar keratoderma tedavisinde topikal keratinolitikler, retinoidler, kalsipotriol ve sistemik retinoidler kullanılmaktadır (2,4). Nüksün önlenmesi için idame tedaviye gereksinim duyulmaktadır. Biz de hastamıza sistemik asitretin 35 mg/gün tedavisi başladık. Tedavinin üçüncü ayında klinik olarak düzleme elde ettik ve hastanın ağrısı da tamamen geriledi.

Sonuç

Çok sayıda palmaplantar yerleşimli hiperkeratotik lezyonların ayırıcı tanısında PPPK tip 1 de düşünülmalıdır. Ağrı semptomunun eşlik ettiği PPPK tip 1’li olgularda sistemik asitretin başarılı bir tedavi seçeneğidir.

Kaynaklar

1. Antonio JR, de Oliveira GB, Rossi NC, Pires LG. Exuberant clinical picture of Buschke-Fischer-Brauer palmoplantar keratoderma in bedridden patient. *An Bras Dermatol* 2014; 89: 819-821.

2. Özdemir M, Gümüşel M, Toy H. Tip I Herediter Punktat Keratoderma (Buschke-Fischer-Brauer Hastalığı). *Türkiye Klinikleri J Dermatol* 2006; 16: 201-204.
3. Pai VV, Kikkeri NN, Athanikar SB, Sori T, Rao R. Type I punctate palmoplantar keratoderma (Buschke-Fischer-Brauer disease) in a family--a report of two cases. *Foot* 2012; 22: 240-242.
4. Gupta R, Mehta S, Pandhi D, Singal A. Hereditary Punctate Palmoplantar Keratoderma (PPK) (Brauer-Buschke-Fischer Syndrome). *J Dermatol* 2004; 31: 398-402.
5. Oztas P, Alli N, Polat M, Dagdelen S, Ustün H, Artüz F, Erdemli E. Punctate palmoplantar keratoderma (Brauer-Buschke-Fischer syndrome). *Am J Clin Dermatol* 2007; 8: 113-116.
6. Nomura T, Moriuchi R, Takeda M, ve ark. Low-dose etretinate shows promise in management of punctate palmoplantar keratoderma type 1: Case report and review of the published work. *J Dermatol* 2015. doi: 10.1111/1346-8138.12916.
7. Nomura T, Yoneta A, Pohler E, ve ark. Punctate palmoplantar keratoderma type 1: a novel AAGAB mutation and efficacy of etretinate. *Acta Derm Venereol* 2015; 95: 110-111.