Türk Pediatri Arşivi 2003; 38: 250-251

AYIN OLGUSU

Ayşegül Zincirlioğlu(*), Alper Akın(**), Nihal Demirel(***), Ahmet Yağmur Baş(***)
Cumhur Aydemir(**), Sema Apaydın(***), Ahmet Uçaktürk(**)

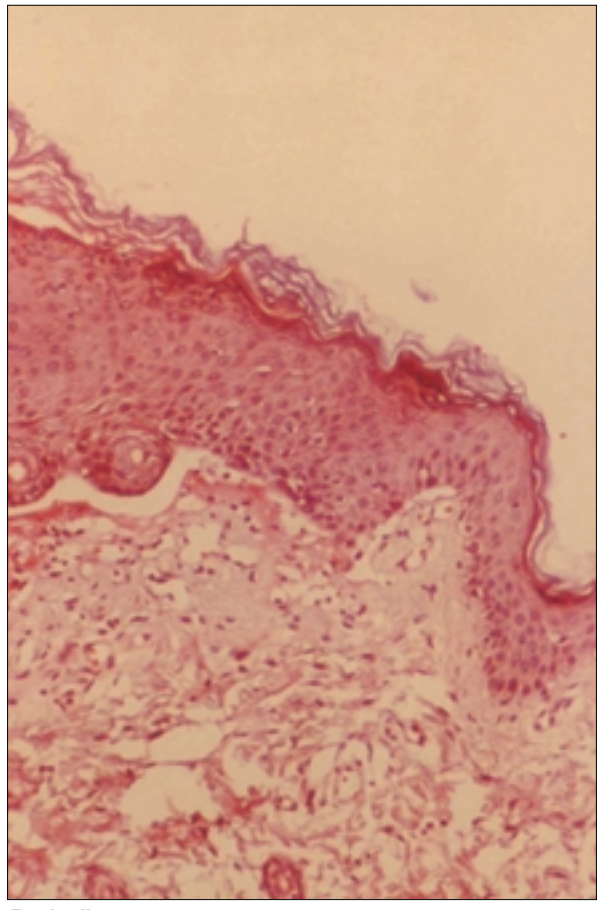
Resim I

Olgu

Yirmi iki yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, 36. gebelik haftasında eklamsi nedeniyle sezaryen ile 3280 gr olarak doğurtulan kız bebek, dört günlükken, doğumda sadece sol bacakta olan ve iki gün içinde tüm vücuda yayılan içi su dolu döküntü yakınmasıyla başvurdu. Anne sütüyle beslenen hastanın anne-babası I° kuzendi. Ailede benzer döküntü öyküsü yoktu.

Fizik muayenede vücut ağırlığı, boyu ve baş çevresi normal persantilde, vital bulguları stabildi. Genel durumu kötü, bilinci letarjikti ve emmesi yoktu. Ağız mukozasında bir adet, gluteal bölge ve dirsek başta olmak üzere tüm vücutta yer yer soyulmuş yaygın büllöz lezyonları mevcuttu, el ve ayak tutulumu yoktu (Resim I). Diğer sistemlerin muayenesi normaldi.

Laboratuvar incelemesinde tam kan sayımı ve CRP normaldi. Sodyum: 151mEq/L, potasyum, kalsiyum, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlardaydı. Kan, idrar ve lezyon sıvısı kültüründen üreme olmadı. Antibiyotik tedavisi altında genel durumu düzelen ve tamamen ağızdan beslenmeye geçilen hastada yedinci günden sonra antibiyotikler kesildi, cilt lezyonlarında düzelme olmadı; lezyonlu bölgeden biyopsi alınarak patolojik mikroskopik değerlendirme yapıldı (Resim II).



Resim II

(*) Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Dr.
(**) Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Asistan Dr.
(***) Dr. Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi, Uzm.Dr.

***Yazışma adresi**: Dr.Alper Akın, Dr.Sami Ulus Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Eğitim ve Araştırma Hastanesi Altındağ-Ankara, e-mail: alperakin1@hotmail.com*

Resim I: Gluteal bölge ve dirsekte daha yaygın olan veziküler lezyonlar.

Resim II: Subepidermal bül formasyonu ve epidermiste iltihabi hücre infilktrasyonunun izlendiği cilt biyopsisi (100X).

Tanı-Tartışma

Epidermolizis Bülloza

Epidermolizis bülloza (EB) konjenital, kalıtsal, veziküloböllöz bir hastalıktır. Büller sıklıkta travmaya maruz kalan yerlerde olur ve sıcaklıkta artar (1). Gelişme geriliği, sepsis, yara enfeksiyonları, pigment değişiklikleri, eklemlerde fleksiyon kontraktürü, parmaklarda yapışıklıklar, tırnak düşmesi, anemi, beslenme sorunları sık görülen komplikasyonlardır (2,3). Otozomal dominant (OD) ve resesif (OR) geçişli olabilir. Epidermolizis bülloza simplex, Junctional EB ve Dystrophic EB olarak üçe ayrılır (4).

Epidermolizis bülloza simpleks skar bırakmayan, OD geçişli bir hastalıktır. Işık mikroskobik incelemede intraepidermal bül görülür(4). Büller doğumda veya neonatal dönem süresince görülür. Lezyonlar travmaya maruz kalan el, ayak, bacak, diz, dirsek ve kafa derisinde görülmekle birlikte bazı hastalarda generalize olabilir. Ağız içi lezyonlar ve tırnak distrofisi nadirdir. Büller skar bırakmadan iyileşir, yaş ile azalır ve uzun dönemde prognoz iyidir (2).

Junctional EB'de bül supepidermal bölgededir; elektron mikroskobik olarak lamina lusidada ayrışma olduğu görülür. EB letalis OR geçişlidir ve prognozu kötüdür (4). Lezyonlar genellikle doğumda vardır ve özellikle ağız çevresi, saçlı deri, göğüs, ayaklar ve diyaper bölgelerdedir. Diğer tiplerin tersine el ve ayak tutulumu nadirdir. Solunum, gastrointestinal ve genital sistemin de etkilendiği ciddi mukoz membran tutulumları görülebilir. Hastaların çoğu başta sepsis olmak üzere kaşeksi ve dolaşım yetersizliğinden ilk 3 yılda kaybedilir. Generalize atrofik benin EB Herlitz tipine benzemekle birlikte prognozu daha iyidir ve skar bırakmaz (2).

Distrofik EB'de ışık mikroskobisi ile bülün yukarı dermiste yerleştiği görülür (4). Dominant distrofik EB'de büller sıklıkla el, ayak ve sakrumda bulunur. Lezyonlar pigmentasyon değişiklikleri ile iyileşir(2). Resesif distrofik EB'de mukoz membran tutulumu sıktır ve gastrostomi gerektirecek kadar ciddi beslenme bozukluklarına neden olabilir (3). Korneal erozyonlar, diş çürükleri, alopesi ve tırnak distrofisi görülebilir. Cilt karsinomu, parmak yapışıklıkları ve skar dokusu nedeniyle eklemlerde fleksiyon kontraktürleri gelişebilir (4).

Tanı klinik ve biyopsi materyalinin ışık mikroskobik, immunohistokimyasal ve elektron mikroskobik değerlendirilmesi ile yapılır (5). Ayırıcı tanıda konjenital iktiyoziform eritroderma, aplazia kutis konjenita, konjenital herpes simpleks virüs enfeksiyonu ve stafilokoksik soyulmuş deri sendromu akla gelmelidir(4). Kesin tedavisi yoktur; destek tedavisi uygulanır. Travmalardan korunmalı, topikal ajanlar kullanılmalı ve varsa enfeksiyon tedavisi yapılmalıdır. Özellikle otozomal resesif distrofik tipte fenitoin tedavisinin etkili olabileceği bildirilmiştir (1). Aileye genetik danışma verilmelidir.

Hastamızda lezyondan yapılan biyopside epidermiste iltihabi hücre infiltrasyonunun eşlik ettiği subepidermal bül formasyonu izlendi; PAS boyamasında bazal membran dermal tarafta görüldü. Bulgular junctional tip epidermozis bülloza ile uyumlu olarak değerlendirildi. Diyaper bölgelerde ve dirsekte daha yaygın olan büllöz lezyonların varlığı, mukoz membran tutulumu, el ve ayak tutulumunun olmaması, ailede benzer bir hastalık olmaması (otozomal resesif) ve patoloji bulguları birarada değerlendirildiğinde junctional epidermolizis bülloza tanısı konuldu. Bu tipte prognoz kötüdür ve hastamız da uygun tedaviye rağmen sepsis nedeniyle kaybedildi. Aileye genetik danışma verildi.

Kaynaklar

1. Demirçeken F, Okuyaz Ç, Zorlu P ve ark: Epidermolizis bülloza. Yeni Tıp Dergisi 2000; 17:20-22.
2. Darmstadt GL: The skin. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB (eds): Nelson Textbook of Pedıatrıcs, 16th ed., W.B Sounders Company, Philadelphia. 2000, pp: 1991-1992.
3. Birge K: Nutrition management of patients with epidermolysis bullosa. J Am Diet Assoc 1995; 95:575-579.
4. Özarmağan G: Yenidoğanın deri hastalıkları. İçinde: Dağoğlu T, Ovalı F, Samancı N (editörler): Neonataloji, 1thed., Nobel Tıp Kitabevi, İstanbul. 2000, pp:793-794.
5. Jaunzems AE, Woods AE, Staples A: Electron microscopy and morphometry enhances differentiation of epidermolysis bullosa subtypes with normal values for 24 parameters in skin. Arch Dermatol Res 1997;289:631-639.