

27 ULUSAL PATOLOJİ KONGRESİ



15-18 Kasım 2017, Sueno Deluxe Otel - Belek | Antalya

Poster Sunum

Dermatopatoloji

PS614

FARBER HASTALIĞININ DERİ BULGULARI

Merve İnceman¹, Arbil Açıklın¹, Emine Kılıç Bağır¹, Derya Bulut²

¹Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Patoloji Anabilim Dalı

²Çukurova Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı Ve Hastalıkları Metabolizma Ve Beslenme Anabilim Dalı

GİRİŞ

Farber hastalığı, otozomal resesif kalıtım gösteren ASAH1 geninde mutasyona bağlı olarak gelişen asit seramidaz eksikliğinin sebep olduğu lizozomal depo hastalığıdır. Etkilenen çocuklarda ilk semptom genellikle yenidoğan dönemi ile ilk bir yılda görülür. Başlangıçta eklem sertliği ve deformasyonu, belirgin subkutan nodüller ve giderek artan ses kısıklığı izlenir. Hastalık ilerlerse etkilenen çocuklarda kardiyak, pulmoner ve santral sinir sistemi defektleri izlenebilir. Farber hastalığı tanısı alan hastayı klinik ve deri bulguları ile tartışmayı amaçladık.

OLGU

Üç yaşında kız hasta, 18 aydır ayak, diz ve el eklemleri dorsumunda yaygın subkutan nodüller, eklem ağrıları, hareket kısıtlılığı ve büyüme gelişme geriliği semptomları ile Çocuk hastalıkları polikliniğine başvurdu. Anne ve babası 2.derece akraba olan hastanın 21 yaşında ex olan kız kardeşinde de benzer subkutan nodüller ve 10 yaşından sonra başlayan mental retardasyon öyküsü bilinmektedir. Subkutan nodüllerden alınan deri biyopsi örneğinde retiküler dermis ve cilt altında kollajende kabalaşma, sklerozis ve çevresinde yoğun köpüksü sitoplazmalı histiyositlerden oluşan nodüler infiltrasyon ile birlikte az sayıda plazma hücresi ve lenfosit dikkati çekti.

SONUÇ

Farber hastalığı otozomal resesif nadir görülen bir lizozomal depo hastalığı olup, çocukluk çağında deride granülomatöz reaksiyon oluşturan hastalıklar arasında bulunabileceği akılda tutulmalıdır.

Anahtar Kelimeler : Farber hastalığı, asit seramidaz eksikliği, ASAH1 geni