



## OLGU BİLDİRİSİ

# Touraine–Solente–Gole Sendromu

Uzm. Dr. Mahmut Sami Metin,<sup>1</sup> Uzm. Dr. Okan Kızılyel,<sup>2</sup> Uzm. Dr. Ömer Faruk Elmas,<sup>2</sup>  
Yard. Doç. Dr. Handan Bilen,<sup>2</sup> Prof. Dr. Şevki Özdemir,<sup>2</sup> Uzm. Dr. İsmail Çelik<sup>3</sup>

<sup>1</sup>Afşin Devlet Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Kahramanmaraş

<sup>2</sup>Atatürk Üniversitesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Erzurum

<sup>3</sup>Afşin Devlet Hastanesi, Ortopedi ve Travmatoloji Kliniği, Kahramanmaraş

**Yazışma Adresi:** Dr. Mahmut Sami Metin, Afşin Devlet Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Kahramanmaraş  
E-posta: drmsamimetin@gmail.com

### Özet

#### Touraine–Solente–Gole Sendromu

Touraine–Solente–Gole sendromu genellikle erkeklerde görülen, pakidermoperiostozis veya primer hipertrofik osteoartropati olarak bilinen, nadir görülen ailesel bir bozukluktur. Otozomal dominant geçişli bu hastalıkta özellikle parmaklarda çomaklaşma, iskelet değişiklikleri, hiperhidroz ve pakiderma gözlenir. Biz burada hiperhidroz ve iki elinde eklem ağrısı ile başvuran bir olgu sunduk. Nadir bir hastalık olmasına rağmen, hastalık morfolojik ve radyolojik karakteristik özellikleri ile karşımıza çıkar ve dermatologların uzun dönem komplikasyonlar açısından uyanık olmaları gerekmektedir.

**Anahtar Kelimeler:** Hiperhidrozis, kutis verticis jirata, pakidermoperiostozis

### Abstract

#### Touraine-Solente-Gole Syndrome

Touraine-Solente-Gole syndrome is a rarely seen familial disorder usually seen in men and known as pachydermoperiostosis or primary hypertrophic osteoarthropathy. Skeletal changes, hyperhidrosis, pachyderma and especially clubbing of fingers are observed in this autosomal dominant disease. We describe here a case who presented with hyperhidrosis and joint pain of both hands. Although it presents with characteristic morphological and radiological features, this is an uncommon diagnosis and dermatologist should be aware of long term complications of the disease.

**Keywords:** Cutis verticis gyrata, Hyperhidrosis, Pachydermoperiostosis

### Giriş

Touraine–Solente–Gole Sendromu (TSGS) parmaklarda çomaklaşma, yüz derisi ve saçlı deride kalınlaşma ve kabalaşma, uzun kemiklerde kortikal kalınlaşma, sebace bezlerin aşırı aktivitesi ile seyreden nadir görülen bir sendromdur. Klinik olarak genellikle adolesan dönemde başlar ve yaklaşık 10 yıl içinde progresyonunu tamamlar (1). Sıklıkla erkeklerde görülen TSGS, otozomal dominant geçişli bir hastalık olmakla birlikte otozomal resesif geçişli ve sporadik olgular da bildirilmiştir (2). TSGS tanısı klinik ve radyolojik verilerle konur (3).

### Olgu

Elli bir yaşındaki erkek hasta saçlı deride derin oluklanmalar, el ve ayaklarda çomaklaşma ve terleme artışı şikayeti ile kliniğimize başvurdu. Hastalığının 15 yaşında başladığını

erkek kardeşinde de aynı şikayetlerin olduğunu ve yıllar geçtikçe hastalığının ilerlediğini ifade etti. Hastanın yapılan dermatolojik muayenesinde, yüzü normalden büyük ve kaba hatlıydı. Yüzde, özellikle alın, burun yan bölgeleri ve zigomatik alanda deri çizgilerinin kalınlaştığı, saçlı deri üzerinde derin oluklar oluştuğu ve seboreik alanların olduğu gözlemlendi (Resim 1). Ağız içi muayenesinde fissüre dil tespit edildi. El ve ayak parmaklarının tamamında distal falankslarda çomaklaşma (Resim 2, 3) ve yüz ve alın derisinde kalınlaşma, ayaklarda daha fazla olmak üzere el, ayak, alın ve çenede belirgin derecede hiperhidroz gözlemlendi (Resim 4). X-ray filmlerinde el grafisinde distal falankslarda osseöz rezorpsiyon, femur distalinde ince periost reaksiyonu, tibia ve fibulada transvers lineer dens çizgilenme, tibia metafizer alanda medüller radyolüsen alan görüldü (Resim 5, 6). Nörolojik muayenesinde patolojik bulgu saptanmadı. Tam kan, tam idrar, rutin biyokimya tetkikleri normaldi. Hastanın hormon analizlerinde ACTH, TSH, GH, FSH, LH, PRL ve kortizol seviyesi normal sınırlarda idi. Akciğer ve batin tomografisi normaldi. Tümör belirteçlerinden nöron



**Resim 1.** Saçlı deri içerisinde derin oluklar, kutis verticis jirata



**Resim 2.** El ve ayak parmaklarının tamamında distal falankslarda çomaklaşma



**Resim 3.** El ve ayak parmaklarının tamamında distal falankslarda çomaklaşma



**Resim 4.** Yüz ve alın derisinde kalınlaşma, çenede belirgin derecede hiperhidroz

spesifik enolaz (NSE), karsinoembriyonik antijen (CEA) ve ferritin normal düzeylerde idi. Borochowitz kriterlerinden ailesel geçiş, pakiderma ve parmaklarda çomaklaşması ayrıca hiperhidroz ve kutis verticis jiratası mevcut olan hastaya TSGS tanısı konuldu.

## Tartışma

Touraine–Solente–Gole sendromu deri ve iskelet sistemini etkileyen, 9:1 oranında erkeklerde daha sık görülen, özellikle otozomal dominant geçişli olsa da otozomal resesif geçişli ve sporadik olguların da bildirildiği nadir görülen bir hastalıktır (2). Sendroma ait tipik özellikleri gösteren ilk kişiler Hagner kardeşler 1868 yılında Friedrich tarafından tarif edilmişlerdir. Touraine, Solente ve Gole 1935 yılında sendromu ortaya koymuştur (4). Olgular genellikle doğumdan itibaren kaba yüz görünümüne sahip ol-

makla beraber hastalığın klinik bulguları pubertede belirginleşerek 10 yıl boyunca yavaş ilerleme gösterip daha sonra ömür boyu değişmez (2). Bizim hastamızın şikayetleri 15 yaşında başlamış ve giderek artış göstermişti. Hiperτροφik osteoartropatinin, primer ve sekonder formları mevcuttur. Primer form vakaların sadece %3-5'lik bölümünü oluşturur. Primer formda tüm klinik bulgular olduğunda komplet, deri bulgularının olmadığı tipi inkomplet, sadece deri bulgularının olduğu tip ise frust form olarak adlandırılır. Pulmoner hipertrofik osteoartropati de olarak adlandırılan sekonder form kardiyopulmoner hastalıklar ve maligniteler ile ilişkilidir (2,3,4). Hastamızın erkek kardeşinde de aynı şikayetlerin olması, kardiyak ve pulmoner şikayetleri olmaması nedeniyle hastamız primer form hipertrofik osteoartropati olarak kabul edildi. TSGS klinik ola-



**Resim 5.** El grafisinde distal falanklarda osseöz rezorpsiyon



**Resim 6.** Femur distalinde ince periost reaksiyonu, tibia ve fibulada transvers linear dens çizgilenme, tibia metafizer alanda medüller radyolüsen alan

rak parmaklarda çomaklaşma (%89 vakada), pakidermi; alın ve yüz derisinde kalınlaşma ve göz kapaklarında hipertrofi, kutis verticis girata ile seyredir. Sebore hastaların %90'unda mevcuttur ve bu bazen yüzde ve saçlı deride akne ve folikülitlere sebep olur. Pubik kıllarda ve saçlarda dökülme genellikle gözlenir. Flushing, eklemlerde effüzyon, hipertrofik gastropati, myelofibrozis, fissüre dil ve anemi ise TSGS'a eşlik edebilen diğer bulgular arasında yer alır (2,4,5,6). Olgumuzda kaba yüz görünümü, alın derisinde kalınlaşma, fissüre dil, el ve ayaklarda kabalaşma, distal falanklarda çomaklaşma, el ve ayakta hiperhidroz vardı. Saçlı deride kutis verticis girata ile birlikte aşırı derecede sebore izlendi. Ayrıca saçlı deri ve ensede folikülitler mevcuttu. Kemik grafisinde kortikal kalınlaşma görüldü. Olgumuz PDP'nin komplet formu olarak değerlendirildi. TSGS'nun etiyojisi tam bilinmemekle beraber, temel patolojinin artmış fibroblast proliferasyonu sonucu kollajen sentezinde, ekstrasellüler matriks proteinlerinde ve glikozaminoglikanlarda artış olduğu gösterilmiştir (7). TSGS akromegali, tiroid akropatisi, sifilitik periostozis ve lepramatöz lepra ile ayırıcı tanıya gider (1). TSGS'nun etkin bir tedavisi yoktur. Eklem bulguları olan hastalarda non-steroid antiinflatuar ilaçlar (ibuprofen, indometazin, selekoksib) kullanılmaktadır. Pamidronat ve risedronat gibi bisfosfonatlar antirezorptif ve osteoklast inhibitör özellikleri nedeniyle kullanılabilir. Kolşişin eklem bulguları, folikülit ve yüzde kabalaşma mevcut olan hastalarda nötrofil kemotaksisini ve ödem

engelleyici özelliği dolayısıyla kullanılabilir. Eklem efüzyonu olan hastalarda intraartiküler steroid enjeksiyonu denenebilir. Günlük 0,5 mg/kg izotretinoin deri problemlerinin düzeltilmesinde kullanılabilir. Yüz derisindeki kalınlaşmalar, blefaropitozis, parmaklarda çomaklaşma ve kutis verticis girata için plastik cerrahi operasyonlar uygulanmaktadır (2,3,4,8).

### Kaynaklar

1. Aliğaçoğlu C, Aslankurt M, Atasoy M, Onbaş Ö, Bozkurt M. Primer Komplet Pakidermoperiostoz: Olgu Sunumu. *Türkderm* 2006; 40: 20-22.
2. Durusoy Ç, Dilek A, Lakadamyalı H, Akaya H, Seçkin D, ark: Primer komplet pakidermoperiostoz: sporadik bir olgu. *T Klin J Med Sci* 2003; 23: 245-249.
3. Gupta M, Lehl SS, Singh R, et al. Touraine-Solente-Gole' syndrome. *BMJ Case Rep. BMJ Case Reports* 2011; doi:10.1136/bcr.08.2011.4605.
4. Sandoval AR, Robles BJ, Llanos JC, Porres S, Dardón JD, Harrison RM. Cutis verticis gyrata as a clinical manifestation of Touraine-Solente-Gole' syndrome (pachydermoperiostosis). *BMJ Case Rep* 2013. pii: bcr2013010047 doi: 10.1136/bcr-2013-010047.
5. Athappan G, Unnikrishnan A, Chengat V, Chandraprakasam S, Arthanareeswaran V, Muthukrishnan S, Ponniah T. Touraine Solente Gole syndrome: the disease and associated tongue fissuring. *Rheumatol In.* 2009; 29: 1091-1093.
6. Arıkan S, Sen I, Bahceci M, Tuzcu A, Ayli M. An interesting case of pachydermoperiostosis with idiopathic myelofibrosis associated with monosomy 22. *Int J Dermatol* 2009; 48: 882-885.

7. Wegrowski Y, Gillery P, Serpier H, Georges N, Combemale P, Kalis B, Maquart FX. Alteration of matrix macromolecule synthesis by fibroblasts from a patient with pachydermoperiostosis. *J invest Dermatol* 1996; 106: 70-74.
8. Sharma R, Pandey S, Choudhary D, Pokhrel DB. Pachydermoperiostosis (Touraine-Solente-Gole' syndrome). *NJDVL* 2013; 11; 64-68.