

Case Report

Yeni Doğan Döneminde Tanısı Konan Epidermolizis Bülloza Olgusu

Dinçer Atila¹, Mustafa Dilek², Mehmet Helvacı³

¹ T.C. S. B. Kadınlar Denizi 3 Nolu Aile Sağlığı Merkezi Kuşadası/Aydın

² Dokuz Eylül Üniversitesi Tıp Fakültesi Hastanesi Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği/izmir

³ T.C.S. B. Tepecik Eğitim ve Araştırma Hastanesi Çocuk Enfeksiyon Hastalıkları Kliniği/izmir

Özet

Epidermolizis Bülloza(EB), fetal yaşamda travma ile deri ve muköz membranlarda bül oluşumuyla sonuçlanan, heterojen mekanobüllöz bir hastalıktır. Üç gruba ayrılır: EB Simpleks(EBS), Junctional EB(JEB) ve Distrofik EB(DEB)'dir. EBS, nadir görülmesi nedeniyle önem kazanmaktadır. 21 yaşında, multigravid anneden, normal spontan doğum ile miyadında doğan erkek bebek, el, ayak ve vücudunda deri döküntüleri yakınması ile merkezimize kabul edildi. EBS tanısı alan bir olgu sunuldu. Yaygın deri bülleri olan olgularda genodermatozlar akılda tutulmalı, tanı alan olgulara ileride oluşabilecek gebelikleri için genetik danışmanlık verilmelidir.

Anahtar Kelimeler: Epidermolizis Bülloza, genodermatozlar.

A Case in Newborn Diagnosed as a Epidermolysis Bullosa

Abstract

Epidermolysis bullosa(EB), a heterogenous group of mechanobullous disease that trauma during fetal life results in blisters at skin and mucous membranes, divided into three groups. EB simplex(EBS), Junctional EB(JEB) and Dystrophic EB(DEB). EBS is important disease because of it seems rare. Our case was newborn male, 21-year-old multigravid, term gestation and delivery in spontaneously, suffers from lesions on hand, food and body was accepted to our department. A case diagnosed as EBS was presented. Genodermatoses should be kept in mind for a case who has generalised blisters, genetic counselling must be given for further pregnancy.

Key Words: Epidermolysis bullusa, genodermatoses.

Atila D, Dilek M, Helvacı M. Yeni Doğan Döneminde Tanısı Konan Epidermolizis Bülloza Olgusu. *TJFMPC* 2009;3(4):18-20.

Giriş

Epidermolizis Bülloza(EB), fetal yaşamda travmaya maruziyet sonucu deri ve muköz membranlarda yaygın büllerle karakterize heterojen bir mekanobüllöz hastalıktır.^{1,2} EB; dermal-epidermal doku ayrılmasının düzeyine göre üç gruba ayrılır.³ EB simplex(EBS); intraepi-dermal deri ayrılması, Junctional EB(JEB); lamina lüsudada ayrılma ve Distrofik EB(DEB); sublamina densa bazal membran zonu ayrılmasıdır. EBS otozomal dominant geçiş gösterir. Lokalize ve generalize şekilleri vardır. Lokalize tipte en sık el ve ayakların büllöz epidermolizisi görülür. Jeneralize

EBS'de büller doğumda vardır ya da yaşamın ilk yıllarında ortaya çıkar. Yenidoğanda vücutta yaygın olarak görülürken, daha büyüklerde sıklıkla travma bölgelerine lokalize olma eğilimindedirler. EBS büller iyileştikten sonra nedbe bırakmazlar.⁴ EBS'nin jeneralize tipi daha nadir görülmesi ve fenitoine yanıt vermesi nedeniyle önem kazanmaktadır. 21 Yaşında multigravid anneden normal spontan vajinal doğum ile miyadında doğan erkek bebek; yaygın deri döküntüleri ile başvurdu, klinik ve patolojik inceleme sonucu EBS tanısı konan bir olgu sunuldu.

Vaka

Yirmi bir yaşındaki gravida 3, parite3, yaşayan 2, anneden miyadında, normal spontan vajinal doğum ile 4130 g olarak doğan; ellerinde, ayaklarında gluteal bölgesinde ve tüm vücuda yayılan içi su dolu

İletim Bilgileri:

Dinçer Atila

S.B. Kadınlar Denizi 3 Nolu Aile Sağlığı Merkezi Kuşadası/AYDIN

e-mail: drdinceratila@hotmail.com

Makale geliş tarihi:29.10.2009

Makale Kabul tarihi:29.11.2009

döküntü yakınması olan olgu, 51096/50567 protokol numarası ile Hastanemize başvurdu. Anne sütüyle beslenen hastanın anne-babası birinci derece kuzendi. Ailenin birinci çocuklarının da aynı yakınmalar ile doğduğu, 4 yaşında iken kaybedildiği belirtildi. Fizik muayenede; vücut ağırlığı, boyu ve baş çevresi normal persantilde, vital bulguları stabildi.

Genel durumu orta, uykuya meyilli ve emmesi zayıftı. Ağız mukozasında bir adet, occipital bölgede, her iki el ve ayaklarında, gluteal bölgede olmak üzere tüm vücutta yer yer soyulmuş yaygın büllöz lezyonları saptandı(Resim1). Diğer sistemlerin bakısı olağandı. Laboratuar incelemesinde tam kan sayımında beyaz küre artmış. Elektrolitler, böbrek ve karaciğer fonksiyon testleri normal sınırlarda idi. Koagülasyon Testleri(Pz, aPTZ ve INR) uzamış. Kan ve lezyon sıvısı kültürlerinde üreme olmadı. Olguya parenteral K vitamini ve taze donmuş plazma(TDP) uygulandı. Pz, aPTZ ve INR değerleri normal sınırlara çekildi. Antibiyotik, yara bakımı tedavisi altında genel durumu düzelen olgu taburcu edildi.



Resim 1: Gluteal bölge ve muhtelif yerlerde lezyonlar.

Tartışma

Epidermolizis Büllöza(EB) konjenital, kalıtsal, vezikülobüllöz bir hastalıktır. Büller sıklıkla travmaya maruz kalan yerlerde olur ve sıcaklıkla artar.⁵ Otozomal dominant(OD) ve resesif(OR) geçişli olabilir. Epidermolizis büllöza simpleks, Junctional EB ve Dysrophic EB olarak üçe ayrılır.⁶

Epidermolizis büllöza simpleks skar bırakmayan, OD geçişli bir hastalıktır. Işık mikroskopik incelemede intraepidermal bül görülür.⁶ Büller doğumda veya neonatal dönem süresince görülür. Lezyonlar travmaya maruz kalan el, ayak, bacak, diz, dirsek ve kafa derisinde görülmekle birlikte bazı hastalarda yaygın olabilir. Büller skar bırakmadan iyileşir, yaş ile azalır ve uzun dönemde prognozu iyidir.⁷

Junctional EB'de bül subepidermal bölgededir; lamina lüsidadada ayrışma olduğu görülür. EB letalis(Herlitz tipi) OR geçişlidir ve prognozu kötüdür.⁶ 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 selim EB Herlitz tipine benzemekle birlikte prognozu daha iyidir ve skar bırakmaz.⁷

Distrofik EB'de bülün yukarı dermiste yerleştiği görülür.⁶ Dominant distrofik EB'de büller sıklıkla el, ayak, ve sakrumda bulunur. Lezyonlar pigmentasyon değişiklikleri ile iyileşir.⁷ Resesif distrofik EB'de mukoz membran tutulumu siktir ve ciddi beslenme bozukluklarına neden olabilir.⁸ Korneal erezyonlar, diş çürükleri, alopesi ve tırnak distrofisi görülebilir. Cilt karsinomu, parmak yapışıklıkları ve skar dokusu nedeniyle eklemlerde fleksiyon kotraktürleri gelişebilir.⁶

Klinik bulgular ile EB tanısı konabilir. Ancak EB tiplerinin hepsi birbirine benzediği için yenidoğan döneminde histolojik çalışmalar sınıflandırmada anlamlı olabilir.⁹ Ayırıcı tanıda konjenital iktiyoziform eritroderma, aplazia kutis konjenita, konjenital herpes simpleks virüs enfeksiyonu ve satafilokoksik soyulmuş deri sendromu akla gelmelidir.⁶ Kesin tedavisi yoktur; destek tedavisi uygulanır. Travmalardan korunmalı, topikal ajanlar kullanılmalı, enfeksiyon tedavisi yapılmalıdır. Özellikle otozomal resesif distrofik tipte fenitoin tedavisinin etkili olabileceği bildirilmiştir.⁵ Aileye genetik danışma verilmelidir.

Hastamızda, lezyondan alınan biyopsi materyalinde epidermiste iltihabi hücre infiltrasyonunun eşlik ettiği intraepidermal bül formasyonu izlendi. Ayrıca hastada el, ayak ve baş tutulumunun olması, ailede benzer bir hastalık olması, büllöz lezyonların skar bırakmadan iyileşmesi değerlendirildiğinde EBS tanısı kondu. Bu tipte prognoz iyidir. Aileye; olgunun travmalardan kaçınması gerektiği, oluşabilecek enfeksiyonlara karşı profilaktik antibiyotik uygulanması gerektiği, topikal ajanların kullanılabilceği, ölü dokuların temizlenmesi gibi yara bakımı eğitimi verildi. Gerektiğinde oral mukoza bakımı, karbonhidrattan zengin bol sıvılı beslenme eğitimi, sonraki gebeliklerinde de aynı riske sahip olabilecekleri konusunda genetik danışmanlık eğitimi verilerek taburcu edildi.

Kaynaklar

1. Uitto J, Richard G. Progres in epidemolysis bullosa: genetic classification and clinical implications. Am J Genet C Semin Med Genet. 2004 Nov 15; 131C(1):61-74
2. MacDonalt MG, Mullet MD, Seshia MMK, eds. Aveyry's Neonatolgy Pathophysiology&Management of the Newborn. In: Dinulos JGH, Darmstadt GL. Dermatologic Conditions. 6th editon, Philadephia: Lipincott Williams&Wilkins, 2005: 1485-1505
3. Fine JD, Eady RAJ, Bauer EA, Briggaman RA, BruckneTudeman L, Christiano A et al. Revised classification system for inherited epidermolysis bullosa: Report of The second international consensus meeting on diagnosis and Cclassification of epidermolysis bullosa. J Am Acad Dermatol. 2000 Jun;42(6):1051-66
4. Ergenekon G, Saner G, Aybey B: Deri Hastalıkları. İçinde: Neyzi O, Ertuğrul T(editörler): Olcay Neyzi Pediatri Kitabı, vol 2, 3th ed, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul. 2002, pp:1510-1511.
5. Demirçeken F, Okuyaz Ç, Zorlu P ve ark. Epidermolizis bülloza. Yeni Tıp Dergisi 2000; 17:20-22.
6. Özarmağan G. Yenidoğanın deri hastalıkları. İçinde: Dağoğlu T, Ovalı F, Samancı N(editörler): Neonatoloji, 1th ed, Nobel Tıp Kitapevi, İstanbul. 2000, pp: 793-794.
7. Darmstadt GL. The skin. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB(eds): Nelson Textbook of Pediatrics, 16th ed, W.B Saunders Company, Philadelphia. 2000, pp:1991-1992.
8. Birge K. Nutrition mangement of patients with epidermolysis bullosa. J Am Diet Assoc 1995; 95:575-579.
9. Jaunzems AE, Woods AE, Staples A. Electron microscopy and morpohometry enhances differentiation of epidermolysis bullosa subtypes with normal values for 24 parametres in skin. Arc Dermatol Res 1997;289:631-639.