

Epidermolizis Bullosa İle Birlikte Olan Bir Aplazia Kutis Konjenita Olgusu (Bart's Sendromu)

AN APLASIA CUTIS CONGENITA CASE WITH EPIDERMOLISIS BULLOSA (BART'S SYNDROME)

Dr.Celal DEVECİOĞLU*, Dr.Selahattin KATAR**, Dr.Abdullah DAĞLI**, Dr.M.Ali TAŞ*

* Prof., Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,

** Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, DİYARBAKIR

Özet

Aplazia kutis konjenita, genellikle saçlı deride çevresi düzgün sınırlı, 1-2cm büyüklükte, oval veya yuvarlak özellikte, çok sayıda, soliter ve nonenflamatuvar ülserlerle giden derinin gelişimsel yokluğuyla karakterize görülen bir hastalıktır. Çoğunluğu sporadik olduğu gibi, otozomal dominant veya otozomal resesif geçiş de gösterir. Hastalık izole olabileceği gibi deri, göz, kulak-burun-boğaz ve ekstremiteler anomalilerinin yanı sıra kardiyovasküler, gastrointestinal, genitouriner, santral sinir sisteminin gelişimsel defektleri, kromozom anomalileriyle birlikte de olabilmektedir. Bu makalede Bart's sendromuyla birlikte olan aplazia kutis konjenitalı yenidoğan bebek literatür bilgileri ışığında sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Aplazia kutis konjenita,
Deri anomalileri, Bart's sendromu.

T Klin Pediatri 2001, 10:107-109

Summary

Aplasia cutis congenita is a rare disorder that is characterized by developmental absence of skin on the scalp as multiple or solitary, noninflammatory, well-demarcated, oval or circular one-to-two cm ulcers. The disease may be isolated or associated with anomalies of skin, eye, ear-nose-neck and limb: Developmental defects of cardiovascular, gastrointestinal, genitourinary or central nervous system and malformation syndromes such as chromosomal abnormalities may also be associated. In this article, a newborn infant with aplasia cutis congenita and Bart's syndrome that is rarely seen in light of the literature is reported.

Key Words: Aplasia cutis congenita,
Skin abnormalities, Bart's syndrome

T Klin J Pediatr 2001, 10:107-109

Aplazia kutis konjenita, genellikle saçlı deride çevresi düzgün sınırlı, 1-2 cm büyüklükte, oval veya yuvarlak özellikte, çok sayıda, soliter ve nonenflamatuvar ülserlerle giden derinin gelişimsel yokluğuyla karakterize görülen bir hastalıktır. Çoğunluğu sporadik olduğu gibi, otozomal dominant veya otozomal resesif geçiş de gösterir. Hastalık izole olabileceği gibi deri, göz, kulak-burun-boğaz ve ekstremiteler anomalilerinin yanı sıra kardiyovasküler, gastrointestinal, genitouriner, santral sinir sisteminin gelişimsel defektleri, kromozom anomalileriyle birlikte de olabilmektedir.

Geliş Tarihi: 15.01.2000

Yazışma Adresi: Dr. Selahattin KATAR
Dicle Üniversitesi Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD
DİYARBAKIR

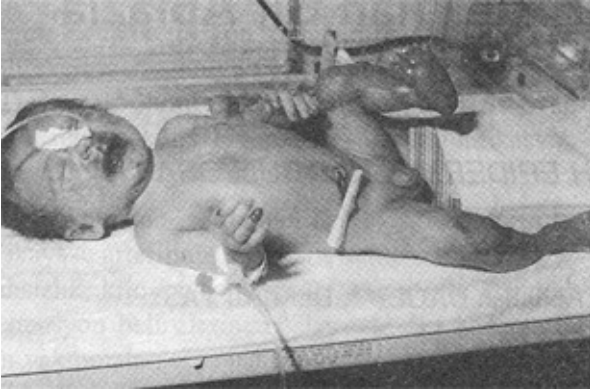
T Klin J Pediatr 2001, 10

Aplazia kutis konjenita, epidermolizis bulloza ve anonişya veya distrofi şeklinde tırnak değişiklikleriyle karakterize olan tablo Bart's Sendromu olarak bilinmektedir.

Olgu Sunumu

Bir günlük erkek hasta el, dudak, ayak ve bacaklarında yaralar nedeniyle getirildi. On yedi yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, annenin belirttiğine göre dört hafta erken doğan ve anne-babası arasında 3. derece akrabalık bulunan hastanın ailesinde benzer hastalık hikayesi olmadığı ve annenin gebeliğinde ilaç kullanmadığı öğrenildi. Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 1800gr, boyu 40 cm ve baş çevresi 32 cm, Dubowitz skorlamasına göre, 34. gebelik haftası ile uyumlu ve AGA olan hastanın genel durumu orta, yenidoğan refleksleri aktif, spontan aktivitesi mevcuttu.

107



Şekil 1,2. Vakamızın üst dudağında, bilateral 2. el parmaklarında, her iki ayakta ve pretibial bölgede, dizlerde geniş deri defekti, sağ ön kolda, dental bölgede, sağ 4. parmakta büllöz lezyonlar, 2. ve 3. el parmaklarında rudimenter tırnaklar görülmektedir.

Hastanın üst dudağında 3x2cm, bilateral 2. el parmaklarında 1x1cm çapında, ayaklarda, pretibial bölgede ve dizlerde ise geniş deri defekti ve sağ ön kolda, dental bölgede, sağ 4. parmakta büllöz lezyonlar, 2. ve 3. el parmaklarındaki tırnaklar rudimenter olarak saptandı (Şekil 1,2). Ekokardiografik incelemesinde foramen ovale açıklığı, göz muayenesinde bilateral korneada opasite saptanan hastanın bilgisayarlı beyin tomografisi normal, deri biopsisi aplazia kutis konjenita ile uyumlu ve hastada epidermolizis bulloza ile uyumlu bulgular mevcuttu. Elektroensefalografi, abdominal ultrasonografi, tam kan sayımı, idrar incelemesi ve kan biokimyası değerlendirilmesinde patoloji saptanmadı. Uygun bakım ve antibiyotik tedavisinden sonra kontrollere gelmek üzere taburcu edildi.

Tartışma

Aplazia kutis konjenitada hastalığın nedeni kesin olarak bilinmemekle birlikte, etkilenmiş deri bölgesinde dejenerasyona yol açan vasküler enfarkt veya damar anomalisi sonucu ortaya çıktığı ileri sürülmektedir (1-3). Diğer taraftan gebelik sırasında valproik asit ve antitroid ilaç olan metimazol kullanımının da etiyolojide rol oynayabileceği bildirilmiştir (4,5). Çaksen H. ve arkadaşlarının 4 olguluk serilerinde prenatal dönemde ilaç kullanım hikayesi olmadığını belirtmişler (10). Bizim vakamızda da prenatal ilaç kullanım hikayesi yoktu. Kruk Leromin ve arkadaşları 16 olguluk serilerinde etyopatogenetik

faktör bulamamışlardır(7). Bunun yanısıra Roll ve arkadaşları Antifosfolipid sendromlu anne bebeğinde, Nagore ve arkadaşları ise Amniotik Band sendromu ile ilişkili Aplazia kutis konjenita olgusu bildirmişlerdir (6,8).

Aplazia kutis konjenitada deri defektleri en sık saçlı deride genellikle paryetal ve oksipital bölgelerde daha az sıklıkta yüz, gövde ve ekstremitelerde görülmektedir. Özellikle gövde ve ekstremitelerde yer alan çok sayıda lezyonların simetrik dağılım gösterdiği, lezyonların derinliğinin değişkenlik gösterdiği, sadece epidermise sınırlı olabileceği gibi dermise, deri altı dokusuna, seyrek olarak periosta ve kalvaryumda dura ve araknoid bölgeye kadar uzanabileceği bildirilmiştir (1,2). Histopatolojik incelemede epidermisin olmadığı, dermal elastik liflerde azalma olduğu, daha derin lezyonlarda ise derinin bütün tabakalarının bulunmadığı saptanmaktadır (1).

Bart's sendromu, aplazia kutis konjenita yanında epidermolizis bulloza, anonişya ve distrofi şeklinde tırnak değişiklikleriyle karakterize bir tablodur. Ayrıca son yıllarda yapılan bazı çalışmalarla Bart's sendromunun otozomal dominant olarak genetik geçiş gösteren distrofik epidermolizis bullozanın bir alt tipi olduğu belirlenmiştir (11,12).

Frieden Aplazia kutis konjenita'lı olguları hastalığın etyolojisi, klinik bulguları, eşlik eden anomaliler ve genetik geçiş yönünden dokuz gruba ayırarak sınıflandırmıştır (9). Bu sınıflandır-

maya göre, vakamız 6. grupta yer almaktadır.

Aplasia kutis konjenita, Adams-Oliver sendromu ve Bart's sendromu dışında kardiyovasküler, gastrointestinal, genitoüriner ve santral sinir sistemi anomalileri ile birlikte olabilir (8). Vakamızda Bart's sendromu ile birlikte foramen ovale açıklığı mevcuttu.

Tedavide sekonder enfeksiyonlar kompresyon ve antibiyotikli merhemlerle önlenmeye çalışılır. Lezyonların iyileşmesi genellikle atrofik veya hipertrofik skarlarla olaysız bir şekilde sonuçlanmakta, iyileşme haftalar veya aylarca sürebilmektedir. Geniş ve çok sayıdaki skalp defektleri eksizyon ve primer kapatmayla onarılmalı, eğer mümkünse flep rotasyonu veya doku genişleticileriyle defekt doldurulmalıdır (1,2). Ancak bu hastalar genelde enfeksiyonlar nedeniyle kaybedilmektedir. Çaksen H. ve arkadaşlarının 4 olguluk serilerinde 3 vakanın sepsisten eksitus olduğu belirtilmiştir (10). Vakamız yeterli destek ve uygun antibiyotik tedavisi uygulanımı sonucunda kendi isteğiyle kontrole gelmek üzere taburcu edildi. Bart's sendromuyla birlikte seyreden aplasia kutis konjenita'lı hasta, li-teratür bilgileri ışığında sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1. Esterly NB. The skin. in: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC. Textbook of Pediatrics, 14th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1992: 1621-88.
2. Menkes JH. Malformations of the central nervous system. in: Taeusch HW, Ballard RA, Avery ME(eds). Diseases of the Newborn, 6th ed. Philadelphia: WB Saunders, 1991: 426-44
3. Mallory SB. Neonatal skin disorders. Pdiatr Clin North Am 1991; 38: 745-61.
4. Hubert A, Bonneau D, Couet D, Berthier M, Oriot D. Aplasia cutis congenita of the scalp in an infant exposed to valproic acid in utero. Acta Pdiatr 1994; 83: 9879-790.
5. Vogt T, Stolz W, Landthaler M. Aplasia cutis congenita after exposure to methimazol. a causal relationship? Br J Dermatol 1995; 4: 129-33.
6. Roll C, Hanssler L, Voit T, Gillissen-Kaesbach G. Aplasia cutis congenita-etiological relationship to antiphospholipid syndrome? Clin Dymorphol 1999; 8: 215-7.
7. Kruk-Jeromin J, Janik J, Rykala J. Aplasia cutis congenita of the scalp. Rport of 16 cases. Dermatol Surg 1998; 24: 549-53.
8. Nagore E, Sanchez-Motilla JM, Febrer MI, Cremades B, Aleu M, Alaga A. Radius hypoplasia, radial palsy, and aplasia cutis due to amniotic band syndrome. Pdiatr Dermatol 1999; 16: 217-9.
8. Tekinalp G, Yurdakök M, Kara A, et al. Bilateral abdominal aplasia cutis congenita associated with atrial septal defect: a case report. Pdiatr Dermatol 1997; 14: 117-9.
9. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986; 14: 646-60.
10. Çaksen H, Kurtoğlu S, Yüksel Ş ve ark. Aplasia kutis konjenita: Dört vakanın takdimi. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 1999, 42: 103-11.
11. Zelickson B, Matsumara K, Kist D, Epstein EH Jr, Bart BJ. Bart's syndrome. Ultrastructure and genetic linkage. Arch Dermatol 1995; 131: 663-8.
12. Christinano AM, Bart BJ, Epstein Jr, Uitto J. Genetic basis of Bart's syndrome: a glycine substitution mutation in the type VII collagen gene. J Invest Dermatol 1996; 106: 1340-42.