

Yenidoğan Döneminde Sık Raslanmayan Hereditör Deri Hastalıkları: 3 Olgu Sunumu

Aysun Karadağ¹, Gülcihan Kerimoğlu², Hüseyin Dağ³, Sayat Gülbayzar⁴, Sami Hatipoğlu²

¹Erzurum Numune Hastanesi, Erzurum

²Bakırköy Dr. Sadi Konuk Eğitim Ve Araştırma Hastanesi, İstanbul

³Ağrı Devlet Hastanesi, Ağrı

⁴Darende Hulusi Efendi Devlet Hastanesi, Malatya

Yazışma Adresi : Erzurum Numune Hastanesi 25100 Erzurum, Türkiye

Tel: 0533 344 78 08 **e-mail:** karadagaysun@yahoo.com

ÖZET:

Yeni doğan döneminde karşılaşılan genetik geçişli deri hastalıkları; selim, tedavi gerektirmeyen doğumsal işaretler, derinin bir veya daha çok tabakasında oluşabilen gelişim defektleri (Doğumsal deri aplazileri) ve genodermatozlardır. Deri bulgularının önde olduğu hastalıklar klinikte; hafif soyulma ve eritemlerin yanında kollodion bebek, harlequin fetus, yaygın ülser ve büllerle prezente olabilir. Multifaktöriyel orijinli bu hastalıkların bazılarında iyi bir destek tedavisi hayat kurtarıcı olabilmektedir. Bu çalışmada kliniğimizde izlediğimiz, Doğumsal deri aplazisi, Konjenital iktiyoz ve Epidermolizis bulloza olgularını sunup, yenidoğanın kalıtsal deri hastalıklarını gözden geçirdik.

Anahtar Kelimeler: Yeni doğan, Deri, Konjenital hastalık

SUMMARY:

Uncommon hereditary dermatological diseases in newbornhood:presentation of the three cases presentation of the three cases

Genetically inherited dermatological disorders seen in the neonatal period are; benign congenital signs which doesn't need any treatment, developmental defects in one or more layer of the skin (Aplasia cutis congenita) and genodermatoses. Clinically, disorders mainly presenting with dermatological symptoms may be presented with minimal peeling erythema and also collodion baby, harlequin fetus, disseminated ulcer and buls. Some of these multifactorial originated disorders a good supportive care may be life saving. In this study we presented cases of Aplasia cutis congenita, Congenital ichthyosis and Epidermolysis bullosa followed in our clinic, and reviewed congenital neonatal dermatological disorders

Key words: Newborn, Skin, Congenital disorder

Deri; prematüre ve term yenidoğanlarda büyük bir organdır ve vücut ağırlıklarının ortalama % 13 ünü oluşturur. Fonksiyonları; termoregülasyon, travma ve enfeksiyon ajanlarına karşı bariyer oluşturma, su ve elektrolit dengesini sağlama, yağ deposunu saklama ve takdil stimülasyonlarda rol almaz. Prematürelere bu deri fonksiyonları term bebeklere göre daha da immatürdür. Yenidoğan döneminde karşılaşılan genetik geçişli deri hastalıkları; selim, tedavi gerektirmeyen doğumsal işaretler, derinin bir veya daha çok tabakasında oluşabilen gelişim defektleri (Doğumsal deri aplazileri) ve genodermatozlardır. Deri bulgularının önde olduğu hastalıklar klinikte; hafif soyulma ve eritemlerin yanında kollodion bebek, harlequin fetus, yaygın ülser ve büllerle prezente olabilir. Multifaktöriyel orijinli bu hastalıkların bazılarında iyi bir destek tedavisi hayat kurtarıcı olabilmektedir. Doğumsal deri aplazisi olgusu

(Olgu 1) : 18 yaşındaki annenin 1.gebeliğinden zamanında, 2880 gr olarak normal spontan vajinal yolla doğan canlı kız bebeğin, prenatal ve natal anamnezinde bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde inspeksiyonla her iki alt ekstremitelerde ekstansör yüzde, simetrik şekilde dizkapağından parmak ucuna kadar uzanan 10x4 cm çapında **(Resim 1)**,

Resim 1: Doğumsal deri aplazisi olgusu



saçlı deride ise, sol parietal bölgede 2 adet 3x2 cm ve 2x2 cm çaplarında, hiperemik, derinin tüm katlarının yokluğu ile karakterize lezyonlar mevcuttu. Ayrıca hastanın el ve ayak tırnaklarında distrofik değişiklikler vardı. Diğer sistem muayenelerinde herhangi bir patoloji saptanmadı. Hastanın rutin tetkiklerinde bir özellik yoktu. Batın USG normal bulundu. Hastanın tanısı dermatoloji konsültasyonu ile desteklendi. Yatışı sırasında lezyonlar steril vazelin ve mupirosin pomad ile sekonder enfeksiyonlardan korundu. fizik muayenesinde deri lezyonları dışında patolojik bulguya rastlanmayan ve laboratuvar bulguları normal olan hasta, greft tedavisi için 5. günde plastik ve rekonstrüktif cerrahiye yönlendirilerek taburcu edildi. Lamellar iktiyoz olgusu (**Olgu 2**) : 22 yaşındaki annenin 2. gebeliğinden, zamanında, 2690 gr olarak normal spontan vajinal yolla, 1. canlı doğan kız bebeğin, 72 saatlik erken membran rüptürü (EMR) hikâyesi ve annesinde Hepatit B taşıyıcılığı vardı. Fizik muayenesinde, tüm vücutta yaygın eritem, soyulma ve buruşukluk gözlemlendi (**Resim 2**).

Resim 2: lamellar iktiyoz olgusu



El ve ayak parmaklarında psödokontraktür, ağız etrafında deride esneklik kaybına bağlı olarak balık ağzı görünümü ve gözlerde ekтроpiyon mevcuttu. Diğer sistem muayeneleri mormaldi. Hastanın rutin tetkiklerinde bir özellik yoktu. Batın USG normal bulundu. Bebek küvöze alındı, günlük mayisinden %30 fazla sıvı göbək kataterinden verildi, Hepatit B profilaksisi yapıldı ve sepsis araştırılarak profilaktik antibiyoterapiye başlandı. Günde 8 kez steril vazelinle cilt bakımı yapıldı ve ölü deri tabakaları uzaklaştırıldı. 2. gün oral beslenmeye geçildi. Kan kültüründe üreme olmaması üzerine antibiyotikleri kesildi. Bebek 20 günlükken tüm vücut derisi yeniden oluştu, küvöz dışına alınarak %4 üre içeren solüsyonla bakımına devam edildi. Deri lezyonları oldukça gerileyen ,vücutunda hafif pullanma dışında

fizik muayene ve laboratuvar bulgularında patolojik bulguya rastlanmayan hasta 1 aylıkken taburcu edildi. Junctional epidermolizis bülloza olgusu (**Olgu 3**) : 24 yaşındaki annenin 1.gebeliğinden, zamanında, 2810 gr olarak normal spontan vajinal yolla doğan canlı kız bebeğin prenatal ve natal anamnezinde bir özellik yoktu. Fizik muayenesinde inspeksiyonla tüm vücutunda yaygın bülle izlendi (**Resim 3**).

Resim 3: Junctional epidermolizis bülloza olgusu



Diğer sistem muayeneleri mormaldi. Hastanın rutin tetkiklerinde bir özellik yoktu. Batın USG normal bulundu. Hastanın tanısı dermatoloji konsültasyonu ve yapılan deri biopsisi ile desteklendi. Biopside dermal epidermal bazal membran zonunda lamina lusidada ayrılma ve supepidermal bölgede bül oluşumu görüldü. Yatışı sırasında lezyonların pansumanı asiaticoside merhem, bacitrasin ve neomiycin sulfat pomad, çinko oksit içeren pomad ve sonrasında serum fizyolojik ile yapıldı. Bülle perforasyonundan sonra cilt pansumanı % 1.5 Klorheksidin ve %15 setimid içeren solüsyonla banyo sonrasında sıvı vazelin ve mupirocin pomad ile yapıldı. Fizik muayene ve laboratuvar bulgularında patolojik bulguya rastlanmayan hasta 1 aylıkken taburcu edildi.

TARTIŞMA

Genetik geçişli deri hastalıkları yenidoğanın çok sık rastlanmayan bir sorunudur. Ama her yenidoğanda oluşabilen selim deri değişikliklerinin ve deri özelliklerinin bilinmesi yanında bu hastalıklarında aklıda tutulması gerekmektedir. Doğumsal deri aplazileri; doğumda epidermis, dermis veya subkutanöz dokunun lokalize yokluğu şeklinde görülen bir cilt hastalığıdır. Etyolojide, genetik faktörler, travma, intrauterin enfeksiyonlar (herpes

simplex virus, varisella zoster virus) ve annede tirotoksikoz tedavisinde metimazol kullanımı suçlanmaktadır. Şimdiye kadar 500 den fazla vaka rapor edilmiştir. Lezyonlar, noninflamatuvar, iyi sınırlı, oval, sirküler, lineer veya uydu şeklinde, bir veya birden fazla, 0.5-10 cm çapında ülserlerle karakterizedir. %70 oranında saçlı deride tek lezyon şeklinde görülmesine rağmen, benzer lezyonlar, yüz, gövde ve ekstremitelerde sıklıkla simetrik olarak görülmektedir. Tutulan bölgeye, genetik geçişe ve beraberinde bulunan multipl anomali (damak dudak yarığı, sindaktili, parmak yoğunluğu, konjenital kalp hastalığı, meningomyelosele, trakeoözafageal fistül, gastroşizis, imperfore anus vs.) varlığına göre yapılan sınıflama ile 9 gruba ayrılmıştır.

Tanı fizik muayene bulgularına dayanılarak konur. Ancak ayırıcı tanıda obstetrik travma benzer lezyonlara sebep olur. Konjenital areolar saç kaybı olan diğer klinik durumlarla ayrımı yapılmalıdır. Komplikasyonlar arasında hemoraji, sagittal sinus trombozu, sekonder lokal enfeksiyon ve menenjit sayılabilir. Küçük defektler kendiliğinden skar bırakarak iyileşirken, büyük defektler için cerrahi müdahale gereklidir. İktiyoz, deri yüzeyinde aşırı skuam birikimi ile karakterize heterojen bir grup kalıtsal hastalıktır. İktiyozis lamellaris, görülme sıklığı 1/300000 olan ve otozomal resesif geçişli major bir alt tiptir. Bu hastalarda transglutaminaz gen 1 lokusunda 14q11 kromozom bandı tespit edilmiştir. Neonatal dönemde, yenidoğan, sepsis ve hipernatremik dehidratasyon riski ile karşı karşıyadır. Ayrıca, ektropiyon keratite sebep olabilir. Konjenital iktiyozun; iktiyozis vulgaris, X'e bağlı iktiyoz, iktiyozis lamellaris, epidermolitik hiperkeratoz ve Harlequin fetus olarak beş major alt tipi vardır. Değişik kaynaklarda farklı sınıflamalarla karşımıza çıkabilir. Bu major tipler dışında eritrokeratoderma variabilis, iktiyozis linearis circumfleksa gibi minör tiplerde çok nadir görülen iktiyoz şekilleridir. İktiyoz tablosu; Refsum hastalığı, Sjögren sendromu, Rud sendromu, Netherton sendromu, Kondroplazi ve Conradi hastalığı gibi bazı sendromların da bulguları arasında yer alabilir. Histopatolojide; hiperkeratoz, artmış mitoz ve perivasküler lenfosit infiltrasyonu tespit edilir. Otozomal dominant tipte stratum granulozum

ve stratum korneum arasındaki transformasyon zonunda trigliserit ve yağ asidi artışı saptanır. Belirtiler doğumda mevcuttur. Kollodiyon bebek görünümünde olan hastalarda solunum ve beslenme problemleri ile karşılaşılabilir. Deri yüzeyindeki membran bir kaç hafta içinde dökülse bile hayat boyu devam eden parşömene benzer skuamalar gelişebilir. Eritemli bir deri, göz kapaklarında ektropion, alopesi alanları gözlenebilir. Terleme fonksiyonları yoktur, dehidratasyona, hiperpireksiye ve enfeksiyonlara eğilimlidirler.

Tedavideki ana ilkeler; deriyi nemlendirmek, skuamaların atılmasına yardımcı olmak, sıvı kaybını engellemek ve enfeksiyonları önlemektir. Sekonder olarak gelişebilen bakteri ve mantar enfeksiyonları tedavi edilmelidir. Özellikle deri ve akciğer enfeksiyonları şeklinde başlayıp sepsise gidiş sık karşılaşılan problemlerdendir. Medikal tedavide deriyi nemlendirmek ve sterilizasyonu sağlamak için; steril, alfa hidroksi asit, üre(%10-20), salisilik asit (%3-6), propilen glikol (%40-60) kullanılabilir. Cerrahi tedaviye nadir olarak ektropionun ağır olduğu olgularda göz kapağı hareketleri kısıtlılığını azaltmak için başvurulabilir. Epidermolizis bülloza; Genetik olarak birbirinden farklı büllelerle seyreden bir grup hastalıktır. 5 ana sendrom tanımlanmıştır. Bunlar; Lokalize simple epidermolizis bülloza, Jeneralize simple epidermolizis bülloza, Junctional epidermolizis bülloza, Distrofik otozomal resesif epidermolizis bülloza (polidisplastik) ve Distrofik otozomal dominan epidermolizis bülloza (hiperplastik) dır. İntra uterin tanısı 18-20. haftalarda yapılan deri biopsisi ile konulabilir. Bazı tiplerde alfa fetoprotein artışında izlenir. Doğumda bülleler genellikle Junctional epidermolizis bülloza ve Distrofik otozomal resesif epidermolizis bülloza (polidisplastik) da mevcuttur. Diğer tiplerde ilk bir yaş içinde belirir travmaya sekonder ya da spontan olarak oluşabilir. Kesin tedavisi yoktur. Deriyi steril bir solüsyonla temizlemek ve enfeksiyonlardan korumak tedavide ana ilkelerdir. Bazı alt tiplerde uzun süreli 2-3 mg/kg/gün fenitoin kullanımı denenebilir. Bilindiği gibi yenidoğanlar gerek immun sistemlerinin immatürasyonu gerekse kendi floralarının yerleşmemesinden dolayı enfeksiyon ajanlarına oldukça açıktır. Yine

yenidoğan derisi bu enfeksiyon ajanlarına karşı oldukça önemli bir bariyer görevi üstlenmektedir. Doğumsal deri hastalığı olan yenidoğanların bu nedenle steril şartlarda izlenmesi oldukça önemlidir. Özellikle orta ve hafif dercede deri lezyonları olan bebeklerde bu defektin geçici olabileceği düşünülürse lezyonlar gerileyene kadar uygulanan iyi bir bakım hayat kurtarıcı olabilmektedir. Bu çalışma hergün biraz daha ilerleyen yenidoğan yoğun bakım servislerinin sık karşılaşmadıkları bir hasta grubu olan doğumsal deri hastalıkları olan bebeklerin bakımındaki rolünü hatırlatmak amacıyla sunulmuştur.

KAYNAKLAR

1- SybertVP. Erythrokeratodermas. In: *Genetic Skin Disorders* (SybertVP, ed.). Oxford. : Oxford University Press, 1997: 40 9

2- Spitz JL : Lamellar ichthyosis. In : Spitz JL, ed. *Genodermatoses*. Baltimore, Md: Williams & Wilkins; 1996: 8-9.

3- Sandler B, Hashimoto K. Collodion baby and lamellar ichthyosis. *J Cutan Pathol* 1998; 25:116-21

4- Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly N, eds: *Lamellar ichthyosis*. In: *Handbook of Genetic Skin Disorders*. Philadelphia, Pa: WB Saunders; 1994: 9-12.

5- Dağoğlu Türkan Prof.Dr; Neonatoloji, Dağoğlu Türkan Prof.Dr, Sf:790–792

6- Neyzi Olcay Prof.Dr, Ertuğrul Türkan Prof.Dr *Pediatric Cilt 2 Sf:1487-1488*

7- Kenner Jr, Sperling Lc: *Pathological Case Of The Month. Temporal Angular Alpecia Cutis Congenita. Arch Pediatr Adolesc Med*1998 Dec; 152 (12):1241–2

8- Kruk-Jeromin J, Janik J, Rykala J: *Aplasia Cutis Congenita Of The Scalp. Report Of 16 Cases Dermatol Surg* 1998 May; 24 (5):549–553

9- Kere J, Sirvastava Ak, Montonen O, Et Al: *X-Linked Anhidrotic (Hypohidrotic) Ectodermal Dysplasia İs Caused By A Mutation İn A Novel Transmembrane Protein. Not Genet* 1996;13;409.