

Стоматолошки факултет – Скопје
 Клиника за болести на устата
 Медицински факултет – Скопје
 Клиника за кожно-венерични болести

HYALINOSIS CUTIS ET MUCOSAE

Димитровски В., М. Симоновски, Б. Лазаревски, Д. Димитровски

Прикажан е случај на Hyalinosis cutis et mucosae – многу ретка автосомална генодерматоза. Анамнестички беше негиран консангвинитетот на родителите. Накратко се опишани промените на кожата на лицето и оралната мукозна мембрана, а во дискусијата авторите даваат краток осврт на диференцијално-дијагностичките и етиопатогенетските аспекти на оваа исклучително ретка генодерматоза.

Hyalinosis cutis et mucosae е многу ретка генодерматоза. Siebenamann (1908) прв информира за случај со кожно-слузокожна хијалиноза, опишувајќи ја како генерализирана хиперкератоза со придружни промени на слузокожата.

Десетина години потоа Lutz (1922), Rössle (1927) и Urbach (1929) опишуваат слични случаи, но под други синоними, односно како ихтиозиформен невус, херидитарна прогресивна дистрофична пахидермија и кожно-слузокожна липидоза, за Lundt (1949) да го имплицира терминот Hyalinosis et mucosae и како таква денеска најчесто се сретнува во стручната медицинска литература.

Имајќи ја предвид асоцираноста на хијалинозата на кожата со промени на мукозните мембрани, а во услови на скудни информации во стручната литература од областа на оралната патологија во однос на генетски, односно хијалино индицираните алтерации на оралната лигавица, беше формирана и целта на трудот, која се состои во прикажување на карактеристичните промени на оралната мукозна мембрана, нотирани кај случај со Hyalinosis cutis et mucosae.

Приказ на случај

Б. Н., на 25-годишна возраст, без анамнестички податоци за консангвинитет на родителите и со уредна лична анамнеза.

На Клиниката за болести на устата се јавува поради субјективно чувство на сува уста и симптоми од типот на стоматопироза. Според анамнестичката изјава од страна на пациентот, првите промени се појавиле на двегодишна возраст во вид на засипнат глас и жолтеникави папулозни формации, локализирани на кожата на лицето и периорално; централната регресија на папулозните морфи била следена од реперкуторни цикатрициелни формации. Подоцна исти такви

промени се појавиле и во другите регии, односно на кожата на вратот, лактите и колената, при што и минимална трауматизација доведувала до егзулцерација и последична цикатризација. Промени со идентична еволуција биле манифестирани и во регијата на усните и јазикот.

Status loc. extraoralis: – На кожата на лицето се присутни жолтеникаво-бели папулозни ефлоресценции, со тврдоеластична конзистенција, а со големина на зрно од просо или леќа, на одделни места се забележуваат помали и поголеми плочести инфилтрати, резултат на конфлуирање на папулозните морфи, како и многубројни цикатрикси со вариолиформен изглед (сл. 1).



Сл.1



Сл. 2

Status loc. intraoralis: – Лимитирана способност за отворање на устата; на вермилионот постојат жолтеникаво-белузлави промени, кои многу наликуваат на епидермизација. Лабијалната и букалната слузокожа се со бледа нијанса, а на нив се забележуваат дифузно дистрибуирани жолтеникаво белузлави папули; истиот наод е карактеристичен и за палатиналната мукоза. Мобилноста на јазикот е ограничена и тој е со нагласено тврда конзистенција, хиперпластичен, со збришан релјеф на неговиот дорзум, резултат на папиларна атрофија, и со присутни латерално лоцирани фисуриформни измени од типот *lingua plicata inv*; објективно присутна ксеростомија. Денталниот статус го карактеризира хипоплазија на цврстите забни супстанции на горните латерални инцизиви, а анализата на пародонтолошкиот статус директно укажува на инфламаторно-дистрофична форма на прогресивна пародонтопатија (сл. 2 и 3).

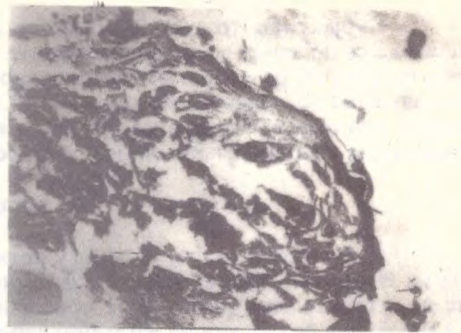
Лабораториски наод: SE – 20/36 крвна слика, урина, хепатограм и серумски трансминази – со нормални вредности; протеинограм: намалени вредности на алфа₁ албумини и зголемена на алфа₂; гама-глобулините и вкупните протеини – со нормална вредност; липидограм и јонограм – исто така со нормални вредности.

Хистолошки наод: боене – хематоксилин – еозин, орцеин, ван гиезон, гимза и судан III.

Епител-атрофичен, рамна базална мембрана, а во средните партии на *lamina propria* – присуство на хомогена, беструктурна ацелуларна маса, јасно еозинofilно обоена. Еластичното ткиво е редуцирано и деструирано (сл. 4).



Сл 3



Сл. 4

Дискусија

Hyalinosis cutis et mucosae е наследна, фамилијарна болест, која најчесто се јавува кај деца од консангвинитетни бракови, а се наследува автосомално рецесивно (1, 4, 5, 3).

Заболувањето се карактеризира со акумулација на хијалин во кожата и слузокожата, а покрај кожните и слузокожните промени, од страна на повеќе автори^{1 4 5 7} се апострофира важноста на одредени симптоми, асоцирани со оштетувањето на одделни внатрешни органи (дијабетични симптоми, дисфагија и др.).

Природата на основните метаболични алтерации не е во целост разјаснета. Според Urbach⁵, заболувањето е резултат на нарушен липоиден и протеински метаболизам, додека електронско-микроскопските анализи, спроведени од страна на повеќе автори^{2 3 6}, укажуваат на фактот дека хијалинот е резултат на дегенерација на колагените и еластични фибрили, односно дека хијалниот преставава безструктурна маса.

Нотираните измени на горната и долната усна, лабијалната, букалната и палатиналната слузокожа во вид на жолтеникаво-бели папулозни ефлоресценции, мотивираат кон диференцијално-дијагностички размислувања во однос на Lichen planus, Morbus Darier и Erythematodesdyssoides, а ограничената подвижност на јазикот и неговата индурација може да ја насочат клиничката дијагноза кон Sclerodermia, Meѓутоа, патохистолошкото испитување ја верифицира акумулацијата на липоидно-протеински комплекси, односно длабоките метаболични измени во сврзоткивниот супстрат на оралната мукозна мембрана, чија директна консеквенца се атрофичните измени на дорзумот на јазикот и фисурифирмните формации, како ремоделирачки феномен на епителот во однос на измените во сврзното ткиво.

Субјективното чувство на stomatopygosa и објективниот наод на сува уста може да се објаснат со дегенеративните измени на жлездениот паренхим, кој директно резултира во намалена саливарна секреција. Во прилог на нашите размислувања го изнесуваме наодот на Carl и sor¹, кој преку спроведена хистолошка анализа на материјал, земен од кадавери, констатирал нагласена инфилтрација на желудниот паренхим од паротидната жлезда.

Заклучок

Прикажан е случај на многу ретка автосомална генодерматоза, под форма на Hyalinosis cutis et mucosae. Анамнестички беше негиран консангвинитетот на родителите верифицираните промени на кожата на лицето и оралната мукозна мембрана беа во вид на жолтеникаво-белузлави папулозни формации.

HYALINOSIS CUTIS ET MUCOSAE

Summary

A case of extremely rare autosomal genodermatosis is reported. Consanguinity of the parents was not established. The changes of the skin of the face and oral mucosal membrane are described.

Литература

1. Carl W., C. W. Laymon, M. Elmer, E. M. Hill: „Hyalinosis cutis et mucosae“. A. M. A Archives of Dermatology I, 55, 1975
2. Falkmer S., P. A. Hofer, E. Holleström: „Lipoglycoproteinosis (Urbach-Wiethe) A preliminary report. Acta Dermatovener. (Stockholm), Suppl., Hellerström 47, 1966
3. Grosfeld J. C. M. J. Spaas, W. J. B. M ven de Staak, A. M. Stadhouders: „Hyalinosis cutis et mucosae.“ Dermatologica 130, 239-266, 1965
4. Hashimoto K., G. Klingmüller, O. E. Rodermund: „Hyalinosis cutis et mucosae“ An Electron Microscopic study.“ Acta Dermatovener. (Stocholm) 52, 179-195, 1972
5. Kogoj F.: „Bolesti kože“, Zagreb, 1970, 375-377
6. Laymon C. W., E. M. Hill: „An appraisal of Hyalinosis cutis et mucosae“. Arch. Derm. (Chicago) 75, 55, 1957
7. Roock A., D. S. Wilkinson, F. J. G. Elbing: „Textbook of Dermatology“. Blackwell Scientific Publications, Oxford-London, 1975, 1958.

Концентрацијата на Ca е одредувана по пат на атомска апсорпциона спектрофотометрија, по методот на Paschen и Fusch⁸, користејќи го атомскиот апсорбер FMD-3, на фирмата OPTON, при бранова должина-422, 7 nm.

Добиените наоди се статистички обработени, преку одредување на средната вредност, стандардната девијација и стандардната грешка.

Резултати