

## APLASIA CUTIS CONGENITA

Turgut YARDIM<sup>1</sup>

### ÖZET

Başın saçlı derisinin vertexinde bir defekt olan ve Aplasia Cutis Congenita olarak tanınlanan bu olgu yeni doğan bir bebekte saptandı. Çok ender rastlanan bu olgu yayınlandı ve literatür gözden geçirildi.

### SUMMARY

#### APLASIA CUTIS CONGENITA

A defect known as Aplasia Cutis Congenita is found on vertex of the scalp of a neonate. This case, which is very rarely, is published and references are reviewed.

### GİRİŞ

Aplasia Cutis Congenita yalnız saçlı deride, Scalp'de kapsayan olgularda kemik ve Dura Materin çeşitli derecede defekti bulunduğu gibi vücudun herhangi bir bölgesinde tek veya multipl lezyonlar şeklinde olabilen nadir bir kongenital ektodermal defektir. Derinin kongenital yokluğu (ACC) ilk kez 1767 de Corden (10) tarafından yayınlandı. O günden beri 475 olgu yayınlandı (30). İlk kez 1826 da Campbell Skalp defekti olan aileleri tanımlandı (9). Bundan dolayı (İstanbul Kasımpaşa Deniz Hastanesi 1982) bu olgunun yayınlanması amaçlandı.

Derinin konjenital defekti yanında bazen diğer konjenital malformasyonlarda birlikte ortaya çıkabilir.

Tavşan dudak, kurt ağzı, merkez sinir sistemi defekti, göz defekti, kulak defermasyonu, nazal defekt yokluğu, renal anomali, umbilical hernie, genital anomaliler, valvuler kalp hastalığı ve poliaktili, sintaktakli, hipoplastik parmaklar, exstremitelerde amputasyon (yokluğu) v.s. Tablo I.

<sup>1</sup> Trakya Üniversitesi Tıp Fakültesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı Öğretim Üyesi (Doç. Dr.)—EDİRNE.

## Aplasia Cutis Congenita ile Birlikte Bulunan Konjenital Malformasyonlar

| Malformasyon                                  | Kaynak            | Çalışma  |                 |
|---|-------------------|--|-----------------|
| Yarı damak, yarı dudak                        | Ekdoderm          | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Hidrocefali                                   | "                 | Campbell   | 1826            |
| Mikroftalmi                                   | "                 | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Spastik paralizili Serebral atrofi            | "                 | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Meningosel                                    | "                 | Maldonado and Tamayo                               | 1974            |
| Konjenital kalp hastalığı                     | Mesoderm          | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Akciğerlerin konjenital ateletazisi           | Endo-mesoderm     | Deekenand; Caplan                                  | 1970            |
|   |                   | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Trakeo-Ösefagial fistül                       | Endo-mesoderm     | Deeken and Caplan                                  | 1970            |
| Omfalysel                                     | Endoderm          | Vinocur et al.                                     | 1976            |
| İmperfore anus                                | Ekto-endoderm     | Vinocur et al.                                     | 1976            |
| Polikistik böbrek veya böbrek yokluğu         | Mesoderm          | O'Brien and Drake                                  | 1960            |
| Çift servix veya uterus                       | Mesoderm          | Cutlip et al.                                      | 1967            |
| Kulak loblarının yokluğu                      | Ekto-mesoderm     | Rogatz and davitson                                | 1943            |
| Dudak malformasyonları                        | Ekto-mesoderm     | McMurray et al, 1977, Bart et al,                  | 1966, Pers 1963 |
| Parmakların yokluğu, syndaktili, polidaktili  | Ektoderm          | McMurray et al, 1977, Bart et al, 1966, Pers 1963. |                 |
| Tırnakların yokluğu veya tırnak deformiteleri | Ekdoderm          | McMurray et al 1977, Bart et al, 1966              |                 |
| Mongol Çizgisi                                | Ekdoderm          | McMurray et al, 1977                               |                 |
| Epidermolizis büllosa'ya benzer lezyonlar     | Ekdoderm          | Bart et al, 1966, Bart 1970                        |                 |
| Bölgesel dermal hipoplazi Trisomi-13          | Ekdoderm          | Deeken and Caplan                                  | 1970            |
|   | Ekdoderm-         |  |                 |
|   | mesoderm endoderm | Goodman and Gorlin                                 | 1983            |
| Johanson-Bilizzard Sendromu                   | Ekto-mesoderm     | Goodman and Gorlin                                 | 1983            |
| İntestinal lenfanjektazi                      | Mesoderm          | Present Report                                     |                 |

% 60 en sık olarak Skalp posteriorda görülür. Hastaların % 50 den fazlası ilk çocukta, erkek-kız oranı 7/5 dir. Bu hastalığın patogenezi tartışmalıdır. Bir çok teoriler ileri sürülmüşse de bilinmemektedir.

Gebelerde METHIMAZOL ile tedavi edilen hasta annelerin bebeklerinde ortaya çıktığını 5 olguda bildirmişlerdir (2, 3, 6, 12).

Otozomol dominant ve resessif genetik herediter olgular tanımlanmıştır(1, 2). İntra uterin travma, sistematik hastalıklar, amnios yapışıklığı gibi gelişimsel sebeplerin hepsi öne sürülmüştür (3, 4, 9) 16). Defekt sıklıkla 1, kız çocukta ortaya çıkar. Sebep ne olursa olsun lezyon erken gebelikte belirir ve doğum travması ile ilgili değildir. Doğuştan beri mevcut olan, keskin sınırlı oval defektler, kuru, açık yara veya henüz granülasyon dokusu oluşmakta olan bir yüzeye sahip olabilirler ve obstetrik travma ile kolayca karışabilirler ve ciddi hukuki sorunlara neden olabilirler.

Küçük lezyonlar normalde olaysız şekilde iyileşir (6, 21), ama daha büyük lezyonlar hemoraji ve infeksiyona sebep olarak perinatal ölümlere sebep olurlar. Bunun için defektlerin erken kapanılması gerekir.

## OLGU

T.A. 28 yaşında, kan grubu BRH(+) pozitif. 130/80 Hgmm, partus II, abortus I (Curetage), ilk doğum 1972 kız, kan grubu BRH (+) pozitif II. doğum (şimdiki doğum) episiotomi, spontan başla geliş, 40.cı gebelik haftası.

Annede herhangi bir infeksiyon yok.

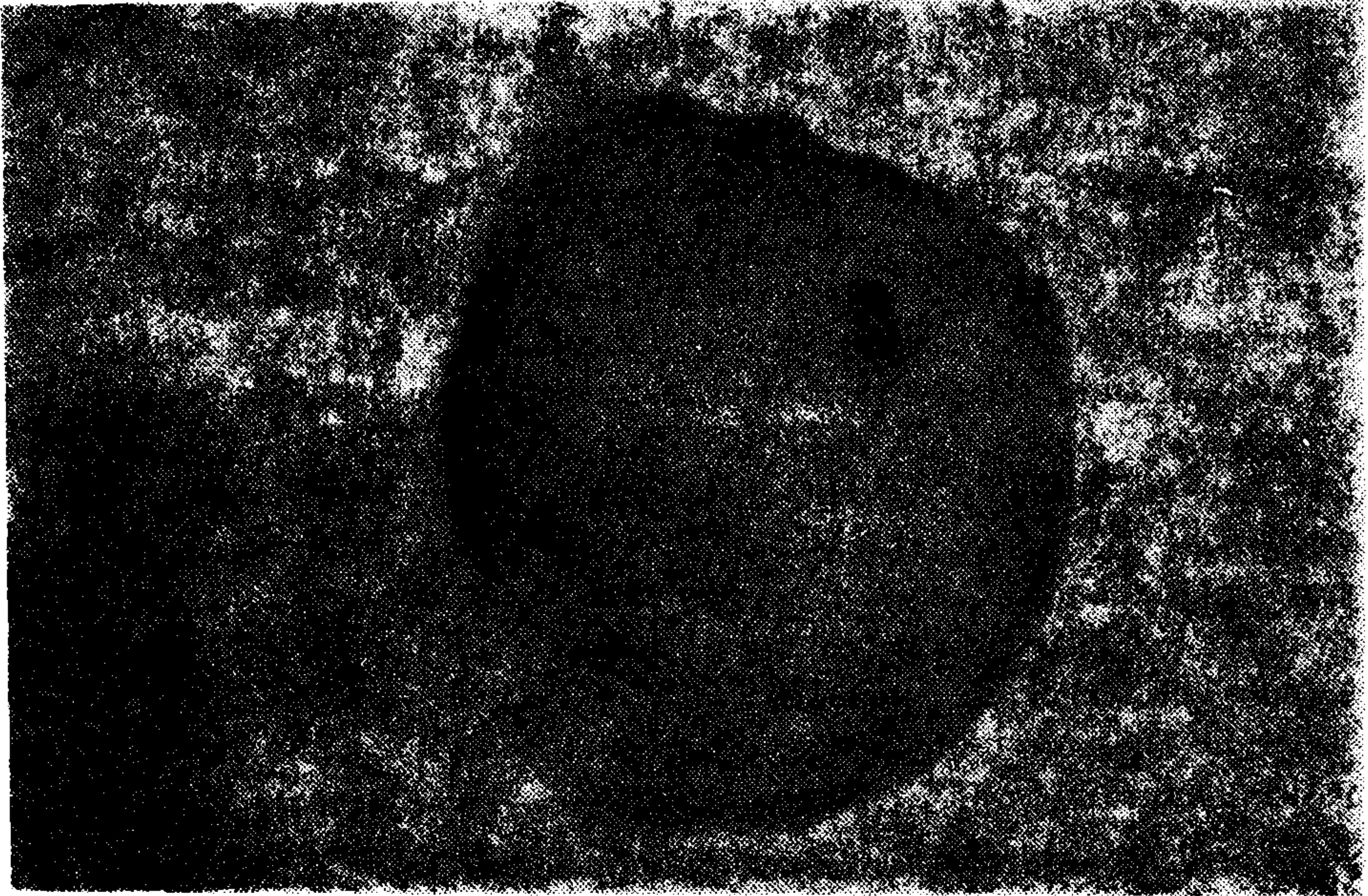
Başın saçlı derisinde vertex'de 2x3 cm çapında oval taze kabuklu 2,5x3 cm çapında oval taze kabuklu ve birbirleri ile birleşmiş ACC olgusu.

RESİM I Bebekde başka herhangi bir yerde congenital anomali yok. Serobro-spinal mayii akması yok. Kanama yok.

Anne ve bebek postpartum 3.'cü gün komplikasyonsuz taburcu edildi. 6.'cı hafta kontrolde % 70 defekt kaybolmuştu.

3 ay sonra kontrolde defekt % 100 şifa

BART SENDROMU yok.



Resim I. Başın saçlı derisinin Vertexinde defekt'in yenidoğan çocuk'da görünümü.

## İRDELEME

Bugüne kadar literatürün gözden geçirilmesinde yaklaşık 300 olgu Aplasia cutis congenita olarak gösteriliyor. Anormal skalp venleri ile beraber yalnız bir olgu yayınlanmıştır. Bunu tanımlamak çok önemlidir, zamanında ven diletasyonunun ligasyonu hayat kurtarıcıdır. Saçlı derinin kongenital defektleri % 80 saçlı derinin orta çizgisinde veya yakınında, % 20 sinde daha lateral, parital kemik üzerinde, kulağa yakın veya alında ortaya çıkabilir. Bizim olgumuzda orta çizgi üzerinde ortaya çıkmıştır. Hastaların yaklaşık % 70 inde bir lezyon, % 20'sinde iki lezyon, % 8'inde üç lezyon vardır. Bizim olgumuzda bir lezyon görülmüştür. Lezyonlar küçük olduğu zaman kabuklu veya kabuksuz olabilirler ve olaysız şekilde iyileşirler. Bizim olgumuzda defekt kabuklu şekilde görülmüş ve doğumdan 6 hafta sonra % 60'ı iyileşmiş, 3 ay sonra defekt komplikasyonsuz şekilde kapanmıştır. Defektlerin büyük olduğu olgularda bir kaç cilt defekti kemik defekti ile birlikte olur. Daha az görülür, defekt çok daha iri ve düzensiz şekildedir. Dura veya vasküler sinüslara varan kemik defektleri olur. Defekt merkezde yerleşmiştir ve sagittal veya diğer sinüsleri kaplayabilir.

Ağır kanama veya infeksiyonlarla beraber olabilir. Hastaların % 8 inde vücutlarının başka yerlerinde de kongenital defektler vardır ve komplikasyonları yönünden mümkün olduğunca erken tanımak önemlidir. Lezyon şekli ve yeri dolayısı ile doğum travmalarından ayrılırlar. İnkomplet kapanma sırasında menenjit bulguları ortaya çıkabilir. İlerleyen epitel sikatrizi ayrılırken uyarıcı kanamalar olur ve bunlar fetal hemorajilerin öncüsü olurlar. Bu arada infeksiyon ve sinus trombozu gibi diğer önemli komplikasyonlar ortaya çıkabilirler. Venöz anatomi anamolisi sinus bağlanmasını zorlaştırabilir. Preoperatif venöz anjiyografisi faydalı olabilir. Nedbeleşme ve keloid teşekkülü diğer komplikasyonlardır. Büyük defektlerin hemoraji ve infeksiyonu dolayısı ile perinatal ölüme yol açtığı için erken kapatılmasına başlanmalıdır. Plastik cerrahi ile başarılı bir şekilde düzeltilebilir. Defekt iyileştikten sonra ACCi LUPUS ERİTROMATOSUS ve HALLER-MANN'ın STREIFT SENDROMUNDAN ayırmak zorlaşabilir. EPİDERMAL NEVUS ve SEBACEAUS NERVUSU ile karışabilir. Bitemporal Aplasia Cutis Congenita çoğunlukla Portaricolu çocuklarda gözlenen nadir bir defektir. Bu hastalığıda ayırıcı teşhis olarak düşünülmemelidir. Skalpidde görülen defekt genellikle TRISOMI 13 SENDROMU ile beraber görülebilir. Vasculer Aplazi ile birlikte olunca BART SENDROMU olarak isimlendirilir.

Çocuk doktorları ACC nin varlığı konusunda dikkatli olmalı ve benzer durumlarda erken teşhis ve tedaviye en kısa zamanda başlamaları lazımdır.

## KAYNAKLAR

1. **Adams, F.H., Oliver, C.P.:** *Hereditary deformities in man due to arrested development.* J. Hered 36: 3-7, 1945.
2. **Amess, J.A.L., Burman, J.F., Ress, G.M., Nancekievill, D.G., Mollin, D.L.:** *Megaloblastic haemopoiesis in patients receiving nitrous oxide.* Lancet 1978; 2: 339-342.
3. **Bailie, F.B.:** *Aplasia cutis congenita of neck and shoulder requiring an skin graft: A case report.* Br. J. Plast. Surg. 36: 72, 1983.
4. **Bart, B.J., Gorlin, R.J., Anderson, V.E., et al.:** *Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis bullosa.* Arch Dermatol. 1966; 93: 296-304.
5. **Bart, B.J.:** *Epidermolysis bullosa and congenital localized absence of skin.* Arch. Dermatol. 101: 78, 1970.
6. **Benson, P.F.:** *Turner's syndrome with intestinal lymphangiectasia.* Arch. Dis Child 1965; 40: 27.
7. **Bonafede, R.P., Beighton, P.:** *Autosomal dominant inheritance of scalp defects With ectrodactyly.* Am J. Med Genet 3: 35-41, 1974.
8. **Burton, B.K., Hauser, L., Nadler, H.L.:** *Congenital scalp defects with distal limb anomalies.* J. Med Genet 13: 466-468, 1976.
9. **Campbell, W.:** *Case of congenital ulcer on the cranium of a fetus.* Edinb J Med Sci 1826; 5: 82-83.
10. **Colman, N. Herbert, V.:** *Total folate binding capacity of normal human plasma and variations in uremia, cirrhosis, and pregnancy.* Blood 1976; 48: 911-921.
11. **Cutlip, B.D., Jr., Cryan, D.M., Vineyard, W.R.:** *Congenital scalp defects in mother and child.* AJDC 1967; 113: 597-599.
12. **Deeken, J.H., Caplan, R.M.:** *Aplasia Cutis congenita.* Arch Dermatol 1970; 102: 386-389.
13. **Demmel, U.:** *Clinical aspects of congenital skin defects.* Eur J Pediatr 121: 21-30, 1975.
14. **Eisner, J.W.:** *Intestinal lymphangiectasia with IgA deficiency.* Dig Dis Sci 1968; 13: 1055.
15. **Farmer, A.W., Maxmen, M.D.:** *Congenital absence of skin.* Plas. Reconstr. Surg. 25; 291-297, 1960.
16. **Fisher, M., Schneider, R.:** *Aplasia cutis congenita in three successive generations* Arch Dermatol 1973; 108: 252-253.
17. **Freedberg, I.M.:** *Aplasia cutis congenita.* In Demis DJ, Dobson RL, Mc Guire J (eds) Clinical dermatology, Har-Row, Philadelphia. 1982, unit 4-34; 1-2.
18. **Fryns, J.P., Corbeel, L., Van den Berghe, H.:** *Congenital scalp defect with distal limb reduction anomalies.* Eur J Pediatr. 126: 289-295, 1977.
19. **Goodman, R.M., Gorlin, R.J.:** *The malformed infant and child.* Oxford, England, Oxford University Press 1983.
20. **Harris, J.W., Kellermeyer, R.:** *The red cell: Production, metabolism, destruction, Normal and abnormal,* rev ed, Harvard U Pr, Cambridge, Mass 1972; 382-383.
21. **Herbert, V.:** *Experimental nutritional folate deficiency in man.* Trans Assoc Am. Physicians 1962; 75; 307-320.

22. **Herzog, B.H., Logan, R, Kooistrn, J.B.,:** *The Noonan syndrome with intestinal lymphangiectasia.* J. Pediatr. 1976; 88: 270-272.
23. **Hidalgo, J.E., Greer, D.M., Hohnston, D.W.:** *Congenital scalp defect with distal limb anomalies: Brachydactyly and hypoplastic toes.* Plast Reconstr Surg 72: 708, 1983.
24. **Ingalls, N.W.:** *Congenital defects of the scalp, studies in pathology of development.* Am J Obstet Gynecol 1933; 25: 861-873.
25. **Irons, G.B. and Olsen, R.M.:** *Aplasia cutis congenita.* Plast. Reconstr. Surg. 66: 199-1980.
26. **Kahn, E.A., Olmedo L.:** *Congenital Defects of the scalp with a note on the closure of large scalp defects in general.* Plast. Reconstr. Surg. 6: 435-440, 1950.
27. **Kelpert, J.A.:** *Congenital scalp defects in brother and sister.* Med. J. Aust 1972 I: 866-868.
28. **Langman, J.:** *Medical embryology,* ed 4. Baltimore, Williams and Wilkins Co. 1981.
29. **Lavine, D., Lebman, J.A., Thomas, R.:** *Congenital scalp defect with thrombosis of the saggital sinus.* Plast. Reconstr. Surg. 61: 599, 1978.
30. **Levin, D.L., Nolan, K.S., Esterly, N.B.:** *Congenital absence of skin.* J. Am. Acad. Dermatol. 3: 203, 1980.
31. **Longacrej., and conversej, M.:** *Deformities of the forehead, scalp and calvarium.* In. J. M. Converse (Ed), *Reconstructive Plastic Surgery,* 2'd Ed. Philadelphia: Saunders, 1977. Pp 827-831.
32. **Lynch, P.J. and Khan, E.A.:** *Congenital Defects of the scalp.* J. Neurosurg. 33; 198, 1970.
33. **Maldonado, R.R., Tamayo, L.:** *Aplasia cutis congenita, spastic paralysis and mental retardation.* AJDC 1974; 128: 699-701.
34. **Mankvad, J.N., Nielsen, A.O., Torsten, A.:** *Aplasia cutis congenita.* Arch. Derm. 1981.117: 232-233.
35. **Mc Murray. B.R., Martin, L.W., Dignan, P.j., et al.:** *Hereditary aplasia cutis congenita and associated defects.* Clin. Pediatr. 1977; 7: 610-613.
36. **Milham, S., Jr, Elledge, W.:** *Maternal methimazole and congenital defects in children.* (C) *Teratology* 1972; 5: 125.
37. **Mujtaba, Q., Burrow, G.N.:** *Treatment of hyperthyroidism in pregnancy with propylthiourcil and methimazol.* Obstet. Gynecol. 1975; 46: 282-286.
38. **O'Brien, B. McC. and Drake, J.E.:** *Congenital defects of the skull and scalp.* Br. J. Plast. Surg. 13: 102, 1961.
39. **Parsons, H.G., Pencharz, P.B.:** *Intestinal lymphangiectasia and colonic polyps: Surgical intervention.* J. Pediatr. Surg. 1979; 14: 530-532.
40. **Peer, L.A., and van Duyn, J.:** *Congenital defect of the scalp.* Plast. Reconstr. Surg. 3: 722, 1948.
41. **Pers, M.:** *Congenital absence of skin: Pathogenesis and relation to ring-constriction.* Arch Chir Scand 1963; 126: 388-396.
42. **Rauschkolb, R.R., Enriques, S.I.,:** *Aplasia cutis congenita.* Arch. Derm. 1962, 86 (1-2) 54.
43. **Reenick, S.S., Koblenzer, P.J.,:** *Congenital absence of the scalp with associated vascular anomaly.* Clin. Pediatr. 1965, 4: 322-324.

44. **Reynolds, J.E.F., Prasad, A.B. (eds):** *Martindale: The extra pharmacopoeia*, 28 th. ed. Pharm. Pr, London 1982: 1048.
45. **Ricketts, G.L., Narrega, E., Scalette, J., Boisset, G.:** *Congenital skin defects of the newborn.* J. Pediatr. 1968, 72: 537-539.
46. **Roberts, S.H., Douglas, A.P.:** *Intestinal lymphangiectasia. The variability of presentation. A Study of five cases.* Q. J. Med. 1976: 177: 39-48.
47. **Rogatz, J.L., Davidson, H.B.:** *Congenital defect of the skin in the newborn infant.* AJDC 1943; 65: 916-919.
48. **Rook, A., Wilkinson, D.S., Ebling, F.J.G.:** *Textbook of dermatology*, second edition, vol I. Oxford Blackwell 1972.
49. **Rook, Wilkinson., Ebling.** *Naevi and other developmental defects. Aplasia cutis* Textbook of dermatology. 3rd edition. Blackwell Scientific Publications 1979, I: pp 149-150.
50. **Rudolph, R.L., Schwartz, W., Leyden, J.J.:** *Bitemporal aplasia cutis congenita. Occurrence with other cutaneous abnormalities.* Arch. Dermatol. 1974; 110: 615-618.
51. **Scribano, N., Temtamy, S.A.:** *The syndrome of aplasia cutis congenita with terminal transverse defects of limbs.* J. Pediatr. 87: 79-82, 1975.
52. **Scott, F.P.:** *Congenital skin defects.* Dermatologica 135: 84, 1967.
53. **Solomon, M., Esterly, N.B.:** *Neonatal dermatology*, vol. 10, Philadelphia, Wb. Saunders Company 1973.
54. **Stephan, M.J., Smith, D.W., Ponzi, J.W., Alden, E.R.:** *Origin of scalp vertex aplasia cutis* J. Pediatr. 1982, 101: 850-853.
55. **Vallet, H.C., Holtzapple, P.G., Eberlein, W.R., et al.:** *Noonan syndrome with intestinal lymphangiectasia.* J. Pediatr. 1972; 80: 269-274.
56. **Vardy, P.A., Lebenthal, E., Shwachman, H.:** *Intestinal lymphangiectasia: A reappraisal* pediatrics 1975; 55: 842-851.
57. **Vinocur, C.D., Weintraub, W.H., Wilensky, R.J., Coran, A.G., and Dingman, R.O.:** *Surgical management of aplasia cutis congenita.* Arch. Surg. III: 1160, 1976.