

ADAMS-OLIVER SENDROMU

Seçil Sezgin* ❖ Evren Üstüner* ❖ Suat Fitöz** ❖ Ebru Düşünceli* ❖ İlhan Erden***

ÖZET

Adams-Oliver sendromu, kutis aplazisi, distal ekstremité anomalileri (falankların kısalığı ya da yokluğu) ve vasküler anomalilerden (dilata venler, kutis marmorata, hemanjiomlar) oluşan nadir konjenital bir hastalıktır. Kardiak ve oftalmik anomaliler, fasyal asimetri, kriporşizm ve okkült spina bifida nadir görülen bulgularlardır. Bu sendromun tanısında ve eşlik eden anomaliler ile komplikasyonların ortaya konması açısından görüntüleme yöntemleri önemli role sahiptir.

Bu olgu bildirisinde Adams-Oliver sendromlu 3,5 yaşında erkek hastanın görüntüleme bulguları sunulmuştur.

Anahtar Kelimeler: Adams-Oliver Sendromu, Kutis Aplazisi, Porencefali

SUMMARY

Adams-Oliver Syndrome: A Report Of Case.

Adams-Oliver syndrome is a rare congenital disorder consisting of cutis aplasia, distal limb anomalies (absent or short phalanges) and vascular anomalies (dilated veins, cutis marmorata, hemangiomas). Rare findings are cardiac and ophthalmic anomalies, facial asymmetry, cryptorchism and spina bifida occulta. The demonstration of associated anomalies and complications with imaging modalities is very important in the diagnosis of this clinical syndrome.

In this report we present imaging findings of a 3 and a half year-old-boy who diagnosed an Adams-Oliver syndrome.

Key Words: Adams-Oliver Syndrome, Aplasia Cutis, Porencephaly

Adams-Oliver sendromu kutis aplazisi, distal ekstremité anomalileri ve kardiyak malformasyonlar ile karakterize nadir herediter bir hastalıktır (1). Görüntüleme yöntemleri bu hastalarda sendroma eşlik eden anomalilerin ve komplikasyonların ortaya konması açısından önemlidir (2).

Bu olgu bildirisinde Adams-Oliver sendromlu hastada skalp defekti, altta yatan beyin parankimi patolojileri ve gelişen komplikasyonlar direkt grafi, bilgisayarlı tomografi (BT) ve manyetik rezonans görüntüleme (MRG) yöntemleri ile birlikte sunulmaktadır.

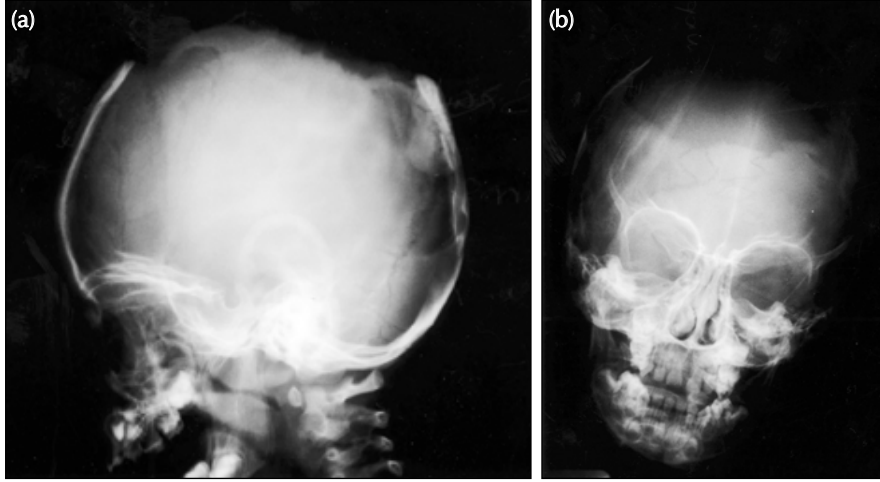
Olgu Sunumu

Erkek olgu, birinci dereceden akraba (dayı-hala çocukları) çiftin ilk çocuğu olarak sezaryan keşi ile miyadında, 2400 gr olarak doğmuştur. Doğumda, paryetal bölgede ön ve arka fontanelerin arasına yerleşmiş, 10x10 cm boyutunda deri defekti ve altında aynı boyutta kemik defekti ile in-takt dura gözlenmiştir. Fizik muayenede deri defekti ve mikrosefali yanında sağ ayakta pes ekino-varus deformitesi ile kutis marmorata izlenmiştir. Ön fontanel 5x10 cm, arka fontanel 3x4 cm genişlikte olup, kafa çevresi 32 cm ölçülmüştür. Aile

* Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı Araştırma Görevlisi Dr.

** Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Doç. Dr.

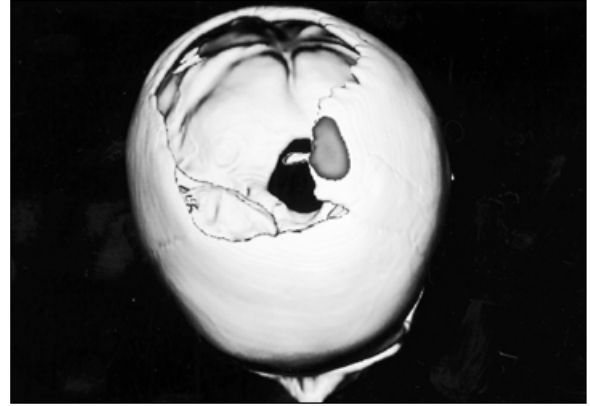
*** Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Radyodiagnostik Anabilim Dalı Öğretim Üyesi Prof. Dr.



Şekil 1 a,b: Lateral (a) ve anterior-posterior (b) kranyal radyografilerde; pariyetal bölgede verteks düzeyinde kalvaryal kemik defekti izlenmektedir.

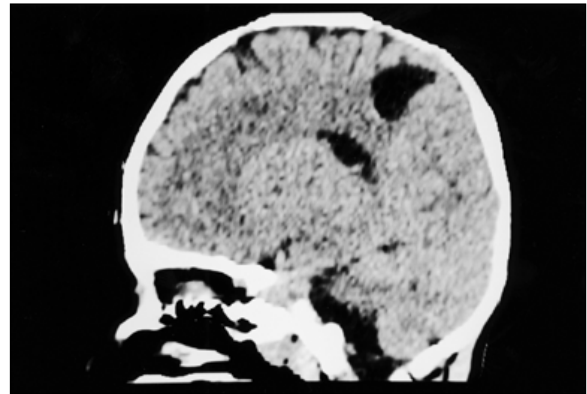
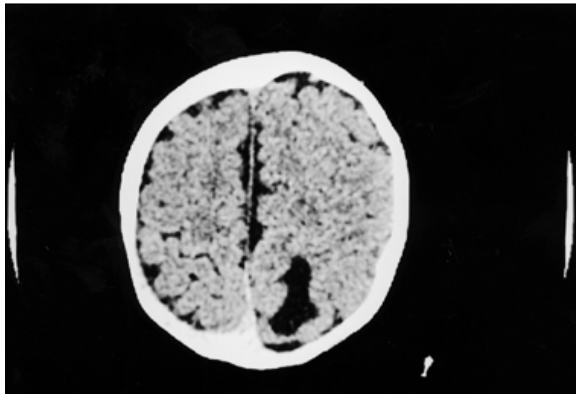
öyküsünde, dedenin ayak parmaklarında kısalık ve annenin kız kardeşlerinden birinin 2. çocuğunda kafada saçsız bir alan tanımlanmakta olup bu bebeğin sebebi bilinmeyen kardiyak bir problemden dolayı kaybedildiği öğrenilmiştir.

Olgumuzda, kardiyak anomali açısından yapılan ekokardiografide ana pulmoner arterde hafif genişleme saptanmıştır. Direkt grafisinde pariyetalde kalvaryal kemik defekti izlenmiş (Şekil 1a, b) ve olgu yirmi günlük olduğunda verteksteki defektten kanama nedeniyle yapılan BT incelemede; verteks düzeyinde, pariyetalde kalvaryal kemik defekti (Şekil 2) ve komşuluğundaki beyin parankiminde, çevresel ödem alanının eşlik ettiği hemoraji ile interhemisferik fissür ve sulkuslarda kan değerleri izlenmiştir. Ayrıca bu düzeyde pariyetalde, defekte komşu, keskin konturlu, hafif lobüle potensefalik kistik alan dikkati çekmiştir (Şekil 3a, b).

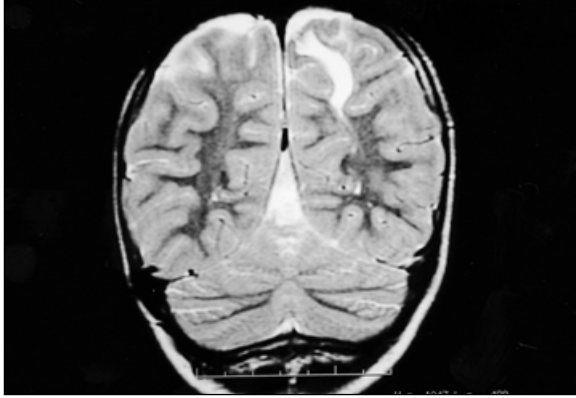


Şekil 2: Üç boyutlu (3B) kranyal BT incelemede defekt sınırları ve kalvaryal kemik yapı net olarak ortaya konmuştur.

Açık fontanelden ve defekt düzeyinden yapılan kranyal US incelemede serebral sulkus ve fissürlerde, hiperekojen kan değerleri ve anoekoik, düz-



Şekil 3 a,b: Aksiyal (a) ve sagittal (b) planda BT incelemede; defekt komşuluğunda beyin parankiminde sol geri pariyetalde keskin konturlu hipodens kistik alan izlenmektedir.



Şekil 4: Koronal planda T2-ağırlıklı MR kesitinde BOS ile izointens sinyal özelliğinde porenselalik kist gözlenmektedir.

gün sınırlı porenselalik alan izlenmiştir. Hemoraji komplikasyonunun gelişmesi nedeni ile kalvaryal defekt, beyin cerrahisi ve plastik cerrahinin ortak yaklaşımı ile cerrahi olarak deri flebi çevrilerek kapatılmıştır. Kırkıncı günde konvülsiyon gelişimi olması üzerine antiepileptik medikasyon başlanmıştır. Olgu 3.5 yaşına geldiğinde çekilen kontrol MRG'sinde; sol paryetalde, verteks düzeyde yerleşimli porenselalik alan izlenmiştir (şekil 4). Ayrıca MR incelemede süperior sagittal sinüs normal olarak değerlendirildi. Olgunun takibinde EEG'sinde sol hemisferde aktif epileptik odak izlenmiş, BAER testi normal olarak rapor edilmiştir.

Tartışma

Adams-Oliver sendromu ilk kez 1945'de tanımlanmış olan hereditör geçiş gösteren nadir konjenital bir bozukluktur (3). Olguların çoğu sporadiktir ancak kalıtımın azalmış penetranslı değişken geçişli otozomal dominant olduğu düşünülmektedir. Birkaç ailede otozomal resesif geçiş de tanımlanmıştır (4). Klasik olarak kutis aplazisi ile birlikte distal ekstremite anomalileri ve diğer anomalilerin birlikteliği veya pozitif aile öyküsünün bulunması tanıyı koydurmaktadır (5). Distal ekstremite tırnak anomalileri ve kısa parmaklardan distal ekstremite yokluğuna dek uzanan anomaliler izlenebilir. Kutis marmorata, hiperpigmente deri, tortüyoze ve dilate skalp venleri ile همانjiomlar lezyonlara eşlik edebilir. Hastaların %13.4'ünde konjenital kardiyak malformasyonlar bulunabilir. Fallot tetralojisi, septal defektler en sık

görülen anomalilerdir (4). Mikrooftalmi, mikrog-nati, yüz asimetrisi, okkült spina bifida, aksesuar papilla, kriptorşizm de izlenebilir.

Adams-Oliver sendromunun ayırıcı tanısında otozomal resesif geçiş gösteren kutis marmorata telanjiektatika konjenita veya diğer adı ile van Lo-huizen's sendromu göz önünde bulundurulmalıdır. Her iki sendrom birbirleri ile benzer özellikler göstermekte olup, altta yatan patolojilerin benzer olduğu düşünülmektedir. İskelet anomalileri Adams-Oliver sendromuna nazaran daha hafiftir, vasküler anomaliler daha ön plandadır. Strabismus Adams-Oliver sendromunda tipik olarak izlenebilirken bu sendromda tanımlanmamıştır. Kutis aplazisi trizomi 13 ve sendrom 4p-, 46 XY gonadal dişenezisi ve benzeri sendromlar ile birlikte gösterebilir (6).

Bizim olgumuzda pozitif aile hikayesinin bulunması, skalp defekti, kutis marmorata ve pes ekinovarus deformitesinin birlikteliği Adams-Oliver tanısını koydurmuştur. Anomalilerin vasküler kökenli olduğu, normal embriyolojik ya da fetal vasküler gelişiminin engellenmesi veya hasarlanmasından kaynaklandıkları düşünülmektedir (4).

Kutis aplazisi, deri yokluğu ile karakterize bir durumdur. Adams-Oliver sendromlu olgularda kutis aplazisi, deri üzerinde saçsız bir alandan, tüm kalvaryal kemiklerin yokluğu ile karakterize akraniye kadar değişik derinlik ve genişlikte izlenebilir (4). Skalp defektlerinin %80'i orta hat yada komşuluğunda yerleşmiştir. Olguların %70'inde tek defekt mevcuttur. Kızlarda daha sık izlenmektedir. Lezyon boyutları değişken olup, %20 olguda skalp defekti altındaki kemik izlenmemektedir (2).

Beyin parankim anomalileri de lezyonlara eşlik edebilir, süperior sagittal sinüsün yokluğu, orta serebral arterin hipoplazisi, beyin sapının kısmi hipoplazisi, fokal periventriküler ve talamik lezyonlar, ventriküler genişleme, hidrosefali, porenselalik kistler ve arinensefali olguları bildirilmiştir (4). Olgumuzda izlenen paryetal porenselalik kist alanı kanama sekeli olarak düşünülmüştür. Ancak sendromun kökeninde vasküler hasar olduğu ve buna bağlı perinatal porenselalik saptanabileceği de bildirilmektedir (1). Olgumuzun süperior sagittal sinüse yönelik yapılan MR incelemesinde sinüs içerisinde akıma işaret eden sinyal kaybı izlenmiş, trombozis bulgusu saptanmamıştır.

Skalp defektleri daha çok verteks düzeyinde yerleştiklerinden alttaki süperior sagittal sinüs etkilenmektedir. Eskar dokusunun kurutlanıp ayrılması veya cerrahi işlemler sırasında ölümle sonuçlanabilecek kanamalar meydana gelebilmektedir (7, 8). Açık defektten BOS sızıntısı ile gelişen elektrolit denge bozukluğu bebeğin genel durumunu kötüleştirebilmektedir. Defektin altındaki açık doku enfeksiyon riskini arttırmaktadır. Fatal menenjit ve ensefalit gelişebilir (8). Defektin erken süreçte cerrahi olarak kapatılması tanımlanan komplikasyonların önlenmesi ve daha iyi kozmetik sonuçların elde edilmesi açısından önerilmektedir. Defekt çok küçük olduğunda veya donör doku ile kapatılamayacak kadar büyük olduğu durumlarda ıslak pansuman ve sekonder iyileşmeyle karakterize konservatif tedavi de uygulanabilir (9).

Aile hikayesi pozitif olanlara genetik danışmanlık ve prenatal ultrasonografi incelemeleri ile takip önerilmelidir (6). Onaltıncı haftada yapılan

US incelemesi ekstremitte defektlerini ortaya koyabilir. Skalp defekleri de antenatal US ile tanımlanabilir (10). Geniş skalp defektlerinin varlığında MR inceleme altta yatan parankimal defektleri ve defekt ile sagittal sinüs ilişkisinin ortaya konmasında yararlı olacaktır. Girişimsel radyolojik teknikler ile yüzeysel drene edici venlerin venografik olarak sagittal sinüs ilişkisinin ortaya konması ve sklerozan tedavisi, cerrahi tedavinin kontrendike olduğu durumlarda alternatif olabilir (2). Erken ve geç komplikasyonların ortaya konmasında görüntüleme yöntemleri önem taşımaktadır. Altta yatan parankimal hasarların ortaya konması mental-motor gelişim sürecinde karşılaşılabilecek problemlere ışık tutabilir. Mental-motor gelişimi normal hastalar bildirilmekle birlikte öğrenme güçlükleri, mental-motor retardasyon ve konvülsiyon atakları görülebilmektedir (2,4,10).

KAYNAKLAR

1. Fryns JP, Legius E, Demaerel PH ve ark. Congenital scalp defect, distal limb reduction anomalies, right spastic hemiplegia and hypoplasia of the left arteria cerebri media. *Clin Genet.* 1996; 50:505-509.
2. Arand AG, Ball WS, Crone KR. Congenital scalp defects: Adams-Oliver syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 1991-92; 17:203-207.
3. Mempel M, Abeck D, Lange I ve ark. The wide spectrum of clinical expression in Adams-Oliver syndrome: a report of two cases. *Br J Dermatol.* 1999; 140:1157-60.
4. Keymolen BYK, De Smet L, Bracke P ve ark. The concurrence of ring constrictions in Adams-Oliver syndrome: additional evidence for vascular disruption as common pathogenetic mechanism. *Genet Couns.* 1999; 10:295-300.
5. Bork K, Pfeifle J. Multifocal aplasia cutis congenita, distal limb hemimelia, and cutis marmorata telangiectatica in a patient with Adams-Oliver syndrome. *Br J. Dermatol.* 1992; 127:160-163.
6. Frank RA, Frosch PJ. Adams-Oliver syndrome: cutis marmorata telangiectatica congenita with multiple anomalies. *Dermatology.* 1993; 187:205-208.
7. Davis PM, Buss PW, Simpson BA ve ark. Near fatal haemorrhage from the superior sagittal sinus in Adams-Oliver syndrome. *Arch Dis Child.* 1993; 68:433.
8. Dyall-Smith D, Ramsden A, Laurie S. Adams-Oliver syndrome: aplasia cutis congenita, terminal transverse limb defects and cutis marmorata telangiectatica congenita. *Australas J. Dermatol.* 1994; 35:19-22.
9. Pousti TJ, Bartlett RA. Adams-Oliver syndrome: genetics and associated anomalies of cutis aplasia. *Plast Reconstr Surg.* 1997; 100:1491-1496.
10. Der Kaloustian VM, Hoyme H.E, Hogg H ve ark. Possible common pathogenetic mechanisms for Poland sequence and Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Genet.* 1991; 38:69-73.

