

PARSİYEL LİPODİSTROFİ: Olgu Sunumu*

H. Karasoy**, N. Varolğüneş***, A. Gökçay****, B. Özkaya*****, A. Ülkü*****

Parsiyel lipodistrofi, belirli vücut bölgelerine sınırlı, deri altı yağ dokusu kaybı ile karakterize çok ender rastlanan bir hastalıktır. Başlangıç yaşı 5-15 yaşları arasında olup kızlarda erkeklerden dört kez daha sık görülür. Bu yazıda 8 yaşından sonra ortaya çıkan, bilateral yüzde belirgin deri altı yağ dokusu kaybı ile akkiz parsiyel lipodistrofinin tipik özelliklerini gösteren 10 yaşında bir kız olgu sunulmuştur. Klinik, biyokimyasal, elektrofizyolojik ve histolojik bulguları literatür verileri ile karşılaştırılmıştır.

Anahtar Sözcükler: Jeneralize Lipodistrofi - Parsiyel Lipodistrofi

Partial lipodystrophy: Case Report

We report a girl with acquired partial lipodystrophy. The lipodystrophies are characterized by generalized or partial loss of body fat. In generalized lipodystrophy essentially all body fat is lost, while in partial lipodystrophy fat atrophy is limited. Acquired partial lipodystrophy is the most common of lipodystrophies and usually affects women. Fat atrophy occurs in the upper half of the body, including the face, but spares the lower extremities. We consider that she has partial lipodystrophy of the face because of the overall features of the lesions.

Key words: Generalized Lipodystrophy - Partial Lipodystrophy

Parsiyel Lipodistrofi (PL), vücudun bazı bölgelerine sınırlı deri altı yağ dokusu kaybıyla karakterize ender bir bozukluktur. Yüz ve vücudun üst kısmında, kolları deri altı yağ dokusunda atrofi olur. Bazen lezyon sadece bir tarafı tutabilir. Kızlarda erkeklerden 4 kat daha sık görülür. Başlangıç yaşı 5-15 yaş arasındadır. Ender olarak PL, ilerleyerek jeneralize forma dönüşebilir (1,6). Bu yazıda PL'nin tipik özelliklerini gösteren 10 yaşında bir kız olgu sunulmuştur.

OLGU SUNUMU:

Z.T. 10 yaşında bir kız. İki yıl önce yüzünde zayıflama olduğu fark edilmiş. Altı ay içinde yanaklarında belirgin çökme, yüzünde incelme ortaya çıkmış, giderek artmış. Son altı ay içinde önemli değişiklik tanımlanmayan ve başka yakınması olmayan olgu, 13.9.1994 tarihinde kliniğimiz Çocuk Nörolojisi ünitesine yatırıldı. Öz ve soy geçmişinde bir özellik tanımlanmadı. Muayenede; baş çevresi, boy ve kilosu yaşı ile uyumluydu. Saçlar bol ve

kaba görünümde, vücutta ılımlı hipertrikoz, bilateral yüzde belirgin atrofi, gövdenin üst kısmı ve kollardaki kaslarda hafif hipertrofik görünüm saptandı. Proksimal kol kaslarında perküsyonla myoödem gözlemlendi. Bu bulgular dışında nörolojik muayene olağan değerlendirildi.

Rutin hemogram, kan biyokimyası ve idrar incelemeleri normal bulundu. Triglicerid, T. kolesterol ve T. lipit, ve oral glukoz tolerans testi normal sınırlarda idi. Tiroid hormonları normal, C3 düzeyi düşük (%8,9) bulundu. Yüz boşlukları ve kraniografide kemik ve kırık yapılarında patoloji gözlenmedi. Karın USG, EMG ve sempatik deri yanıtları, kranial BT ve MRG normal bulundu. Deri biyopsisinde derma tabakasında patolojik bulgu görülmedi.

Resim 1.'de olgunun 6 yaşında iken çekilmiş normal yüz görünümünü gösteren bir resmi ve Resim 2. ve 3.'de kliniğimize başvurusunda çekilmiş iki resmi aşağıda sunulmuştur (Olgunun ailesinden gerekli yasal izin alınmıştır).

Olgunun iki yıllık izlemi sürecinde klinik bulgularında değişiklik gözlenmemiş, yinelenen laboratuvar incelemelerinde hiperglisemi, hiperlipidemi, ve renal tutulum lehine eklenen bulgu olmamıştır.

TARTIŞMA

Yüzde atrofiye neden olan bozuklukların başlıcaları; progresif hemifasiyal atrofi, skleroderma ve lipodistrofidir (7).

* 1995 31. Ulusal Nöroloji Kongresi'nde sunulmuştur.

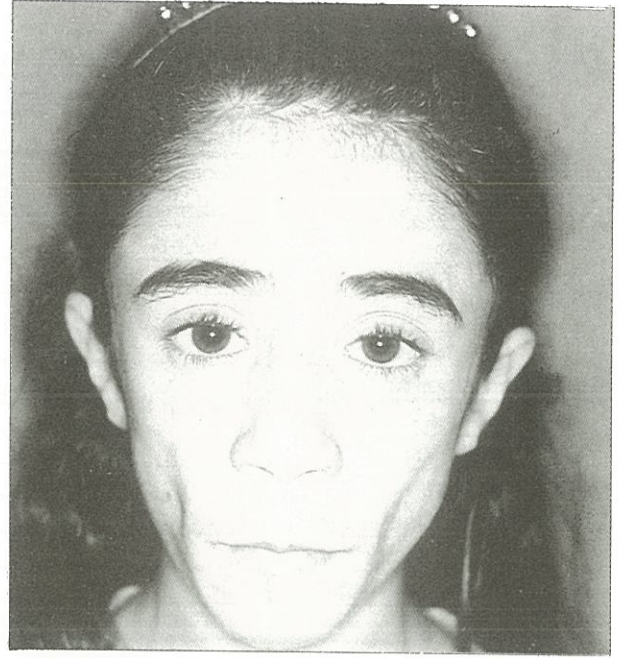
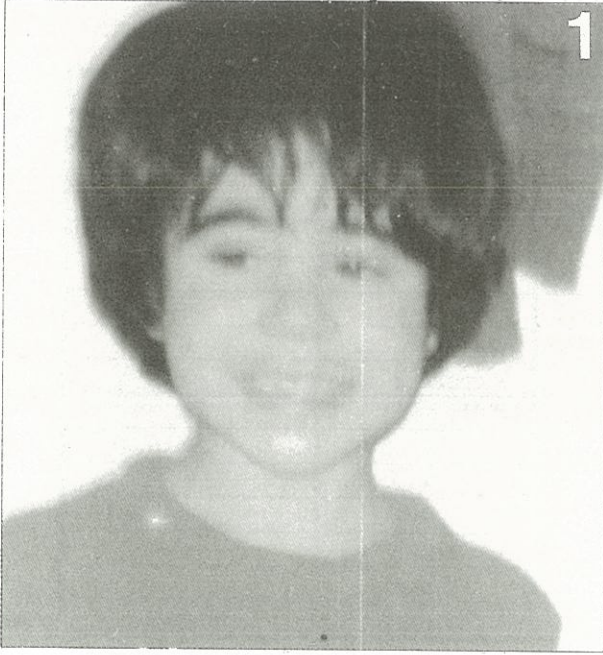
** Doç. Dr.

*** Uzman Dr.

**** Yard. Doç. Dr.

***** Araştırma Görevlisi

Prof. Dr. Ege Üniversitesi Tıp Fakültesi Nöroloji Anabilim Dalı, İzmir



Resim-1: Olgumuzun 8 yaşında iken çekilmiş bir resmi. Burada yüz ifadesi tamamen normal olarak görülmekte. **Resim-2,3:** Olgumuzun kliniğe yatışında çekilmiş resimleri. (2) Yüz bölgesinde cilt altı yağ dokusu kaybına bağlı olarak meydana gelen parsiyel lipodistrofi görünümü. (3) Gültümseyen yüz ifadesini gösteren bu resim, 8 yaşında iken çekilmiş resmi ile karşılaştırıldığında belirgin değişiklikler dikkati çekmektedir.



Progresif Hemifasiyal Atrofi (PHA), Pary-Romberg Hastalığı olarak bilinir. Bu hastalık, genellikle yüzün bir yarısında ve deri altı yağ dokusu, kırıldak ve kemik dokularını içeren progresif atrofi ile karakterize bir bozukluktur. Birinci ve ikinci dekatta başlar, 2-10 yıl içinde ilerler. Tutulan tarafta saçlı deri, kaş ve kirpikler de et-

kilenir. Bilateral tutulumun olduğu olgular bildirilmiştir (5,7-9). Henüz nedeni bilinmemektedir. Bu olgularda ipsilateral otonomik etkilenme bulguları saptanmış ve servikal sempatik tutulumun bozukluktan sorumlu olduğu ileri sürülmüştür (5). Kimi olgularda trigeminal sinir deri alanında elektron mikroskopik olarak nörovasküler demetlerde lenfositik infiltrasyon ve damar endotelinde anormallik görülmüş, kronik hücreli immünite ile taşınan damarsal zedelenmenin patogenezi de rol oynadığı belirtilmiştir (9).

Sklerodermada deri; soğuk, balmumu gibi atrofik görünümde, deri altı dokusuna yapışık ve elastikiyetini yitirmiştir (7).

Lipodistrofiler, vücudun bir bölgesinde ya da tümünde yağ dokusu kaybı ve metabolik anormalliklerle karakterize bozukluklardır. Jeneralize, parsiyel ve lokalize lipodistrofi olmak üzere üç ana başlık altında sınıflanır. Jeneralize lipodistrofi, konjenital veya akkiz olabilir. Diğer organ tutulumları, endokrin ve metabolik anormallikler sıklıkla bulunur. Parsiyel lipodistrofinin klasik sporadik ve familial dominant formları tanımlanmıştır. Lokalize lipodistrofi olgularının bazılarında biyopside inflamatuvar bulgular saptanmış ve inflamasyonun bulunmadığı olgulardan ayırt edilmiştir (1-4,6). Jeneralize ve parsiyel lipodistrofilerin bazı klinik özellikleri Tablo I.'de özetlenmiştir.

Tablo I. Lipodistrofilerin özellikleri.

	Jeneralize		Parsiyel	
	Konjenital	Akkiz	Klasik	Hereditör
Kalıtım	otozomal resesif	sporadik	genellikle sporadik	otozomal dominant
Başlama yaşı	bebeklik	çocuk/ erişkin	çocuk/ erişkin	puberte
Cinsiyet	E=K	K↑	K↑	K↑
Lipo-atrofi	Yüz	+	+	-
	Gövde	+	+	+
	Ekstremiteler	+	+	+
Karaciğer tutuluşu	+	++	ender	0
Renal hastalık	+	+	++	0
İnsuline direnç	+	+	+	+
Hipoglisemi	+	+	+	+
Hipertrigliseridemi	+	+	+	+
Akantozis nigrikans	+	+	ender	+
Genital hipertrofi	+	+	ender	+
Kemik yaşı	hızlı	normal/hızlı	normal	normal

Jeneralize lipodistrofi olgularda özellikle metabolik olarak aktif olmayan, destek dokusu özelliğini taşıyan yağların bulunduğu gözlenmiştir (2). Bazı yazarlar lipodistrofinin, yağ dokusunun yağın depolanması ve serbest bırakılması gibi normal işlevlerinin disregülasyonu sonucu oluştuğunu öne sürmüşlerdir. Kimi olgularda lipolizisin regülasyonunda önemli olan adrenerjik sistemde artmış aktivite saptanmıştır (4).

PL'lerin klasik formu, simetrik olarak yüzü tutar. Yüzde simetrik yağ kaybı ile kaşektik görünüm oluşur. Gövde ve kolların üst kısmında da deri altı yağ dokusu azalabilir. Kaslarda hafif hipertrofik görünüm dikkati çeker. Böbrek dışında diğer organların tutulumu çok enderdir. Proteüri, nefrotik sendrom olabilir. Serum kompleman 3. komponenti (C3) düzeyi düşük bulunur. Kompleman anormallığının nedeni ve patogenezi henüz bilinmemektedir. Hastaların çoğunda glukoz toleransında anormallik ve insuline direnç gözlenir, %20 olguda diabetes mellitus gelişir. Olguların metabolik ve immunolojik anormallikler ile olası renal komplikasyon yönünden izlenmesi gerekir. Çoğu olguda başlıca problem estetik görünümle sınırlı kalır (1,6).

Yüzde kaşektik görünüm dışında önemli nörolojik bulgusu olmayan hastamız, öncelikle yüzde atrofiye neden olan hastalıklar yönünden incelenmiştir. Derinin dıştan normal görünümü ve biyopsi bulguları ile skleroderma dışlanmıştır. Ender de olsa bilateral olabilen PHA üzerinde durulmuş, tutulan yüz bölgesinde kas, kemik ve kıkırdak yapılarının normal oluşu ile bu tanıdan uzaklaşmıştır. Lipodistrofi açısından incelendiğinde tüm bul-

guların parsiyel lipodistrofi ile uyumlu olduğu görülmüştür. Kliniğimizde ilk kez görülen parsiyel lipodistrofi olgusu ilginç bulunarak sunulmuştur.

KAYNAKLAR:

1. Foster DW. The lipodystrophies. Harrison's Principles of Internal Medicine. E. Braunwald, K. J. Isselbacher, R.G. Petersdorf, J.D. Wilson, J.B. Martin, and A.S. Fauci (Eds). Thirteenth ed. New York, McGraw- Hill; 1994, 2132-2134.
2. Garg A, Fleckenstein JL, Peshock RM, Grundy SM. Peculiar distribution of adipose tissue in patients with congenital generalized lipodystrophy. J Clin Endocrinol Metab 1992; 75: 358-361.
3. Hagari Y, Sasaoka R, Nishiura S, et al. Centrifugal lipodystrophy of the face mimicking progressive lipodystrophy. Br J Dermatol 1992; 127: 407-410.
4. Jansen MD. Adrenerjik regulation of lipolysis in a patients with lipotrophy of the upper body. Mayo Clin Proc 1991;66: 704-710.
5. Lamer AJ, Bennison DP. Some observations on the aetiology of progressive hemifacial atrophy. J Neurol Neurosurg Psychiatr 1993; 56: 1035-1036.
6. Lloyd J. Lipodystrophy. Textbook of Paediatrics. J.O. Farfar, G.C. Arneil (Eds.). Third ed. Edinburgh, Churchill Livingstone, 1984; 1277-1278.
7. Menkes JH. Progressive facial hemiatrophy. Textbook of Child Neurology. J.H. Menkes(ed.).Fifth ed. Baltimore, Williams & Wilkins, 1995; 186-187.
8. Moore MH, Wang KS, Proudman TW, David DJ. Progressive hemifacial atrophy (Romberg's Disease). Skeletal involvement and treatment. Br J Plastic Surg 1993; 46: 39-44.
9. Pensler JM, Murphy GF, Mulliker JB. Clinical and ultrastructural studies of Romberg's hemifacial atrophy. Plastic and Reconstructive Surgery 1990; 85: 669-674.