

Akut Ekimoz ve Hematom İle Seyreden Bir Ehlers-Danlos Sendromu Olgusu

A CASE OF EHLERS-DANLOS SYNDROME WITH ACUTE ECCHYMOSIS AND HEMATOME

Dr.Selman YILDIRIM*, Dr.Filiz TİKER*, Dr.Nurcan CENGİZ*, Dr.Arda SAYGILI**

* Uz., Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Bölümü, ADANA

** Yrd.Doç., Başkent Üniversitesi Ankara Hastanesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ANKARA

Özet

Genetik olarak heterojen geçiş paterni gösteren bir bağ dokusu bozukluğu olan Ehlers-Danlos Sendromu, ciltte hiperelastisite, damarların ve cildin kolayca zedelenmesi ve buna bağlı kanamalar, eklemlerin hipermobilitesi ile karakterizedir.

12 yaşında kız çocuğu sol bacağına ani gelişen ağrı, şişlik, morarma ve yürüyememe şikayeti ile başvurdu. Sol uyluk 1/3 anteromedyal kısmında yaygın ekimoz ve hematoma ile uyumlu ağrılı kitlesi vardı. Anamnez ve klinik bulguları ile hastaya Ehlers-Danlos tanısı konuldu.

Anahtar Kelimeler: Ehlers-Danlos sendromu, Ekimoz, Hematom

T Klin Pediatri 2002, 11:30-32

Summary

Ehlers-Danlos syndrome is a connective tissue disorder which is genetically heterogeneous and diagnosed with clinical symptoms like acute ecchymotic hemorrhages, easy bruising and bound healing with atrophic scars, fragility of skin and vessels. Here, we reported a case of Ehlers-Danlos syndrome who was revealed to our clinic with severe limb pain, ecchymosis and hematoma.

Key Words: Ehlers-Danlos syndrome, Ecchymosis, Hematoma

T Klin J Pediatr 2002, 11:30-32

Genetik olarak heterojen geçiş paterni gösteren, on değişik klinik şekli tanımlanmış bir bağ dokusu bozukluğu olan Ehlers-Danlos Sendromu (EDS), ciltte hiperelastisite, damarların ve cildin kolayca zedelenmesi, eklemlerin hipermobilitesi ile karakterizedir, ancak nadiren damarların kolay zedelenmesi nedeniyle özellikle Tip VII'de yaşamı tehdit eden kanamalar da görülebilir (1,2). Asıl bozukluk kollajenin kantitatif yetersizliği ile ilgilidir.

Burada, kliniğimize akut ekimoz ve hematoma ile başvuran bir Ehlers-Danlos olgusu sunulmuştur.

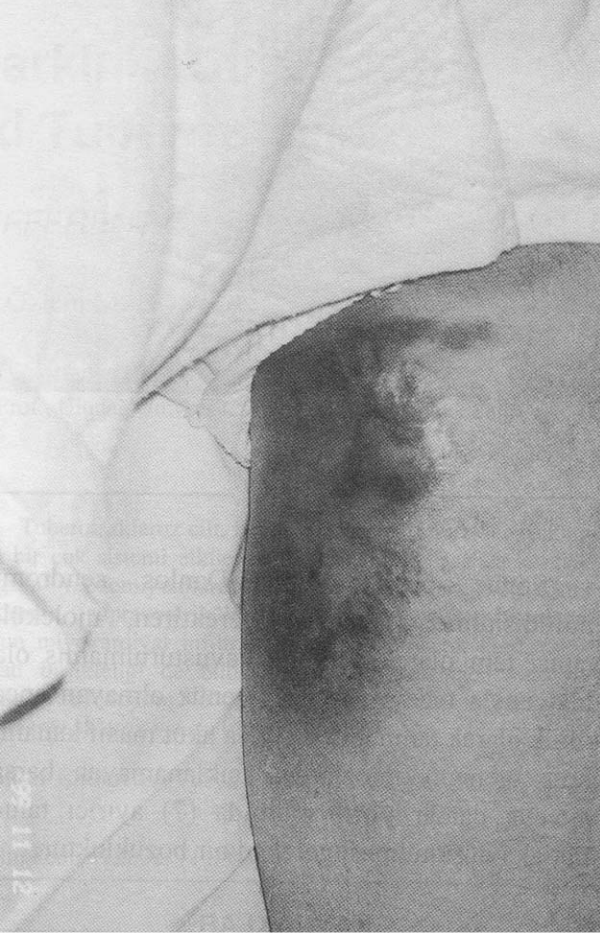
Olgu

12 yaşında kız çocuğu sol bacağına ani gelişen ağrı, şişlik, morarma ve yürüyememe şikayeti ile başvurdu. Öyküsünden bebekliği döneminde iki taraflı doğmalık kalça çıkığı nedeniyle opere olduğu, özellikle bacaklarında çok kolay yaralanmaların olduğu bunların geç ve iz bırakarak iyileştiği,

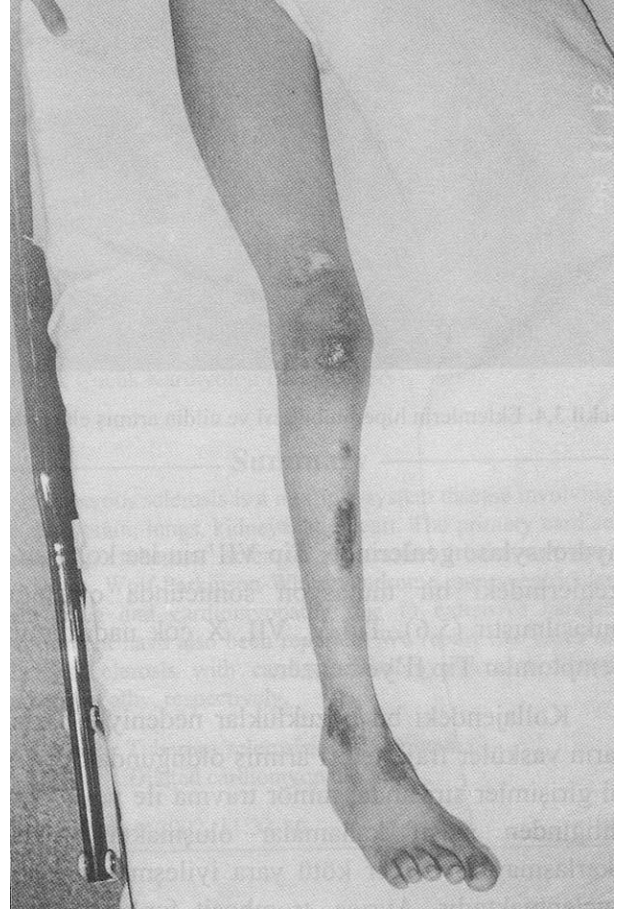
büyümesinin de yaşlılarından geri olduğu öğrenildi. Ebeveynleri arasında ikinci derece akrabalık olan hastanın iki erkek kardeşi süt çocukluğu döneminde bilinmeyen bir nedenle kaybedilmişti.

Hastanın fizik muayenesinde; boyu 142cm (<%3p) ve ağırlık 26kg (<%3p), arteriyel kan basıncı 90/50 mmHg, genel durumu orta, şuuru açık, halsiz ve soluk görünümdeydi. Sol uyluk 1/3 üst anteromedyal kısmında 20x10 cm boyutlarında üzeri ekimotik, sert, ağrılı bir kitle vardı (Şekil 1). Her iki alt ekstremitede atrofik görünüm ve çok sayıda, değişik büyüklüklerde, hiperpigmente, skarlaşmış lezyonları vardı (Şekil 2). Her iki tarafta damar traseleri normal saptandı. Hastanın cildi hiperelastik (Şekil 3), eklem yerleri hipermobil-hiperekstansibildi (Şekil 4).

Laboratuvar çalışmasında; lökosit:12800/mm³, Hb:8,3g/dl, Hct:%24, trombosit: 204000/mm³. Periferik kan yaymasında, %48 PMNL, %42 lenfosit vardı, trombositler yeterli sayıda ve küme yapmış



Şekil 1. Sol femur üst kısmı anteromedyalinde ekimotik bölge.



Şekil 2. Alt ekstremitede hiperpigmente skar dokuları.

olarak görüldü. ESR:10mm/s bulundu. Kanama zamanı:1dk (Ivy metodu ile), pıhtılaşma zamanı:4 dk (Lee-White metodu ile), PT:13sn, aPTT:20sn, fibrinojen: 3,04 g/l saptandı.

Sol uyluğa USG yapıldı ve hematoma görüldü abdomen ve pelvis normal değerlendirildi. Doppler çalışması normal bulundu. Hastanın göz muayenesi normaldi. Ekokardiyografik çalışmasında ise ventrikül boyutları ve sistolik fonksiyonları normal saptandı ancak mitral kapakta prolapsus bulundu, Doppler ile yapılan çalışmada mitral kapakta minimal yetersizlik belirlendi.

Klinik izlem sırasında hematoma yerinden kanaması olan hastaya iki kez taze kan transfüzyonu yapıldı, hematoma boşaltıldı ve sıkı bandaj yapılarak kanaması kontrol altına alındı. Daha sonraki

sürelerde yara yerinin iz bırakarak skarlaştığı görüldü.

Tartışma

Ehlers-Danlos Sendromu, heterojen genetik geçiş gösteren on değişik klinik forma sahip bir konnektif doku bozukluğudur (3). Karakteristik olarak ciltte hiperelastisite ve eklemlerde hipermobilité vardır. Cilt kolayca yaralanabilir, yara iyileşmesi gecikir.

EDS'nun her tipinin etiyolojisi belli olmamakla birlikte esas defekt kollajenin kantitesiyle ilgilidir (4). Hastaların önemli bir kısmı Tip I-III grubuna girmektedir. Bu olgularda patogenezi bilinmemekle beraber çalışmalar kollajen V'in rolü olduğunu düşündürmektedir (5). Tip IV'ün kollajen III genlerinde, Tip VI'nın lysyl



Şekil 3,4. Eklemlerin hipermobilitesi ve cildin artmış elastisitesi.

hidroksylase genlerinde, Tip VII'nin ise kollajen I genlerindeki bir mutasyon sonucunda oluştuğu anlaşılmıştır (5,6). Tip V, VII, X çok nadirdir ve semptomlar Tip II'ye benzer.

Kollajendeki bu bozukluklar nedeniyle hastaların vasküler fragiliteleri artmış olduğundan cerrahi girişimler sırasında, minör travma ile veya kendiliğinden masif kanamalar oluşmakta atrofik skarlaşmayla beraber kötü yara iyileşmesi ile sonuçlanmaktadır. Ayrıca, trombosit fonksiyon bozukluğunun olduğu kimi olgularda bildirilmiştir. Ekimoz ve hematomu olan olguda, kanama zamanının normal olması ve periferik kan yaymasında trombositlerin yeterli kümeler halinde görülmesinden dolayı trombosit fonksiyon bozukluğundan çok damarların kolay zedelenebilir olması nedeniyle kanamanın olduğu düşünüldü.

Bu olguya, öykü, klinik ve laboratuvar bulgularından dolayı Ehlers-Danlos Sendromu tanısı konuldu. Doğuştan kalça çıkığı, mitral valv prolapsusu (MVP), cildin hiperelastisitesi, eklemlerin hiper mobil olması, cilt ve damarların kolayca yaralanıp iz bırakarak iyileşmesi ve büyümesinin geri olması nedeniyle Ehlers-Danlos Sendromu Tip VII (Arthrochalis Multiplex Congenita) ile uyumlu olduğu düşünüldü. Cildin tümüyle yaygın gevşek görünümde olmaması, eklemlerin hiper mobilitesi, tipik yüz görünümünün olmaması nedeniyle ve atrofik skar dokusu ile iyileşen kolay yaralanmaların bu olguda belirgin olması nedeniyle olguda cutis laxa düşünülmüdü (3).

Sonuç olarak; Ehlers-Danlos sendromu, multidisipliner çalışmayı gerektiren, moleküler yapısı tam olarak açıklığa kavuşturulmamış olan dolayısıyla tedavi seçeneği henüz olmayan ancak klinik olarak tanınabilen ayrıca akut masif kanamalarda, geniş ekimozlarda, açıklanamayan barsak ve/veya damar yırtılmalarında (7) ayırıcı tanıda mutlaka düşünülmesi gereken bir bozukluktur.

KAYNAKLAR

1. Beighton P. The Ehlers-Danlos syndromes. In: Beighton P (ed). Mc Kusick's Heritable Disorders of Connective Tissues. St.Louis: Mosby, 189-251
2. Yeowell HN, Pinnel SR. The Ehlers-Danlos syndromes. Semin Dermatol 1993; 229-232
3. Dormstadt GL. Diseases of the Dermis. In: Behrman RE, Klegman RM, Jenson HB (eds). Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia: WB Saunders, 2000: 2013-14
4. Byers PH. Inherited disorders of collagen gene structure and expression. Am J Med Genet 1989; 34: 72-80
5. Burrows NP. The molecular genetics of the Ehlers-Danlos syndrome. Clin Exp Dermatol 1999; 24(2): 99-106
6. Giunta C, Superti-Furga A, Spranger S, Cole WG, Steinman B. Ehlers-Danlos syndrome type VII: clinical features and molecular defects. J Bone Joint Surg Am 1999; 81(2): 225-38
7. Collins MH, Schwarze U, Carpentieri DF, Kaplan P, Nathanson K et al. Multipl vascular and bowel ruptures in an adolescent male with sporadic Ehlers-Danlos syndrome type IV. Pediatr Dev Pathol 1999; 2(1): 86-93.

Geliş Tarihi: 23.10.2000

Yazışma Adresi: Dr.Selman YILDIRIM

Başkent Üniversitesi Adana Hastanesi
01250, Yüreğir, ADANA