

EPİDERMOLİZİS BULLOSA, ÖZOFAGUS ATREZİSİ, YARIK DAMAK VE DUDAK BİRLİKTELİĞİ

EPIDERMOLYSIS BULLOSA ASSOCIATED WITH ESOPHAGEAL ATRESIA AND CLEFT LIP AND PALATE

Zeliha AKIŞ, Atilla ŞENAYLI, Tuğrul TİRYAKİ

Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Hematoloji Onkoloji Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Çocuk Cerrahisi Kliniği,

ÖZET

Epidermolizis bullosa, özofagus atrezisi birlikteliği oldukça ender görülür. Literatürde, epidermolizis bullosa, özofagus atrezisi ile beraber yarık damak ve dudak birlikteliği ise bildirilmemiştir. Bu yazıda, özofagus atrezisi nedeniyle opere edilen ve beraberinde epidermolizis bullosa, yarık damak ve dudak bulunan olgumuz ve özofagus atrezisi olan bir hastada beraberinde yarık damak ve dudak bulunmasının tanı koymada yarattığı güçlük değerlendirilmiştir.

Anahtar Sözcükler: Epidermolizis bullosa, özofagus atrezisi, yarık damak, yarık dudak

Yazışma Adresi:

Dr. Zeliha AKIŞ

Ankara Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Hematoloji Onkoloji Eğitim ve
Araştırma Hastanesi Çocuk Cerrahisi
Kliniği,

e- mail: zelihaakis@hotmail.com

ABSTRACT

Epidermolysis bullosa associated with esophageal atresia cases are rarely seen. However epidermolysis bullosa associated with esophageal atresia and cleft lip and palate had not been reported previously in the English-language literature. In this paper the case, that was operated for esophageal atresia, who also has epidermolysis bullosa and cleft lip and palate. Difficulties in diagnosis in case with esophageal atresia, cleft lip and palate were evaluated.

Key Words: Epidermolysis bullosa, esophageal atresia, cleft lip, cleft palate

GİRİŞ

Epidermolizis bullosa (EB) ve özofagus atrezisi birlikteliği nadir görülen, iyi tanımlanmış bir antitedir (1). Özofagus atrezisi ve yarık damak-dudak anomalisinin birlikte görüldüğü olgulara ise sıklıkla ölümcül ek anomaliler eşlik etmektedir (2). Özofagus atrezisi, yarık damak dudak ve EB birlikteliği ise İngilizce literatürde bugüne kadar tanımlanmamıştır. Bu yazıda EB, özofagus atrezisi ve yarık damak, dudak saptanarak opere edilen olgu tartışılmıştır.

OLGU SUNUMU

Beş günlük erkek bebek, EB ve yarık damak-dudak ön tanısı ile hastanemizin yenidoğan ünitesine başvurdu. Öyküsünden 36. gebelik haftasında, normal vajinal yol ile

2500g olarak doğduğu öğrenilen olgunun fizik muayenesinde yarık damak-dudak, vücudunda yaygın soyulma ve büller tespit edildi ve epidermolizis bulloza tanısı konuldu. Ayrıca kardiak muayenede 1/6 sistolik üfürümü mevcuttu. Yapılan Ekokardiyografik değerlendirmede PDA saptandı. Emme refleksi iyi olan hastada, beslendiğinde yutamama ve kusması olduğu belirlendi. Olgunun özofagus pasajı kontrol edildiğinde nazogastrik sondanın ilerlemediği saptandı (Resim 1). Çekilen opaklı grafide proksimal özofagus atrezisi ve distal özofagus fistülü olduğu görüntülendi. Ameliyat öncesi bakımı ve hazırlıkları tamamlanıp operasyona alınan hastada distal özofageal fistül ağzı bağlandı ve uç uca primer onarım yapıldı. Ameliyat sonrası solunum güçlüğü gelişmesi nedeniyle ventilatör ile izlendi (Resim 2). Hastaya rifampisin, mupirosin ve hamamelis virginia ile



Resim 1: Nazogastrik sonda ile pasaj kontrolü



Resim 2: Post-operatif 3.gün

pansuman yapıldı. Hasta postoperatif 4. günde EB'ya bağlı sepsis nedeni ile kaybedildi.

TARTIŞMA

Epidermolisis bullosa ile pilor atrezisi birlikteliği iyi tanımlanmış bir antitedir. Epidermolisis bullosa'lı olgularda pilor atrezisi dışında gastrointestinal sistem ek anomalileri oldukça nadir bildirilmiştir (3,4). Epidermolisis bullosa ve özofagus atrezisi birlikteliği ise ender de olsa literatürde tanımlanmış olgular mevcuttur (1). Özofagus atrezisi ile yarık damak-dudak birlikteliği ise genellikle yüksek mortaliteye neden olan bir üçüncü anomali ile birlikte saptanmıştır (2). Yaptığımız literatür incelemesinde epidermolisis bullosa, özofagus atrezisi ve yarık damak-dudak anomalilerinin birlikte görüldüğü olguyla karşılaşılmamıştır.

Epidermolisis bullosa tanısı klinik ve histopatolojik inceleme ile konulabilmektedir. Ancak alt tiplerini ayırt etmek için elektron mikroskopisi ve immün floresan tekniği kullanmak gerekir (3,5,6). Epidermolisis bullozanın efektif tedavisi olmamakla birlikte steroid ve fenitoin kullanımı ile iyi sonuçlar alan çalışmalar vardır (5,7).Bizim olgumuzun tanısı klinik olarak konulmuştur.

Epidermolisis bullosa'lı olgularda intrauterin dönemde mekanik ve kimyasal irritasyon yapıp gastrointestinal sistem mukozasında oluşan mukoza ayrılmasına sebep olduğu ve sonuçta adhezyon ve skatrizasyona neden olarak atrezi geliştirdiği düşünülmektedir (3,8). Ayrıca bu olgularda sıklıkla laringeal ve özofagial stenozun gelişmesi bu hipotezi destekler niteliktedir. Bu nedenle özofagus, gastrik, pilor, intestinal, kolonik mukozanın benzer şekilde etkilendiği söylenebilir (3,4).

Epidermolisis bullosa'lı hastalarda sepsis riski nedeniyle mortalite oldukça yüksektir. Bu yüzden hastaya EB'ya yönelik steroid ve günlük yara bakımı yapıldı. Özofagus atrezisi için cerrahi onarım başarılı bir şekilde yapılmasına rağmen postnatal 14. günde EB'ya sekonder sepsis nedeniyle hasta kaybedildi.

Özofagus atrezisi, postnatal aşırı salya akan ve tükürüğünü yutamayan bebeklerde öncelikle düşünülür. Ancak yarık damak ve dudacı olan bebeklerde de aynı şikayetleri gördüğümüz için teşhiste gecikme olabilir. Olgumuzda yu-

tamama ve beslenememe bulgularının yarık damak-dudak anomalisine bağlı olduğu düşünüldüğü için özofagus atrezisi ayırıcı tanısı için kliniğimize danışılması ancak hayatının 7. gününde mümkün olabilmektedir.

Yarık damak ve dudak sık görülen konjenital malformasyonlardır. Etiyolojisi kompleks olmakla birlikte çevresel ve genetik faktörler rol oynar (9). Özofagus atrezisi olgularının yaklaşık %3'ünde yarık damak ve dudak birlikteliği bildirilmektedir (2).

Sonuç olarak, yarık dudak ve yarık damağı olan hastalarda kusma ve yutma güçlüğü olduğunda, sorunun sadece yarık damak dudağına bağlı olmayabileceğı beraberinde özofagus atrezisini de akılda tutulması gerektiğı bu olgu nedeniyle vurgulanmak istenmiştir. Ayrıca, literatürde ilk defa tanımlanan bu olguda olduğu gibi EB, yarık damak ve dudak anomalileri birlikteliğinde özofagus atrezisi olabileceğini unutmamak gerekir.

KAYNAKLAR

1. Cetinkurşun S, Öztürk H, Celasun B, Sakarya M T, Alpasian F. Epidermolysis bullosa associated with pyloric, esophageal, and anal atresia: a case report. *J Pediatr Surg* 1995;30(10):1475-78.
2. Mullassery D, Llewellyn RS, Almond SL, Jesudason EC, Losty PD. Oesophageal atresia with cleft lip and palate: a marker for associated lethal anomalies? *Pediatr Surg Int* 2008; 24(7):815-7.
3. Lacour JP, Hoffman P, Bastiani-Griffet F, Boutte P, Pisani A, Ortonne JP. Lethal junctional epidermolysis bullosa with normal expression of BM 600 and antropylic atresia: a new variant of junctional epidermolysis bullosa? *Eur J Pediatr* 1992;151(4):252-7.
4. Adashi EY, Louis FJ, Vasquez M. An usual case of epidermolysis bullosa hereditaria letalis with cutaneous scarring and pyloric atresia. *J Pediatr* 1980;96:443-6.
5. Hayashi AH, Galliani CA, Gillis DA. Congenital pyloric atresia and junctional epidermolysis bullosa: a report of long term survival and a review of the literature. *J Pediatr Surg* 1991;26(11):1341-5.
6. Weber M. Hemidesmosome deficiency of gastro-intestinal mucosa, demonstrated in a child with Herlitz sendrome and pyloric atresia. *Acta Derm Venereol* 1987;67(4):360-2.
7. Peltier FA, Tschen EH, Raimer SS, Kuo TT. Epidermolysis bullosa letalis associated with congenital pyloric atresia. *Arch Dermatol* 1981;117(11):728-31.
8. Bull MJ, Norins AL, Weaver DD, Weber T, Mitchell M. Epidermolysis bullosa~pyloric atresia. An autosomal recessive syndrome. *Am J Dis Child* 1983;137(5):449-51.
9. Rawashdeh MA, Jawdat Abu-Hawas B. Congenital associated malformations in a sample of jordanian patients with cleft lip and palate. *J Oral Maxillofac Surg* 2008;66(10):2035-41.