

28. ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ

27-30 Ekim 2018

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi
Morfoloji Yerleşkesi



Patoloji
Dernekleri
Federasyonu



Ankara
Patoloji
Derneği



E-Poster

Dermatopatoloji

EPS099(344)

Lipoid proteinozis: Olgu sunumu

Elif Turan¹, Kübra Öztürk Türker¹, Mustafa Emre Ercin¹

¹ Ktü Tıp Fakültesi Tıbbi Patoloji Anabilim Dalı

Giriş:

Lipoid proteinozis, literatürde şimdiye kadar yaklaşık 300 adet vakanın bildirildiği, oldukça nadir görülen, otozomal resesif geçişli bir hastalıktır.

Olgu sunumu:

Doğuştan beri ses kısıklığına sahip 31 yaşında kadın hastanın 1,5 yıldır giderek artan, yüz ve özellikle göz kapağı sınırında yerleşmiş, sarımsı renkte papüler lezyonları mevcuttur. Kardeşinde de benzer nitelikte cilt lezyonları saptanmıştır. Hastanın yüzündeki lezyonlarından birine punch biyopsi yapılmıştır. Mikroskopik incelemede rutin H&E boyalı kesitlerde epidermiste hafif hiperkeratoz, akantoz, yüzeysel dermiste perivasküler ve periekrin alanlarda yoğunlaşan hyalen material birikimi dikkati çekmiştir. Histokimyasal olarak yapılan PAS ve d-PAS ile boyanma görülürken, Kongo red ile amiloid birikimi görülmemiştir. Bulgular klinik veriler eşliğinde lipoid proteinöz için karakteristiktir.

Sonuç:

Lipoid proteinozis'e ECM-1 gen mutasyonunun neden olduğu bilinmektedir. Bu gendeki disfonksiyon sonucu ekstraselüler matriks üretimi bozulur ve özellikle cilt, respiratuvar trakt mukozası gibi yapılarda anormal proteinöz materyal birikmeye başlar. Birikim yerine bağlı olarak gelişen doğuştan beri kaba ses, nörolojik bulgular ve cilt bulguları hastalığı karakteristik kılmakla birlikte tanı için histopatolojik doğrulama gerekmektedir.

Anahtar Kelimeler : Lipoid proteinozis, Otozomal resesif, Ekstraselüler matriks