

## KONJENİTAL CUTIS LAXA: OLGU SUNUMU

Fuat Gürkan\*, Aşkın Taş Hekimoğlu\*\*

### ÖZET

*Nadir görülen, dermatomegali, jeneralize elastolizis olarak ta bilinen bir cutis laxa olgusu sunulmaktadır. Bu hastalık konjenital olarak görülebileceği gibi enfeksiyon, inflamasyon, kollajen doku hastalıkları, hipersensitivite reaksiyonları ve D-penisilamin tedavisine eşlik ederek ortaya çıkabilir.*

*Anahtar Kelimeler: Cutis laxa, Dermatomegali, Jeneralize elastosis.*

### CONGENITAL CUTIS LAXA

#### SUMMARY

*A case report is presenting about a rarely appering disease cutis laxa named also as Dermatomegaly and Generalise Elastosis. As it appears congenitally also seems with the accompaniment of infection, inflammation, collagen tissue diseases, hypersensitivity reactions and treatment with D- penicillamine.*

*Keywords: Cutis laxa, Dermatomegali, Generalise elastosis.*

### GİRİŞ

Nadir görülen, dermatomegali, jeneralize elastolizis olarak ta bilinen bir cutis laxa olgusu sunulmaktadır.

### OLGU SUNUMU

Yedi aylık kız çocuğu (K.A) gevşek deri katlantıları şikayetiyle Batman'dan getirildi. Bu şikayetinden dolayı daha önce iki kez doktora götürülmüş ve herhangi bir tanı konmamıştı. Fizik muayenede genel durumu iyi, bilinç açık, ağlama sesi kaba, aksiller ateş: 36°C, solunum sayısı: 22/dk, kalp tepe atımı: 132/dk olarak saptandı. Vücut ağırlığı 7900 gr (%75P), boyu 66 cm (%75P), baş çevresi 40 cm (%3-10P) olarak ölçüldü. Hastanın doğumdaki ölçümleri bilinmiyordu.

Baş boyun muayenesinde ön fontanel 5X7 cm açık, kafa sutureleri açık, burun kökü basık, burun delikleri öne doğru bakıyordu. Göz kapağı ve ağız kenarı aşağıya doğru kıvrımlı, retrognati ve düşük kulak mevcut, alın düz, damak yüksek, uvula yok, craniotabes pozitif olarak izlendi. Cilt kırışık, cilt altı yağ dokusu gevşek idi. Derideki bu yumuşak kalın katlantılarda elastisite artışı yoktu. Solunum

sistemi ve kardiyovasküler sistem muayenelerinde patolojik bulguya rastlanmadı. Batın kırışık görünümde, hepatosplenomegali ve hernisi yoktu. Nöromuskuler sistem muayenesinde refleksleri doğal olarak alındı. Ürogenital sistemi haricen doğal kız çocuğuydu. Ekstremiteleri simetrik, ancak ekstemite cildi yine buruşuk, purpura, peteşi veya ekimoz yoktu. Eklemlerde elastisite ve mobilitede artış görülmedi.

Sağ ve sağlıklı olan ve aralarında akrabalık ilişkisi bulunmayan 22 yaşında anne ve 23 yaşındaki babanın üçüncü çocuğu olan olgumuz normal vajinal yolla miyadından 20 gün önce evde doğmuştu. Doğarken ağlamasının olduğu morarmasının olmadığı belirtildi. Derideki kırışıklığın doğumdan itibaren bulunduğu ve giderek arttığı, yaklaşık üç aylıkken barsak enfeksiyonu nedeniyle tedavi gördüğü, aşılarının tam olarak yapıldığı, ilk üç ay sadece anne sütü ile beslenip daha sonra formül mama ile karışık beslenmeye geçildiği öğrenildi. Üç yaşında erkek ve 4 yaşında kız olan diğer çocukların sağ ve sağlıklı oldukları, yakın akrabalarda benzer hastalık öyküsü bulunmadığı öğrenildi.

\* Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD.

\*\* Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Farmakoloji AD.



Laboratuvarında, hemoglobin 12.8 gr/dl, Hct: %36, BK: 7800/mm<sup>3</sup>, platelet: 158000/mm<sup>3</sup>, PNL: %42, Lenfosit: %56, Monosit: %2, Sedimentasyon: 15 mm/saat olarak saptandı. Rutin biyokimyasında, kan şekeri 116 mg/dl, transaminazlar, kreatin kinaz, alkalen fosfataz, laktat dehidrogenaz, serum protein ve albumin, bilirubin, üre, kreatinin, sodyum, potasyum, kalsiyum, fosfor değerleri normal sınırlar içindeydi. Total kolesterol 117 mg/dl, trigliserit: 291 mg/dl, LDL: 46mg/dl, VLDL: 58 mg/dl olarak ölçüldü. Lipoprotein elektroferizi hipertrigliseride-i ile uyumluydu. Retikülosit: %0.8, kanama zamanı 3 dk, pıhtılaşma zamanı 5 dk olarak bulundu. Hastada TORCH IgM ve IgG testleri negatif, tiroid hormon testleri, tam idrar tetkiki, idrar ve kan aminoasitleri normal bulundu, idrarda redükten madde negatif idi.

Hastanın göğüs radyografisi, batin ultrasonografisi, ekokardiyografisi normal bulundu. Deri biyopsisinde elastik fibrillerde azalma olduğu gösterildi. Göz muayenesinde keratokonus saptanmadı. Ortopedik muayenesinde kalça çıkığı olmadığı anlaşıldı.

#### TARTIŞMA

Dermatomegali, jeneralize elastolizis olarak ta bilinen cutis laxa, konjenital olduğu kadar akkiz olarak ta, enfeksiyöz, inflamatuvar, kolajen doku hastalıkları, hipersensitivite reaksiyonları, D-penisilamin gibi bazı ilaçların alımına eşlik edebilen nadir bir hastalıktır.

1953 yılında penisilin kullanan karaciğer hastalarının idrarından izole edilen D-Penisilamin Romatoid artrit, Wilson Hastalığında ve ağır metal toksisitesi tedavisinde kullanılmaktadır. Halen Bilier siroz ve sklerodermada, penisilamin içeren kombinasyonlar denenmektedir. D-Penisilamin kullanımında jeneralize ödem, ürtiker, makülopapuler reaksiyonlar görülmesi, D-Penisilaminin cilt üzerine etkileri ve cutis laxa oluşumundaki rolüne işaret etmektedir

Hastalarda gevşek deri katlantıları, açıklığı öne bakan burun delikleri ve kıvrımları aşağı yöne bakan alt göz kapağı ile ağız kenarından oluşan karakteristik yüz görünümü vardır. Vokal kordlarda da gevşekliğe bağlı ağlama sesinde kabalık bulunabilir.

Konjenital cutis laxa otozomal dominant veya otozomal resesif olarak geçiş gösterir (1). Otozomal dominant formu daha benign seyirlidir. Otozomal dominant cutis laxa tanısı alan bazı hastalarda olgumuzda olduğu gibi ailede hastalık anamnezinin bulunmadığı ve elastin gen mutasyonu ile ortaya çıktığı gösterilmiştir (2,3,4).

Hastalığın otozomal resesif formu iki ayrı klinik tablo gösterir (5). Birincisinde, hastalarda herniler, diafragma atonisi, gastrointestinal ve genitouriner sistemle ilgili divertiküller; amfizem, pnömotoraks, pulmoner arter stenozu, aort dilatasyonu gibi kardiyopulmoner sistem bulguları vardır ve yaşam süresi kısadır. İkinci formu ise büyüme gelişme geriliği, eklem gevşekliği, kalça çıkığı, herni ve divertiküllerle sınırlıdır.

Hastalığın intrauterin veya doğum sonrası büyüme gelişme geriliği ile birlikteliği bulunan otuza yakın olgu bildirilmiştir. Hastalıkta gelişme geriliği ve iç organ bulgularının daha çok resesif formunda görüldüğü, otozomal dominant formunda görülmediği bildirilmektedir (6,7,8). Hastamızda solunum ve kardiyovasküler sistemde, batin ultrasonografisinde patolojik bulguya rastlanmamıştır. Deri katlantılarına yüzün de iştirak etmesi hastaya yaşlı bir görünüm verir ancak bu durum yaş ilerledikçe daha belirginleşir (9). Hastalığın eşlik ettiği durumlardan gecikmiş fontanel kapanması olgumuzda da görülmüştür.

Ayırıcı tanıda en çok Ehlers Danlos sendromu ile karışır. Ehlers-Danlos'da deri gevşek ve elastisitesi de artmıştır ve eklemelerde hiperelastisite ve hipermobilité de eşlik eder.

Hastalığın etyopatogenezi tam anlamıyla açıklığa kavuşabilmiş değildir. Önceleri, serum bakır düzeyinin düşük olması ve idrar bakır atılımının yüksek bulunması nedeniyle, bakır eksikliğinin hastalarda elastaz inhibitörü olarak rol alan bir maddenin eksikliğine yol açarak elastik fibrillerin daha fazla destrüksiyonuna neden olduğu öne sürülmüştür. Histopatolojik bulgusu temelde dermisdeki elastik doku kaybıdır. Hastalarda deri biyopsisinin elektron mikroskopta incelenmesinde deride amorf elastin komponentinde anormal fragmentasyon ve immunositokimya elastik fibrillerde azalmış elastin varlığı ile birlikte dermiste mikrofibrillerde azalma gösterilmiştir (2). Elastik fibriller iki ayrı komponentten oluşur: Daha bol olan amorf komponent (elastin) ve mikrofibriler komponent. Elastin büyük oranda glisin, prolin ve diğer hidrofobik kalıntılardan oluşur ve multipli-zin deri ve bağlantılar içerir.

Hastamızda hiperlipidemi saptanmış olup, literatürdeki cutis laxa'lı olgularda hiperlipidemi hiç bildirilmemiştir. Etyopatogenezi yukarıda sözedilen bulgular da gözönüne alındığında hiperlipideminin hastamızda rastlantısal bir bulgu olabileceğini düşünmekteyiz.



### **KAYNAKLAR**

1. Beighton PH. The dominant and recessive forms of cutis laxa. *J Med Genet* 1972; 9: 216-221.
2. Tassabehji M, Metcalfe K, Hurst J, et al. An elastin gene mutation producing abnormal tropoelastin and abnormal elastic fibres in a patient with autosomal dominant cutis laxa. *Hum Molec Genet* 1998; 7: 1021-1028.
3. Zhang MC, He L, Yong SL, Tiller GE, Davidson JM. Cutis laxa arising from a frame shift mutation in the elastin gene (ELN). *Am J Hum Genet* 1997; 61 (suppl.): A353.
4. Zhang MC, He L, Giro M, Yong SL, Tiller GE, Davidson JM. Cutis laxa arising from frameshift mutations in exon 30 of the elastin gene (ELN). *J Biol Chem* 1999; 274: 981-986.
5. Agha A, Sakati NO, Higginbottom MC, Jones KL, Bay C, Nyhan WL. Two forms of cutis laxa presenting in the newborn period. *Acta Paediat Scand* 1978; 67: 775-780.
6. Patton MA, Tolmie J, Ruthnum P, et al. Congenital cutis laxa with retardation of growth and development. *J Med Genet.* 1987; 24: 556-561.
7. Sakati NO, Nyhan WL, Shear CS, et al. Syndrome of cutis laxa, ligamentous laxity and delayed development. *Pediatrics* 1983; 72: 850-856.
8. Karakurt C, Sipahi T, Ceylaner S, Senocak F, Karademir S, Becer M. Cutis laxa with growth and developmental delay. *Clin Pediatr (Phila)*. 2001; 40(7): 422-3.
9. Philip AGS. Cutis laxa with intrauterine growth retardation and hip dislocation in a male. *J Pediatr* 1978; 93:15-151.

