

Pringle kóros eseteink

Cases of Pringle disease

KARAGITY ELIZA DR.¹, PERE TÍMEA DR.¹, BAJOR KLÁRA DR.¹,
 KISS VIRÁG PETRA DR.¹, CIFRA JÁNOS DR.²
 Tolna Megyei Balassa János Kórház Bőrgyógyászat Osztály, Szekszárd¹
 Tolna Megyei Balassa János Kórház Patológia, Szekszárd²

ÖSSZEFOGLALÁS

A szerzők a ritkán előforduló Pringle–Bournenville szindróma két, felnőttkorban felismert kórtörténetét mutatják be. Az első esetben a típusos bőrtünetek mellett belsőszervi érintettség nem volt, a második betegnél a bőrtünetekhez neurológiai eltérések társultak. Az esetbemutatás mellett tárgyalják a betegség típusos tüneteit, és a diagnózis felállításának kritériumait.

SUMMARY

Authors present two cases of the rare genetically determined Pringle–Bournenville syndrome recognized in adulthood. The first case showed typical skin signs without internal organ involvement. The second patient had neurological abnormalities besides the cutaneous symptoms. They summarize the clinical manifestations and the diagnostic criteria of the disease, too.

Kulcsszavak:
Pringle kór – vizsgálatok – tünetek

Key words:
Bourneville-Pringle's Disease – tests – symptoms

A Pringle kór (morbus Bourneville–Pringle, Sclerosis tuberosa) autoszomális domináns öröklődésű (mutáns gén: 9q 32 -34 és 16p13), vagy spontán sporadikus megjelenésű lehet. Általában számos belső szervi érintettséggel járó neurocutan szindróma. A sclerosis tuberosát 1880-ban Bourneville nevű francia neurológus az epilepszia és a demencia összetartozásaként állapította meg. A kórkép neve így lett: Morbus Bourneville. 1890-ben Pringle írta le az adenoma sebaceum bőrtünetet. Ekkor, mint önálló, veleszületett

bőrelváltozást Morbus Pringle néven jelölte (arcon jellegzetes elváltozás: „Pringle-pillangó”). Az összefüggésüket 1908-ban Vogt írta le, így lett a Morbus Bourneville–Pringle elnevezés. Ő írta le a betegség karakterét (1).

A Bourneville-Pringle kór egy ritka genetikai betegség, melynek incidenciája 1:12000-hez. A sclerosis tuberosa háttérben a TSC 1 (9q34 kromoszóma) és TSC 2 (16p13 kromoszóma) gének mutációit egyaránt kimutatták, melyek a hamartin és a tuberin nevű fehérjék képzéséért felelősek,

Major kritériumok	Minor kritériumok
Hypomelanoticus macula (≥3)	„Confetti” bőrlésio
Angiofibroma (≥3)	Fogzománc árkok (>3)
Ungual fibroma (≥2)	Intraoralis fibroma (≥2)
Shagreen folt v. multiplex collagenoma	Multiplex vesecysta
Multiplex retina hamartoma	Nonrenalis hamartoma
Corticalis dysplasia (≥3) (tuber és fehérállományi radialis migratios zavar)	
Cardialis rhabdomyoma	
Lymphangioliomyomatosis (LAM)	
Renalis angiomyolipoma (≥2)	

1. tábla

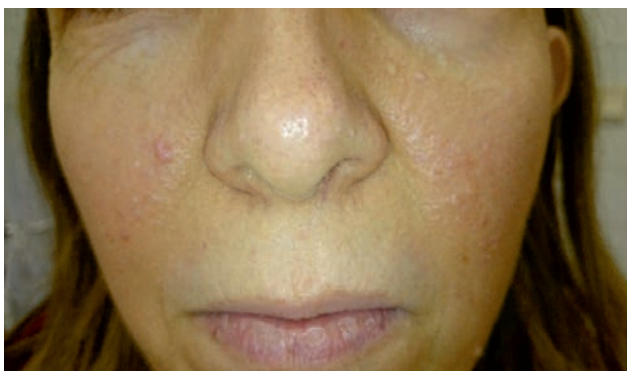
TSC Diagnosztikus Kritériumok 2012 módosítása (2)

Levelező szerző: Dr. Karagity Eliza
 e-mail: karagityeliza@freemail.hu

a sejtszaporodást befolyásolva. Az új (tehát nem szülőktől örökölt) génmutációk gyakoriak: az esetek 58-68%-ában fordulnak elő. A klinikai tünetek több szervrendszert érintenek, így a diagnosztikus kritériumoknak megfelelően állítható fel a kórkép (1). A szerzők két beteget mutatnak be, akiknél felnőtt korban derült fény a régóta fennálló kórképre.

Esetismertetés

A 39 éves nőbeteg korábbi anamnéziséből kiemelendő: appendectomia és tonsillectomia. Gyógyszert rendszeresen nem szed. 2016 áprilisában jelent meg ambulanciánkon zavaró bőrtünetei miatt: 10



1. ábra

Arcon, nasolabialisan megjelenő sárgás, színes gombostűfejnyi papulák



2. ábra

Kézujjain lévő bőrtünetek



3. ábra

Lábujjakon periungualisan Koenen tumorok



4. ábra

Polypoid szövetminta a kézujjról (angiofibrokeratoma, Koenen tumor, HE 20x, Dr. Cifra János)



5. ábra

Jobb szemhéjon verrucosus angiofibroma, nasolabialis redő mentén valamint az orcákon fénylő felszínű sárgásfehér papulák



6. ábra

Gingivafibromák

éve a lábujjakon, majd pár éve a kezujjakon, néhány hónapja arcon jelentek meg tünetei. Arcán kifejezetten nasolabialis és az orr körül elszórtan több apró adenoma sebaceum volt látható. Differenciál diagnózisként felmerült: faggyúmirigy hyperplasias, naevus sebaceus, acne, molluscum contagiosum, basalsejtes carcinoma, sebaceus carcinoma, neurofibromatosis, Muir-Torre szindróma: multiplex faggyúmirigy daganat társul családi carcinoma.

Kéz- és lábujjain pár mm-es puha tapintatú periungualis angiofibromák voltak láthatók. A körmökön a hosszanti benyomatok, körmögágyban szátkaszerű bevérzések.

Ez utóbbiból szövettani minta is készült, mely alátámasztotta a diagnózist: az epidermis némi epitheliomatosis háms hyperplasiát mutat. Felszíne hyperkeratotikus. A basalis háms határa éles. A dermisben dens collagen rostkötegekből felépülő verticalis irányú terület megfigyelhető.

A meglévő bőrtünetek miatt felmerült a Sclerosis tuberosa diagnózisa (Pringle kór), így esetleges belszervi érintettség miatt kivizsgálást kezdtünk. Mellkas RTG és Hasi UH eltérést nem mutatott. Koponya CT felvételen, intracranialis térfoglalás nem igazolódott, retenciós cystákat írtak le mindkét oldali arcüregben. Echocardiografia enyhe tricuspidalis insuficienciát, mitralis prolapsust véleményezett. Laborjában néhány eltérés kiemelendő: CRP=17, We=40 mm/h, vizeletben pus++.

Második esetünkkel a szerzők egy 63 éves nőt beteget szeretnének bemutatni, akinek előzményéből kiemelendő, 4 alkalommal abortusz, valamint gyermekkorában epilepszia. 2004. októberében kardiológiáról küldték konzíliumba ambulanciánkra, jobb szemhéján illetve gingiván hosszú ideje fennálló bőrtünetei miatt.

Kivizsgálás megtörtént, az esetleges belszervi érintettség miatt. Koponya CT intracranialis calcifikációt, hasi UH: kétoldali vesecystákat véleményezett.

Szakvizsgálatok: *Neurológiai* konzílium mentális retardációt, epilepsziát és viselkedészavart írt le. *Kardiológia*: hypertoniát, cardiomegaliát, ISZB-t állapított meg. *Reumatológiai tünetek*: kifejezett osteoporosis. Panoráma RTG: az állkapocsontban számos retenciós – odontogén cysta.

Mindkét esetben igazolódott a Bourneville-Pringle betegség, bár ez első esetben belszervi eltérés nem jelentkezett.

Megbeszélés

A sclerosis tuberosa más néven Bourneville-Pringle kór egy olyan genetikai betegség, melyet a tünetek és diagnosztikus kritériumok alapján állíthatunk fel. Biztos a kórkép, ha 2 major vagy 1 major + 2 minor tünet áll fenn. Valószínű a betegség, ha 1 major tünet + 1 minor tünet és lehetséges, ha 1 major tünet vagy 2 / több minor tünet (3).

A kórkép kezelése kihívást jelent, elsősorban tüneti kezelés jön szóba: laser, tumorok sebészi eltávolítása, folyékony nitrogén, dermabrasio, pszichés vezetés. Az utóbbi időben több tanulmány szól mTOR inhibitorok alkalmazásáról (Everolimus, Votubia, Sirolimus, Rapamycin) (5). Ezek a szerek gátolják az mTOR cascado, a foszforilációs folyamatokat csökkenti, gátolja a sejt ciklust, az angiogenezist, a glicolizist reguláló fehérjéket kódoló mRNS- translatiót- ezáltal csökkenti a sejtproliferációt és az angiogenezist (3, 4, 6).

IRODALOM

1. www.rirosz.hu.
2. *TSC Konszenzus Konferencia* 2012. Washington DC.
3. *Gyorsok Zs.*: A házi gyermekorvos szerepe a Sclerosis Tuberosa Complex (TSC) diagnosztikájában és gondozásában előadás.
4. *Monique P.*: *Pediatr. Drugs* 2012, *14(1)* 51-60
5. *Franz D.*: TSC; *Annals of Neurol*, 2008, *59* 490-498; 2008, Ph. II. (C2485).
6. *Hofbauer G. F.*: The mTOR inhibitor rapamycin significantly improves facial angiofibroma lesions in a patient with tuberous sclerosis; *British Journal of Dermatology* 2008; *159* 473-475.

Érkezett: 2017. 01. 11.

Közlésre elfogadva: 2017. 02. 18.