

# OLGU BİLDİRİLERİ

## Konjenital Eritropoetik Porfiri (Olgu Raporu)

CONGENITAL ERYTHROPOIETIC PORPHYRIA (CASEREPORT)

Dr.Yasemin ORAM, Dr.Ferda ARTÜZ,Doç.Dr.Nuran ALLI, Dr.Ömer YAPAR

S.B.Ankara Numune Hastanesi Dermatoloji Kliniği, ANKARA

### ÖZET

Porfiriler hematopoetik sistemde porfirin metabolizmasındaki bazı bozukluklar sonucu gelişen bir grup hastalıktır. Konjenital eritropoetik porfiri (Gunther Hastalığı) da bu grupta yer almaktadır. Burada Gunther Hastalığı tanısı konan **oyasın** da bir olgu sunduk ve literatürü kısaca gözden geçirdik.

**Anahtar Kelimeler:** Konjenital eritropoetik porfiri, Gunther Hastalığı

T Klin Dermatoloji 1991, 1:34-36

### SUMMARY

Porphyrias are a group of diseases that result from some disturbances in porphyrin metabolism in hematopoietic system. Congenital erythropoietic porphyria (Gunther's Disease) also takes place in this group. Here, we presented a 6 years old patient who has been diagnosed as Gunther's Disease and reviewed the literature briefly.

**KeyWords:** Congenital erythropoietic porphyria, Gunther's Disease

Turk J Dermatology 1991. 1:34-36

Porfirin hem biyosentez sürecindeki birtakım enzimatik bozukluklar sonucu bazı ürünlerin kan ve dokularda aşırı birikimine ve buna bağlı olarak deride folokimyasal hücre yıkımına yol açan bir grup hastalık porfiriler başlığı altında toplanır. Porfiriler kemikliğinden veya karaciğerden gelişmelerine göre alt gruplara ayrılır. Eritropoetik porfiriler grubundan olan konjenital eritropoetik porfiride üroporfirinogen III kosentetaz enzim eksikliği söz konusudur. Otozomal resesif bir genle geçen hastalıkla ilgili olarak 100'den az vaka rapor edilmiştir (1,2,3).

Fotosensitivite, progresif deri lezyonları, eritrodonti ve hemolitik anemi ile karakterize olan hastalık çoğunlukla yaşamın ilk birkaç ayı içinde ışığa

dayanıklı ve idrar kırmızılığı ile başlar. Dramatik deri değişiklikleri kütanöz fotosensitiviteye bağlıdır. Vezikül ve büllerle başlayan deri lezyonları ağır bir seyirle ilerler ve tekrarlayan epizotlardan sonra skar bırakarak iyileşir. Atrofik skarlar nedeniyle uç kısımlarda mutilasyonlar görülebilir. Bu belirtilere sistemik olarak hemolitik anemi ve splenomegali eşlik eder (1,2,4,5).

### OLGU RAPORU

6 yaşındaki kız çocuk, c1, ayak ve yüzde görülen içi su dolu kabartılar, yaralar, idrar renginde kırmızılık ve diş bozukluğu şikayetleriyle ailesi tarafından polikliniğimize getirildi. Öyküsünden şikayetlerinin 1-2 yaşlarında başladığı ve devam ettiği, 2 yaşında götürdükleri doktorun dalağında büyüme, gelişme geriliği ve yüzünde kıllanma saptadığı öğrenildi. Anne babası akraba evliliği yapan hastamız ailenin 2. çocuğu ve bir kız, bir erkek olmak üzere sağ ve sağlıklı iki kardeşi var. Ailede benzer şikayeti olan hiçkimse tarif edilmedi.

**Geliş Tarihi:** 5.1.1991

**Kabul Tarihi:** 1.6.1991

**Yazışma Adresi:** Dr.Yasemin O R A M  
S.B. Ankara Numune Hastanesi  
Dermatoloji Kliniği. A N K A R A

Fizik muayenede genel durumu iyi. mental gelişimi normal olmasına rağmen fizik gelişimi yaşlarına oranla geri bulundu. Boyu 110 cm, kilosu 19 kg olarak ölçülen hastamızın fizik gelişimi %25 persentil içindeydi. Saçlı deride yer yer skartrisyel alopesi alanları, kaşlarda ve kirpiklerde gürleşme ve renk koyuluğu vardı. Yüzde hipopigmenta skarlar ve hiperpigmente alanlar, tüm dişlerde kahverengi pigmentasyon izleniyordu (Şekil 1,2). Ellerde skarlar, sol avuç içinde 4x4 cm boyutlarında bir bül tesbit edildi. Sol el 5. parmak son falanksının mutilasyon sonucu düştüğü ve el tırnaklarının bazılarının dökülmüş olduğu görüldü (Şekil 3,4). Batın muayenesinde dalak kot kenarını 5 cm kadar geçiyordu.

Laboraluar incelemesinde, idrar rengi kırmızıydı, idrarda porfobilinojen ve üroporfirin 1, gaita-

da koproporfirin 1 (+)'liği saptandı. Yapılan batın ultrasonografisinde dalak kot kenarını 5 cm geçiyordu. Diğer bütün laboratuvar bulguları normal sınırlardaydı.

Hastaya %10 PABA içeren güneşten koruyucu krem verildi. Tetkikleri yapıldıktan sonra aylık kontrollere çağrılarak taburcu edildi.

### TARTIŞMA

Konjenital fotosensitif porfiri ve Gunther Hastalığı olarak da bilinen konjenital eritropoetik porfiri (KEP) erken infantil dönemde çocuk bezlerinde de saptanabilen kırmızı idrar ve fotosensitivite ile başlayan, splnomegali ve hemolitik aneminin de eşlik edebileceği, oldukça nadir görülen bir kütanöz porfiridir. Diğer klinik bulgular; yüz ve ekstremitelerde lanuga kıllarının uzaması ile hipertrikoz,



Şekil 1. 6 yaşındaki olgumuzda saçlı deride skartrisyel alopesi.



Şekil 2. Olgumuzdaki hipertrikoz, eritrodonti, hipopigmente ve hiperpigmente skarlar



Şekil 3. Sol el avuç içinde 4x4 cm boyutlarında intakt bül.



Şekil 4. Sol el 5. parmak son falanksda mutilasyon, tırnakların bir kısmında dökülme. Sağ elde rüptüre olmuş bül.

skartrisyel alopesi, mutilasyon deformiteleri, sklerodermoid değişiklikler, konjonktivit, kcratit, skleral ülserasyonlar ve dişlerde görülen eritrodontid (2,5,6). Hemen bütün olgular çocuklukta başlamaktadır, ancak adult dönemde başlayabileceğine dair birkaç bildiri vardır (5,7).

1988 yılında, porfirilerin hem kalıtsal hem de akkiz formlarının etyoloji ve klinik belirtilerinde kemikliği ve karaciğerin yanında böbrek korteksindeki proksimal tubulus hücrelerinin de önemli rol oynadığı gösterilmiştir (8).

Bir metabolizma hastalığı olan KEP'de porfobilinojenin üroporfirinojen II Te dönüşümü için gerekli üroporfirinojen III kosentetaz enzim eksikliği etyolojide esas faktördür. Sonuçta fazla miktardaki üroporfirin I ve koproporfirin I idrar, feçes, eritrosit ve plazmada tesbit edilebilir. Bu nedenle idrar rengi pembe-kırmızı görülürken, immün floresan mikroskopu ile bakıldığında eritrositler ve normoblastlarda kalıcı kırmızı floresan tesbit edilir (5).

Histopatolojik incelemede dermişte inflamatuvar odaklar, damarlarda tromboz, hemoraji ve nekroz ile subepidermal bül görülür (2,4).

Tedaviden güneşten koruyucu (sunscreen) topikallerin yararı tartışılmalıdır (10). Sistemik karoten kullanılan birkaç olgu vardır (11,12). Hem hemolitik anemiyi hem de fotosensitiviyi azaltıcı etkisine bağlı olarak splenektomi ile başarılı bazı çalışmalar vardır (2,5,10). Uzun süreli eritrosit paket transfüzyonları sonucunda bütün semptomların suprese olduğuna dair çalışmalar bildirilmiştir (2,12). 1987 yılında aktive edilmiş karbonun 3x60 mg/gün dozunda oral olarak 9 ay kullanımı süresince plazma ve deri porfirin seviyelerinde düşme ve tam klinik remisyon elde edilmiştir (2,6,13).

Burada sunduğumuz hastamız KEP'in birçok klinik ve laboratuvar bulgusunu taşımaktadır. Patognomonik eritrodonti, hiperrikoz, kütanöz fotosensitivite, atrofik skarlar, mutilasyon deformitesi, kırmızı idrar, idrarda porfobilinojen ve üroporfirin I, gaitada koproporfirin I (+)'liği bulunmuştur.

Splenomegalisi olan hastada hemolitik anemi saptanmamıştır. Ancak sistemik bulguların hayatın herhangi bir döneminde ortaya çıkabileceği bilinmektedir.

Yazımızın KEP tanısı koyduğumuz olgumuzu sunarak oldukça nadir görülen bu hastalık hakkında kısa bir bilgi vermeyi amaçladık.

## KAYNAKLAR

1. Tüzün Y, Kotoğyan A, Saylan T: Porfiriler. Dermatoloji Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul 1985. 55-7.
2. Arnold HI., Odum RB: Porphyrin Disorders. In: Diseases of the Skin. Philadelphia. WB Saunders Company 1990: 618-26.
3. Elder Gil: Recent advances in the identification of enzyme deficiencies in the porphyrias. Br J Dermatol 1983; 108:729-34.
4. Ilurtwitz S: Photosensitivity of photoreactions. In: Clinical Pediatric Dermatology. Philadelphia. WB Saunders Company 1981: 78-9.
5. Fitzpatrick TB: The porphyrias. In: Dermatology in General Medicine. New York. McGraw Hill Book Company 1987: 1666-714.
6. Stenberg B. With K1: The first Swedish case of congenital erythropoietic porphyria, with a revised view of the porphyrin excretion pattern in this disease. Acta Dermatovener (Stockholm suppl) 1982: 100:87-90.
7. Horiguchi Y, Horio T, Yamamoto M: late onset erythropoietic porphyria. Br J Dermatol 1989; 121:255-62.
8. Woods SI: Regulation of porphyrin and heme metabolism in the kidney. Semin Hematol 1988.15:336-48.
9. Moschella S, Hurley HS: Diseases of nutrition and metabolism. Dermatology. In: Philadelphia. WB Saunders Company 1985; 1449.
10. Atakan N, Kürkçüoğlu N, Allı N: Konjenital eritropoetik porfiri. Çocuk Hastalıkları Dergisi 1987; 2:53-5.
11. Rakel ER: The porphyrias. In: Current Therapy. Philadelphia, WB Saunders Company 1987: 354-6.
12. Pionelli S, Poh-Fitzpatrick BM: Complete suppression of the symptoms of congenital erythropoietic porphyria by long term treatment with high level transfusions. New Engl J Med 1987; 314:1029-31.
13. Primstone RN, Gandhi NS: Therapeutic efficacy of oral charcoal in congenital erythropoietic porphyria. New Engl J Med 1987; 316:390-3.