

## PAPİLLON LEFEVRE SENDROMU: BİR OLGU SUNUMU PAPILLON LEFEVRE SYNDROME: A CASE REPORT

<sup>1\*</sup>Elmas TÜFEK ATICI, <sup>1</sup>Ekin AKTÜRK, <sup>1</sup>İzzet YAVUZ

<sup>1</sup>Dicle Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Çocuk Diş Hekimliği Anabilim Dalı, DİYARBAKIR.

### Özet

Papillon Lefevre sendromu (PLS), palmoplantar hiperkeratoz ve dişlerin erken kaybı ile karakterize, nadir görülen otozomal resesif bir hastalıktır. Kliniğimize yönlendirilen çocuk hastaya klinik, immunolojik ve hematolojik bulguların sonucunda PLS teşhisi konulmuştur. Alınan anamnezde hastanın avuç içlerinde, topuklarında ve dirseklerinde ağrılı yaralar olduğu öğrenildi. Hastanın ekstraoral muayenesinde avuç içlerinde, topuklarında ve dirseklerinde hiperkeratotik alanlar ve çatlaklar gözlemlenmiştir. İntraoral muayenede ise dişlerde ileri derecelerde mobilite ve derin cepler tespit edilmiştir.

Bu olgu raporunda dişlerindeki mobilite şikayeti ile kliniğimize başvuran ve Papillon Lefevre sendromu tanısı konulan 5 yaşındaki bir olgu literatür gözden geçirilerek sunulmuştur.

**Anahtar Kelimeler:** Papillon Lefevre Sendromu, Palmoplantar Hiperkeratoz, Diş Kaybı.

### Abstract

Papillon Lefevre syndrome (PLS) is a rare autosomal recessive syndrome characterized by palmoplantar hyperkeratosis and premature tooth loss. Children who were referred to our clinic were diagnosed with PLS as a result of clinical, immunological and hematological findings. The patient was reported to have painful soreness in his palms, feet and elbows. In the extraoral examination of the patient, hyperkeratotic areas and cracks were observed in the palms, feet and elbows. In the intraoral examination of the patient, mobility and probing depth were detected in the teeth.

In this case report, a 5-year-old patient with Papillon Lefevre who presented to our clinic due to dental mobility introduced under the references.

**Keywords:** Papillon Lefevre Syndrome, Palmoplantar Hyperkeratosis, Loss of Tooth.

### Giriş

Papillon-Lefevre sendromu (PLS) ilk olarak 1924 yılında Papillon ve Lefevre tarafından tanımlanmış, erken çocukluk çağında ortaya çıkan otozomal resesif geçiş gösteren bir sendrom olgusu bildirilmiştir.(1). PLS, avuç içi ve ayak tabanı gibi epitel dokularda hiperkeratoz, süt ve daimi dişlerin de periodontal yıkımı ile karakterize, nadir görülen bir sendromdur (2). Bu sendromun 1-4/1.000.000 sıklıkta görüldüğü bildirilmektedir. PLS, kadın ve erkeklerde eşit oranda

gözlenmektedir (3). PLS etyolojisinde; T ve B lenfositlerinin fonksiyon bozukluğu, nötrofil kemotaksis yetersizliği, fagositoz ve bakterisidal mekanizma bozukluklarının olduğu ileri sürülmektedir (4).

PLS ile ilgili genetik problemin 11. kromozomun uzun kolunda bulunan (11q14-q21) Cathepsin C genindeki mutasyondan kaynaklı olduğu iddia edilmektedir (5). PLS'de görülen periodontal ve dermatolojik belirtilerden Cathepsin C genindeki mutasyon sorumlu tutulmaktadır. Cathepsin C geni avuç içi, ayak tabanı, dirsekler, dizler ve oral keratinize dişeti gibi epitel dokulardan eksprese edilmektedir (6).

El, ayak ve dirseklerinde keratotik lezyonlar gözlenen, süt dişlerinde şiddetli alveol kemik yıkımı bulunan bu olgu, nadir görülen PLS hakkında diş hekimlerine farkındalık oluşturmak amacıyla sunulmaktadır.

### İletişim Adresi

Dt.Elmas Tüfek ATICI  
Dicle Üniversitesi Dişhekimliği Fakültesi  
Pedodonti Anabilim Dalı, 21280  
Diyarbakır

e-mail: elmass\_tufek@hotmail.com

### Olgu Sunumu

Bu olgu sunumunda dişlerde mobilite şikayetiyle Dicle Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi' ne başvuran 5 yaşında PLS hastası sunulmaktadır. Alınan anamnezde hastanın sistemik herhangi bir hastalığı olmadığı, ailede benzer bir hikaye olmadığı, anne-baba ve kardeşlerin sağlıklı olduğu ve anne-babanın akraba olduğu öğrenildi. Hastanın tekrarlayan dişeti apseleri, kötü ağız kokusu ve dişlerde mobilite hikayesi olduğu öğrenildi. Hastanın ekstraoral muayenesinde avuç içi, ayak tabanı ve dirseklerinde hiperkeratotik alanlar ve çatlaklar olduğu gözlemlendi (Resim 1,2,3,4,5,6).



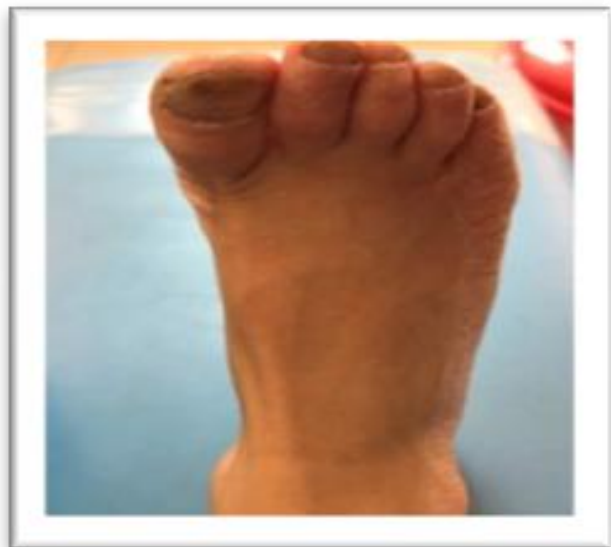
Resim 1. Sağ elin avuç içi görünümü ve keratotik alanlar



Resim 2. Sol elin avuç içi görünümü ve keratotik alanlar



Resim 3. Ellerin dorsal yüzlerindeki keratotik alanların görünümü



Resim 4. Ayak dorsumundaki keratotik alanların görünümü



Resim 5. Ayak tabanındaki keratolitik alanların görünümü



Resim 6. Dirsekteki keratolitik alanların görünümü

İntraoral muayenede ise dişlerde ileri derecelerde mobilite, dişeti çekilmeleri ve derin cepler olduğu tespit edildi (Resim 7,8,9).



Resim 7. İntraoral görünüm ve mevcut dişeti çekilmeleri



Resim 8. Üst çene intraoral görünümü



Resim 9. Alt çene intraoral görünümü

Alınan panoramik radyografi sonucunda yaygın alveol kemik yıkımı ve periodontal lezyonlar gözlemlendi (Resim 10).



Resim 10. Panoramik radyografi görünümü

### Tartışma

PLS, özellikle 6 ay ile 4 yaş arasında ortaya çıkan deri lezyonları ve periodontal tutulum ile teşhis edilmektedir (8). PLS' deki diğer semptomlar ise kafa içi kalsifikasyonlar, tırnak displazileri, tekrarlayan piyogenik deri enfeksiyonları ve hiperhidrozis olarak sayılabilmektedir (9,10). Derideki hiperkeratotik ve eritematoz lezyonlar genellikle 1-4 yaşları arasında başlamaktadır. İyi sınırlı ve belirgin lezyonlar genellikle avuç içi ve ayak tabanında olmakla beraber, bazen de dizler ve dirseklerde izlenmektedir (11). Bu olgudaki hiperkeratotik lezyonlar bebeklik döneminde başlamış ve giderek artmıştır. Palmoplantar keratoderma el ve ayak dorsumlarına yayılmıştı, dirseklerde de hiperkeratotik lezyonlar mevcuttu. Ancak gövdede başka lezyonlar saptanmadı.

Sendromun ağız içi bulguları şiddetlidir. Periodontal lezyonlar ise genellikle 3-4 yaşlarında ortaya çıkmaktadır. Dişetleri

ödematöz ve kırmızı görünümündedir. Dişlerin kaybedilmesinde şiddetli alveol yıkımı, tekrarlayan apseler, dişeti enfeksiyonları ve periodontal yıkım sorumlu tutulmaktadır (12,13). Alveol kemiğin hızlı ve şiddetli yıkımı ile meydana gelen agresif periodontitis sendromun bir parçasıdır. Periodontal ataçmandaki yıkım sonucu hem süt hem de daimi dişlerin erken kaybedilmesiyle karakterizedir. Bazı durumlarda şiddetli yıkımın etkisiyle radyografide "yüzen dişler" görünümü mevcuttur. Periodontal lezyonlardan Actinobacillus actinomycetemcomitans' in sorumlu olduğu iddia edilmekle birlikte, Porphyromonas gingivalis, Fusobacterium nucleatum ve spiroketler de izole edilebilmektedir (8,14,15). Bu olguda da agresif periodontitis mevcuttu.

Katepsin C, kemik iliğinde bulunan miyeloid ve lenfoid hücrelerinin immün ve inflamatuvar cevaplarında önemli rol oynayan, serin proteazların aktivasyonunda görevli bir enzimdir. Bakterilerin fagositozu ve bağışıklık sistemi hücrelerinin aktive olmasını sağlayan Katepsin C genindeki mutasyonlar, enfeksiyonlara karşı immün yanıtta zayıflamaya neden olmaktadır (16,17).

PLS hastalarında fiziksel ve mental gerilik görülebilmektedir (10). Bu olguda yaş ve kilosuna göre herhangi bir fiziksel gerilik görülmediği gibi zeka gelişimi de normaldi.

Hastalığın tedavisinde deri lezyonları üzerinde etretinat, izotretinoin ve asitretin gibi sentetik oral retinoidler etkilidir. Periodontal hastalıkların kontrolü ise biraz daha zordur. Periodontal tedavide oral hijyenin sağlanması ile beraber klorheksidin gargara ve sistemik

antibiyotiklerin kullanımı uygun görülürken, kurtarılamayacak dişlerin çekilmesi gibi yaklaşımlar da mevcuttur. PLS olgularında erken teşhisle beraber ilk sürmeye başlayan süt dişleri takibe alınmalı ve daimi dişlenme dönemi boyunca takip devam etmelidir (18,19,20). Bu olguda da yoğun hiperkeratozlar gözlemlendiğinden dermatoloji bölümünde tedavisine başlandı. Aynı zamanda periodontoloji bölümü ile multidisipliner çalışılarak periodontal tedavisi yapıldı, yaygın kemik kaybı gözlenen dişlerin çekimine karar verildi. Hastanın restoratif tedavilerine başlanarak ağızda tutulması planlanan dişler takibe alındı.

Sonuç olarak, bu PLS olgu sunumu ile farklı şikayetleri bulunan hastadan alınan detaylı anamnez ve muayene sonucu yapılan konsültasyon ışığında PLS teşhis konulmuştur ve bu tür hastalıklarda ekstraoral muayenenin ile multidisipliner çalışmanın önemi vurgulanmıştır. Erken teşhisin önemli olduğu PLS olgularının dermatologlar ve diş hekimlerinin birlikte multidisipliner olarak çalışmalarının PLS olguları için yapılacak tedavilerde hastalar için önemli sonuçlar oluşturduğu düşünüldü.

#### Kaynaklar

1. Fardal O, Drangsholt E, Olsen I. Palmar plantar keratosis and unusual periodontal findings. *Journal of clinical periodontology*. 1998; 25(2): 181-184.
2. Moghaddasian M, Arab H, Dadkhah E, Boostani H, Rezaei A, Reza M. Protein modeling of cathepsin C mutations found in Papillon – Lefèvre syndrome. *Gene*. 2014; 538(1): 182–187.
3. Sajad P, Hassan I, Imtiyaz S. Case Report Papillon-Lefèvre syndrome: A case report of two siblings and review of the literature. *Journal of Pakistan Association of Dermatologists*. 2014; 24(1): 93–95.
4. Pilger U, Hennies C, Truschnegg A, Aberer E. Late-onset Papillon-Lefèvre syndrome without alteration of the cathepsin C gene. *Journal of the American Academy of Dermatology*. 2003; 49(5): 240-243..

5. Salem W, Hart TC, Salem W, Zhang Y, Hart TC, Hart PS, et al. Mutations of the cathepsin C gene are responsible for Papillon-Lefèvre syndrome. *Journal of medical genetics*. 1999; 36(12): 881-887.
6. Rokni GR, Karimi T, Sharifian M. Papillon-Lefevre syndrome : case report. *Journal of Pakistan Association of Dermatology*. 2017; 27(2): 187–191.
7. Dhillon KS, Sharma D, Singh T, Srivastava R, Yadav S, Agarwal V, Srivastava S. Spectrum of Papillon-Lefevre syndrome. *International Journal of Advances in Medicine*. 2017; 1(3): 269-272.
8. De Freitas AC, Assed S, Da Silva LA, Silva RA. Aggressive periodontitis associated with Papillon-Lefèvre syndrome: Report of a 14-year follow-up. *Special Care in Dentistry*. 2007; 27(3): 95–100.
9. Botsalı MS, Sarıdağ, DS. Prosthetic rehabilitation of a case with papillon-lefevre disease. *Atatürk Üniversitesi Diş Hekimliği Fakültesi Dergisi*. 2011; 4: 107-111.
10. Dhadke S, Kulkarni P, Dhadke V, Deshpande N, Wattamwar P. Papillon lefevre syndrome. *JAPI*, 2006; 54, 246-247.
11. Dhanrajani PJ.. Papillon-Lefevre syndrome: clinical presentation and a brief review. *Oral Surgery, Oral Medicine, Oral Pathology, Oral Radiology, and Endodontology*. 2009; 108(1): 1-7.
12. Bani M, Akal N. Papillon-Lefevre sendromu: 2 olgu sunumu. *Acta Odontologica Turcica*. 2009; 26(2): 117–123.
13. Hart TC, Shapira L. Papillon-Lefèvre syndrome. *Periodontology* 2000. 1994; 6(1), 88-100.
14. Mahajan V, Thakur NS, Sharma NL. Papillon-Lefèvre Syndrome. *Indian pediatrics*. 2003; 40(17): 1197-1200.
15. Muppa R, Prameela B, Duddu M, Dandempally A. Papillon-Lefèvre Syndrome: A Combined Approach From the Dermatologist and Dentist—A Clinical Presentation. *Indian journal of dermatology*. 2011; 56(6): 740.
16. Ramadan ARM, Bashir AH. Papillon-Lefèvre Syndrome-A Case Report and a Multidisciplinary approach in the Treatment of 18 Years Old Sudanese Female. *American Journal of Dermatology and Venereology*. 2017; 6(1): 11-15.
17. Kumar A, Jan SM, Nazir R, Behal R. Papillon lefevre – A rare syndrome. *International Archives of Integrated Medicine*. 2017; 4(4): 79–84.
18. Uçmak D, Yeşilova Y, Er MN, Dal T. Papillon-lefevre sendromlu üç olgu. *Journal of Clinical and Experimental Investigations*. 2011; 2(2): 222–225.
19. Ahmad M, Hassan I, Masood Q. Papillon - Lefevre Syndrome. *Journal of dermatological case reports*. 2009; 3(4): 53-55.
20. Haneke E. The Papillon-Lefèvre syndrome: keratosis palmoplantaris with periodontopathy. Report of a case and review of the cases in the literature. *Hum. Genet*. 1979; 51 (1): 1–35.