

Aplazia Kutis Konjenita'lı Olguların Değerlendirilmesi ve İzlemi

¹Tuğba Barsan Kaya, ²Neslihan Tekin, ²M. Arif Akşit

¹Eskişehir Osmangazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı,
Neonatoloji Bilim Dalı, Eskişehir
e-posta: tugbarsan@hotmail.com

ÖZET: Aplazia kutis konjenita (AKK) nadir görülen, doğumda izole ya da yaygın alanlarda cilt yokluğu ile karakterize heterojen hastalık grubudur. İnsidansı 1:10 000'dir. Kız ve erkekleri eşit oranda etkiler. Etnik kökene bağlı sıklığında artış tanımlanmamıştır. Sıklıkla tek, küçük (0.5-3 cm), skalp yerleşimlidir. Çeşitli sendromlarla birlikteliği olsa da, sıklıkla izole lezyon olarak görülür. Kemik yokluğunun da eşlik ettiği olgularda komplikasyon sıklığında artış olabilir. Burada skalpta, kemik yokluğunun eşlik etmediği aplazia kutis konjenita tanısı alan iki yenidoğan sunulmuştur. Özellikle sendromik bulguları olmayan vakalarda, saçlı deride gözden kaçabilecek bir lezyon olması, eşlik edebilecek kemik defektleri açısından değerlendirmenin önemi vurgulanmıştır.

ANAHTAR KELİMELER: Yenidoğan, skalp, cilt defekti, aplazia kutis konjenita

SUMMARY: Aplasia cutis congenita (ACC) is part of a heterogeneous group of disorders which is characterized by the absence of a portion of skin in a localized or widespread area effecting approximately 1 in 10,000 newborns. There is no sex predilection or increase in the frequency depending on ethnic origin. Lesions are mostly seen on the scalp as a solitary, small (0.5-3 cm) lesions with varying degrees in deepness. Although the association with various syndromes has been defined, it is mostly seen as isolated lesions. If careful examination is not performed and the consequences of the aplasia cutis congenita is not known, underlying bone defects in nonsyndromic cases is unrecognized. Here in we reviewed the diagnosis and management of aplasia cutis congenita with relevant literature. by presenting two newborn cases

KEY WORDS: Newborn, scalp, skin defects, aplasia cutis congenita

1. Giriş

Aplasia kutis konjenita (AKK) doğumda cildin, daha nadir olarak da cilt altı dokuların değişen derecelerde yokluğu ile giden bir hastalık grubudur. (1). İlk kez Cordon tarafından 1767'de iki kız kardeşte alt ekstremitelerde, Campbell tarafından 1862'de saçlı deride tanımlanmıştır. Adams ve Oliver 1945'de Aplasia cutis'le birlikte distal ekstremitte anomalileri olan sendromu yayınlamıştır (2,3). Frieden 1986'da hastalığı lezyonun karakteri ve eşlik eden malformasyonlara göre 9 grupta sınıflandırmıştır (4). Sıklıkla tek ve küçüktür (0.5-3 cm), %70'i saçlı deride yerleşimlidir (5). Erken

gebelik haftalarında oluşan lezyonlar doğumda atrofik ya da membranöz lezyon olarak görülür. Çoğu vakada ise doğumda fokal ülsere lezyon olarak saptanır. Çeşitli sendromlarla birlikteliği olsa da, sıklıkla izole olarak görülür (6). Hastalığın insidansı 1-3/2000-10000'dir. Kız ve erkekleri eşit oranda etkiler. Etnik kökene bağlı sıklığında artış tanımlanmamıştır. Cilt altında kemik yokluğunun da eşlik ettiği olgularda hemoraji, enfeksiyona bağlı komplikasyon sıklığı artar. Bu vakalarda cerrahi gerekebilir (6). Burada saçlı deride, kemik yokluğunun eşlik etmediği aplazia kutis konjenita tanısı alan

iki bebek sunulmuştur. Bu yazıda ilave anomalisi olmayan aplazia kutis konjenitalı iki bebek sunulmuştur. Aplazia kutis konjenitalının izole olarak da görülebileceği vurgulanmak istenmiştir. Olgu sunumu; 27 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak son adet tarihine (SAT) göre 35 hafta, 4 hafta intrauterin gelişme geriliği ile 6-9 Apgar 1590 (<5p) gram olarak doğdu. Bebeğin fizik muayenesinde periferik siyanozu, burun kanadı solunumu ve posterior parietal alanda saçlı deride keskin sınırlı, izole kırmızı parlak zeminde saçsız, yüzeyi kurutlu alan saptandı (Resim-1). Vücudun diğer bölgelerinde ciltte lezyon yoktu, parmak ekstremitte anomalisi saptanmadı. Anneye 30. haftadan itibaren gestasyonel DM ve preeklampsi tanısı ile yatırılarak insülin ve metildopa tedavileri başlandığı öğrenildi. Doğum öncesi çalışılan hepatit, TORCH serolojisinde

özellik yoktu. Gebelik süresince veziküler döküntülerle giden enfeksiyon geçirmemişti. Anne baba arasında akrabalık yoktu. Ailede cilt problemleri ya da genetik hastalık tanımlanmadı. Yenidoğan yoğun bakım ünitesinde 1. gün nazal CPAP'da izlendi. Solunum sıkıntısı gerileyen bebeğin 3. günden itibaren ek oksijen gereksinimi kalmadı. Solunum sıkıntısı düzeldikten sonraki dönemde çalışılan metabolik, biyokimyasal ve hematolojik parametrelerinde özellik saptanmadı. Kranial MR görüntülemesinde beyin parankiminde ve kemikte defekt izlenmedi. İzole cilt defekti olan bebek plastik cerrahi ile konsülte edildi. Yumuşak parafin ile doyurulmuş, %5 oranında klorheksidin asetat ile pansuman önerildi. Yatışı süresince pansumanı yapılan bebek 15. günde yakın poliklinik izlemi ile taburcu edildi.



Resim 1. Hastanın saçlı derisindeki cilt defekti

Olgu

37 yaşındaki annenin takipli 2. gebeliğinden 2. yaşayan olarak SAT'ne göre 38 hafta 5 günlük C/S ile başka bir sağlık kuruluşunda doğan bebek hastanemize saçlı deride cilt yokluğu nedeniyle yönlendirildi. Fizik muayenesinde vücut ağırlığı 2650 gr (5p) boy 48 cm (10-25 p) baş çevresi 34 cm (10-25 p) Sol parietooksipital alanda 2x1.5 cm boyutunda keskin sınırlı etrafı hiperemik cilt yokluğu mevcuttu. (Resim-2) lezyon zemininde kemik doku palpe ediliyordu. Bebeğin vücudunun diğer bölgelerinde cilt yokluğu izlenmedi, ekstremitte anomalisi yoktu. Sendromik

bulgusu olmayan bebek nörolojik olarak aktif görünümdeydi. Diğer sistem muayenelerinde özellik saptanmadı. Annenin prenatal ve perinatal laboratuvar parametrelerinde özellik yoktu. Hamileliği süresince ilaç kullanmamıştı. Ailede cilt hastalığı ya da genetik hastalık öyküsü yoktu. Çekilen kraniyal MR görüntülemeye beyin parankimi normal kemik dokuda defekt izlenmedi. Lezyonlu cilt bölgesine yumuşak parafin ile doyurulmuş, %5 oranında klorheksidin asetat ile pansuman yapılarak yakın poliklinik izlemi ile taburcu edildi.



Resim 2. Sol parietooksipital alanda cilt defekti izlenmektedir.

2. Tartışma

Aplazia kutis konjenita cilt defektiyle giden ve oldukça nadir görülen bir sendromdur. Frieden hastalığı lezyonun sayısı, lokalizasyonu ve malformasyon eşlik edip etmemesine göre 9 grupta sınıflandırmıştır (4) (Tablo I).

Tablo 1
Frieden Sınıflaması

1	Eşlik eden anomalinin olmadığı AKK
2	Ekstremitte anomalileri ile beraber AKK
3	Epidermal veya organoid nevuslerle birlikte AKK
4	Embriyonik malformasyon üzerinde AKK
5	'Fetus papareseus' veya plasenta enfaktlar ile birlikte AKK
6	Epidemolisis büllosa ile birlikte AKK
7	Ekstremitte büllelerin eşlik etmediği AKK
8	Teratojenlerle ilişkili AKK
9	Malformasyon sendromları ile birlikte AKK

Grup 1 multipl anomalinin eşlik etmediği sıklıkla skalpde izole cilt defekti varlığıyla giden otozomal dominant ya da sporadik görülebilen lezyonlardır. Grup 2 cilt defektine ekstremitte anomalisinin de eşlik ettiği Adam's Oliver sendromunu kapsayan gruptur. Grup 3 epidermal, sebace nevuslerin de eşlik ettiği hastalardır. Nevüs sıklıkla aplasia ile komşu alan içindedir. Konvülziyon, mental retardasyon, iris kolobomu gibi nörolojik bulgular ve göz bulguları eşlik edebilir. Grup 4 Aplazia kutis konjenita üzerine eklenmiş meningomiyelose, gastroşiz, omfalosel gibi embriyolojik malformasyonların olduğu gruptur. Grup 5 aplasia kutis konjenita fetus papyraceous veya plasental infakt ile birlikte. Özellikle gövdede ya da ekstremitte var olan lineer veya satellit konfigürasyondaki aplazia kutis fetus papayraceous ile ilişkilidir. Grup 6'da aplazia kutis epidemolisis bülloza ile birlikte görülür. Lezyon sıklıkla alt

ekstremitededir. Pilonik, duodenal atrezi, üretral stenoz renal anomaliler eşlik edebilir. Grup 7'de ise epidemolisis büllosanın olmadığı alt ekstremitte yerleşimli aplazia kutis konjenita olguları vardır. Grup 8'de neden teratojenlerdir. Gebelikte herpes simpleks, varisella enfeksiyonu veya metimazol kullanımı teratojenlere örnektir. Grup 9'da ise aplazia kutisin sendromlarla birlikte görüldüğü vakaları içerir. Su ana kadar bildirilenler arasında Wolf Hirschhorn, Trizomi 13, Goltz Sendromu, Ellis-van Creveld Sendromu, Barts sendromu vardır. Sıklıkla tek izole defekt olmakla birlikte multipl lezyonlarda saptanabilir. Saçlı deri, hastalığın en sık görüldüğü bölgedir. Vakaların %70'ini kapsar (5,7). Deri defektine ekstremitte, göz, genitoüriner sistem, gastrointestinal sistem, santral sinir sistemi anomalileri eşlik edebilir (8). Hastalarımızda lezyonlar saçlı deri yerleşimliydi ve ek anomali eşlik etmiyordu. Frieden

sınıflamasına göre grup 1'e girmektedir. Vakaların %20-30'unda alttaki kemik doku ve dura mater de etkilenebilir (9). İkinci sıklıkta alt ve üst ekstremiteler etkilenir (10). Lezyonlar doğumda inflamasyonun eşlik etmediği parlak kırmızı zeminde ülser, egzamatöz veya atrofik, iyi sınırlı alanlardır ve büyüklüğü değişkendir (8). Etkilenen bölge tipik olarak ince şeffaf bir membranla kaplıdır. Yerini 1-3 ay içinde periferden santrale doğru düz kağıt gibi ince saçsız bir alana bırakır. Özellikle cilt altı dokuların da etkilendiği ağır vakalarda masif hemoraji, enfeksiyon, menenjit gibi hayatı tehdit eden komplikasyonlar görülebilir (6). Patofizyolojisi tam bilinmemekle birlikte embriyonik dönemde kokain, eroin, alkol veya antitiroid ilaç maruziyeti gibi teratojen maruziyeti sonucu epidermal ve organ gelişiminin duraksaması veya intrauterin dönemde plasental infarkt, tek arter nedeni dolaşım bozukluğu, intrauterin travma, amniyotik band üzerinde durulmaktadır (8). Placenta incelemesi enfakt alanlarının gösterilmesi ile tanıya yardımcı olabilir (11). Moya moya hastalığı ile birlikteliği rapor edilmiştir (12). Epidermolisis büllosa veya Herpes simpleks virüsü, Varisella zoster virüsü gibi intrauterin enfeksiyonlarla ilişkili olabilir. Ancak literatürde sunulan vakaların çoğunda altta yatan neden tanımlanamamıştır (13,14). Olgularımızda da prenatal dönemde annede döküntülü hastalık ya da ilaç kullanımı öyküsü yoktu. Bebeklerin fizik muayenesinde genitoüriner, gastrointestinal ve santral sinir sistemleri dahil ek anomali saptanmadı. Aplasia kutis konjenitaya zemin hazırlayıcı herhangi bir risk faktörü tanımlanmadı. Düzensiz otozomal

dominant kalıtım gösteren birçok ailesel olgu, daha nadir olarak da otozomal resesif kalıtım gösteren olgular bildirilmiştir (15). Ancak bu olgularda akraba evliliği yoktu. Hastalığın tanısında spesifik bir laboratuvar testi yoktur. Bu nedenle lezyonların bilinmesi klinik tanı için çok önemlidir. Özellikle cilt defekti büyük ve birden fazla alanı etkileyen vakalarda hayatı tehdit eden olası menenjit, kanamayı önlemek ve açıkta kalan beyin dokusunu travmalara karşı korumak gerekir. Bu vakalarda görüntüleme yöntemi ile alttaki kemik ve dokunun da değerlendirilmesi gerekir (16). Vakalarımızın çekilen kranial görüntülemelerinde kemik doku bütünlüğü korunmuştu. İzole lezyonlar tipik olarak haftalar içerisinde kendiliğinden geride atrofik saçsız alan bırakarak iyileşir. Eşlik eden küçük kemik defekleri de bir sene içinde kendiliğinden kapanır. Hastalarımızda aktif dönemde lezyonun kuruması önlenerek için yumuşak parafin ile doyurulmuş, %5 oranında klorheksidin asetat içeren delikli gazlı bez ile bakım yapıldı (16). Ek anomali tanımlanmayan, genel durumu iyi, oral alabilen bebekler poliklinik kontrolü ile izleme alındı. Lezyonların zaman içinde atrofik zeminde saçsız alan olarak sebat ettiği gözlemlendi. Aplasia Kutis Konjenita nadir görülen bir anomali olmakla birlikte, eşlik eden anomalilerin olması, çeşitli sendromlarla birlikteliği, genetik geçişli olabilmesi ve lezyonun geniş olduğu vakalarda hayatı tehdit eden komplikasyonların varlığı nedeniyle önemli bir hastalıktır. Tanısı için spesifik bir laboratuvar testi olmayan AKK'da klinik tanının ve değerlendirmenin önemine dikkat çekilmiştir.

KAYNAKLAR

1. Bajpai, M. Pal, K. (2003). Aplasia cutis cerebri with partial acrania total reconstruction in a severe case and review of the literature. *J Pediatr Surg*.38(2): e4.
2. Campbell, W. (1826). Case of a congenital ulcer on the cranium of fetus terminating in fatal haemorrhage on the 18th day after birth. *J Med Sci*. 2, 82.
3. Adams, F. H. Oliver, C.P. (1945). Hereditary deformities in man due to arrested development. *J Hered*.36,3-10.
4. Frieden, I.J. (1986). Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol*. 14(4), 646-660.
5. Moriya, J. Kakeda, S. Korogi, Y. (2006). An unusual case of split cord malformation. *Am J Neuroradiol*. 27, 1562-1564.
6. Burkhead, A. Poindexter, G. Morrella, D.S. (2009). Case of extensive Aplasia Cutis Congenita with underlying skull defect and central nervous system malformation: discussion of large skin defects, complications, treatment and outcome. *J Perinatol*. 29, 582-585.
7. Verhelle, N.A. Heymans, O. Deleuze, J.P. (2004). Abdominal studies in the pathology and development. Am aplasia cutis congenita: case report and review of the literature. *J Pediatr Surg*, 39, 237-239.
8. Gazioglu, N. Abuzayed, B. Aslan, H. (2012). Repair of the venous sinus defect with bovine pericardium dura substitute in a case aplasia cutis congenita. *Neurosurg Quart*,22,19-21.
9. Elliott, A.M. Teebi, A.S. (1997). Further examples of autosomal dominant transmission of nonsyndromic aplasia cutis congenita. *Am. J. Med. Genet*, 73, 495-496.
10. Croce, E.J. Purohit, R.C. Janovski, N.A. (1973). Congenital absence of skin (Aplasia cutis congenita). *Arch Surg*, 106, 732.
11. Chitnis, M.R. Karachi, R. Galea, P. (1996) Familial aplasia cutis congenita. *Eur. J. Pediatr Surg*, 6,100.
12. Glasson, D.W. Duncan, G.M. (1985). Aplasia cutis congenita of the scalp: delayed closure complicated by massive hemorrhage. *Reconstr Surg*, 75,423.
13. Kruk-Jeromin, J. Janik, J. Rykala, J. (1998). Aplasia cutis congenita of the scalp. Report of 16 cases. *Dermatol Surg*, 24, 549-553.
14. Moros, P.M. Labay, M.M. Valle, S.F. (2000). Aplasia cutis congenita in a newborn: Etiopathogenic review and diagnostic approach. *An Esp Pediatr*, 52, 453-456.
15. Dallapoiccola, B. Giannotti, A. Marino, B. (1992). Familial aplasia cutis congenita and coarctation of the aorta. *Am J Med Genet*, 43, 762.
16. Levine, S.M. Reformat, D.D. Thorne, C.H. (2012). Cutis Aplasia: Perioperative Management and Case Report *Am J Crit Care*, 21, 212-215.