

Geniş kalvaryum defektli bir aplasia kutis konjenita vakası

Özge Sürmeli Onay¹, Manolya Panpallı², Murat Yurdakök³

Hacettepe Üniversitesi Tıp Fakültesi ¹Pediyatri Uzmanı, ²Pediyatri Araştırma Görevlisi, ³Pediyatri Profesörü

SUMMARY: Onay ÖS, Panpallı M, Yurdakök M. (Department of Pediatrics, Hacettepe University Faculty of Medicine, Ankara, Turkey). Aplasia cutis congenita with wide calvarial defect: a case report. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi 2011; 54: 160-163.

Aplasia cutis congenita (ACC) is a rarely seen disease in which the dermis, subdermal tissue, and extremely rarely, the bone and dura are absent. ACC predominantly occurs sporadically, but recessive and autosomal dominant patterns of inheritance are described as well. Morbidity and mortality vary according to local and systemic complications. The mortality rate has been reported as 21%. A significant number of cases are lost due to infections, electrolyte imbalance and massive hemorrhage. The type of management has been a subject of controversy in the literature. While some authors prefer conservative treatment, others recommend surgical treatment. Here, we present a female newborn with a large full thickness skin and skull defect on the scalp who was born to consanguineous parents by spontaneous vaginal delivery at 36 weeks' gestation, with a birth weight of 2160 g. This rare entity and the diverse options for its management are discussed in light of the current literature.

Key words: aplasia cutis congenita, scalp, calvaria, bleeding.

ÖZET: Aplasia kutis konjenita (AKK) yerel epidermis, dermis, subkutan doku, daha seyrek olarak da kemik ve duranın yokluğuyla karakterize bir malformasyondur. Çoğunluğu sporadik olduğu gibi, otozomal dominant veya otozomal resesif geçiş de gösterir. Vakaların %20-30'u menenjit, ikincil enfeksiyonlar, elektrolit kaybı ve sagittal sinüsten hemoraji nedeniyle kaybedilir. Tedavi şekli, cerrahi müdahalenin zamanlaması konusu hâlâ belirsizliğini korumaktadır. Bazı araştırmacılar destekleyici tedaviyi önerirken, bazıları kanama, menenjit, sinüs trombozu gibi mortaliteye yol açan komplikasyonları önlemek için erken cerrahi girişimi doğru bulmaktadır. Ailesinde benzer vaka bulunan, eşi ile akrabalık olmayan, 18 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden 36. gebelik haftasında, normal spontan vajinal yol ile 2160 gr olarak doğan kız bebekte, saçlı deride geniş kalvaryum defektinin eşlik ettiği cilt defekti olması, aile öyküsü olması nedeni ile aplasia kutis konjenita düşünüldü ve yara bakımı ile izlemde kısmen iyileşme sağlandı. Ülkemiz literatüründe az rastlanan bu vaka güncel literatür bilgileri ışığında tartışıldı.

Anahtar kelimeler: aplasia kutis konjenita, saçlı deri, kalvaryum, kanama.

Aplasia kutis konjenita (AKK) konjenital, lokalize epidermis, dermis ve subkutan doku yokluğu; daha seyrek olarak da kemik, periost ve dura defektiyle karakterize bir malformasyondur. Genellikle saçlı deride çevresi düzgün sınırlı, 1-2 cm büyüklükte, oval veya yuvarlak özellikte, çok sayıda, soliter ve enflamatuar olmayan ülserler bulunur. Seyrek olarak lezyonla aynı bölgede kas ve kemik gibi derin dokularda hipoplazi veya aplazi olabilir.^{1,2} Çoğunluğu

sporadik olduğu gibi, otozomal dominant veya otozomal resesif geçiş de gösterir.³⁻⁵

İnsidansı 10.000 doğumda bir olan hastalık ilk olarak 1767 yılında Cordon tarafından tanımlanmıştır.^{6,7} Günümüze kadar 500'den fazla vaka bildirilmiştir, bunların %25'de ailevi özellik, ailevi olanlarda %69 oranında otozomal dominant geçiş belirlenmiştir. Cinsiyet farkı yoktur. Aplasia kutis konjenita tanısı klinik

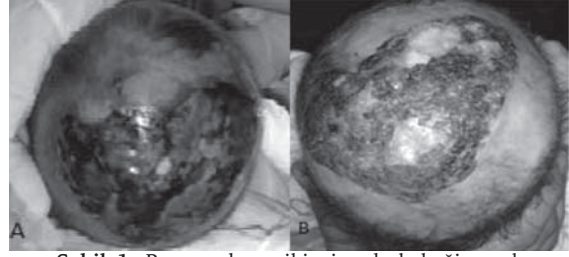
olarak konulmaktadır. Etiyoloji kesin olarak aydınlatılamamış olmakla birlikte lezyonun vasküler enfarkt, embriyogenez esnasında ektodermal arrest, fetusta damarsal anomaliler, tromboembolik olaylar, intrauterin travma ve kalıtsal faktörler sonucu ortaya çıktığı ileri sürülmektedir.⁷ Gebelik sırasında kullanılan valproik asit ve metimazol de etiyojide suçlanmıştır.⁸ Bununla beraber trizomi 13 sendromlu bebeklerin %35-50'sinde skalpte aplazi bildirilmiştir.⁹

Bu yazıda geniş kalvaryum defektinin eşlik ettiği kafa derisinde AKK tanısı konan bir vaka sunulmuştur. Ülkemiz literatüründe seyrek rastlanan antiteyi, son bilgilerle gözden geçirmeyi ve ayırıcı tanıda düşünülmesi gereken hastalıkları hatırlamayı amaçladık.

Vaka Takdimi

Beş günlük kız hasta saçlı deride yara şikayeti ile çocuk acil polikliniğine getirildi. Hastanın prenatal öyküsünde özellik olmadığı, 18 yaşındaki annenin ikinci gebeliğinden ikinci yaşayan olarak 36 haftalık normal spontan vajinal yol ile 2160 gr doğduğu, doğar doğmaz ağladığı, doğumda saçlı deride kanlı kurutlu lezyonun fark edildiği öğrenildi. Soygeçmişinden anne ve baba arasında üçüncü derece akrabalık olduğu, anneannesinin de saçlı deride benzer lezyon ile doğduğu öğrenildi. Vücut ağırlığı 2100 gr (3-10. persentil), baş çevresi 31 cm (10. persentil) olan kız bebeğin fizik muayenesinde frontoparietal bölgede 7x8 cm boyutlarında, altında kemik dokunun olmadığı üzeri kurutlu lezyon saptandı (Şekil 1). Diğer sistem bulguları gebelik yaşı ile uyumlu ve normal olarak değerlendirildi. Kafa grafisinde saçlı deri defektine uyan bölgede kemik defekti, kranial bilgisayarlı tomografide geniş kalvaryum defekti saptandı (Şekil 2). Bu bulgularla AKK tanısı konuldu. Saçlı deri defektinin olduğu bölgeye Bactigras^R (parafin ve klorheksidin asetat) ile yerel pansuman yapıldı. Yeterli ağırlık artışı saptanan bebek taburcu edildi.

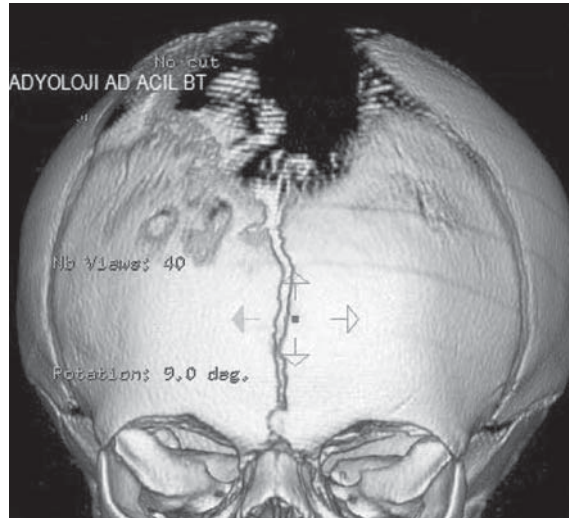
Taburculuktan 10 gün sonra hasta lezyondan kanama şikayeti ile başvurdu. Herhangi bir travma hikayesi olmayan hastanın laboratuvar incelemelerinde; hemoglobin 6.0 gr/dl, lökosit sayısı 18800/mm³, trombosit sayısı 900000/mm³, aPTT 33.8 sn, INR 1.0. Anemik görünümdeki vakaya 20 ml/kg'dan eritrosit süspansiyonu verildi. İzlemede yara bakımı ile lezyonun küçülmekte olduğu gözlemlendi (Şekil 1).



Şekil 1. Başvuruda ve ikinci ayda bebeğin saçlı derisindeki lezyonun görünümü.

Tartışma

Aplasia kutis konjenita'nın patogenezi hakkında farklı teoriler öne sürülmüştür. Bu teoriler arasında nöral tüpün tamamen kapanmaması teorisi, vasküler teori (deride plasental yetmezlik ya da fetus papiraseusdan gelen tromboplastik materyal nedeniyle vasküler yetmezlik sonucu oluştuğu), amniyotik teori, intrauterin travma teorisi, teratojenik teori (fetusun intrauterin karşılaştığı ilaçlar veya enfeksiyonlar) yer almaktadır. Teratojenik etkisi AKK ile ilişkilendirilmiş etken maddeler arasında misoprostol (Cytotec), kokain, aminopterin/metotreksat, benzodiazepin, kaptopril ve enalapril bulunmaktadır.¹⁰⁻¹² Enfeksiyon etkenlerinden herpes simpleks ve varisella zoster virüsleri etiyojide suçlanmıştır. Ancak tam olarak AKK'nın meydana gelişini açıklayabilecek bir teori henüz bulunmamaktadır. Vakamızda intrauterin herhangi bir teratojenle karşılaşma öyküsü yoktu. Anneannesinin de saçlı



Şekil 2. Üç boyutlu kranial bilgisayarlı tomografide vertekste geniş kalvaryum defekti.

Tablo I. Aplasia kutis konjenita için Friden sınıflandırması¹¹

Grup 1	Saçlı deri lezyonları multipl anomaliler olmaksızın
Grup 2	Saçlı deri aplasia kutis konjenita ile kol ve bacak anomalileri
Grup 3	Aplasia kutis konjenita ile ilişkilendirilmiş epidermal ve organoid nevus
Grup 4	Aplasia kutis konjenita üzerine eklenmiş meningomiyelose, gastroşizis omfalosel gibi embriyolojik malformasyonlar
Grup 5	Aplasia kutis konjenita ile ilişkilendirilmiş fetus papiraseus or plasental enfarktler
Grup 6	Aplasia kutis konjenita ile ilişkilendirilmiş epidermolisis bullosa
Grup 7	Bül olmaksızın ekstremitelere yerleşmiş aplasia kutis konjenita
Grup 8	Spesifik teratojenler nedeniyle oluşmuş aplasia kutis konjenita
Grup 9	Aplasia kutis konjenita ile ilişkilendirilmiş malformasyon sendromları

deride benzer lezyon ile doğmuş olması bu bebekte AKK gelişiminin ailevi olabileceğini düşündürmüştür.

Aplasia kutis konjenitanın, Adams-Oliver sendromu, Barts sendromu, trisomy 13 (Patau sendromu), Ellis-van Creveld sendromu, Wolf-Hirschhorn sendromu, ve Johanson-Blizzard sendromu gibi sendromlarla birlikteliği bildirilmiştir.^{13,14} Yakın zamanda ülkemizde, kafa derisinde geniş tam kat deri ve kemik defekti ile birlikte çoklu konjenital anomalisi olan bir yenidoğan bildirilmiştir. Bu bebekte el parmaklarında hipoplazi, omfalosel, ektopik anüs, yarı damak ve dudak ve multipl kardiyak anomali birlikteliği tanımlanmıştır.¹⁵ Bu nedenle AKK'lı hastalarda kafa, ekstremitte grafileri, kranial ve abdominal ultrasonografi, kromozomal inceleme, ekokardiyografi gerekmektedir. Vakamızda kromozomal inceleme dışında yapılan diğer taramalar normal olarak değerlendirilmiştir. Fenotipik olarak kromozom anomalisini düşündürecek bir bulgu olmadığı için kromozomal incelemeye gerek duyulmamıştır.

Friden ve arkadaşları¹¹ AKK'lı olguları hastalığın etyolojisi, klinik bulguları, eşlik eden anomaliler ve genetik geçiş yönünden dokuz gruba ayırarak sınıflandırmıştır (Tablo I). Hastamızda saçlı deri ve kalvaryum defektine eşlik eden başka bir anomali yoktu. Bu sınıflamaya göre bizim hastamız birinci gruba uymaktadır ve izole skalpteki AKK seyrek olarak bildirilmektedir.

Aplasia kutis konjenita olgularında morbidite ve mortalite lokal ve genel komplikasyonlara göre değişkenlik göstermektedir. Tüm AKK lezyonlarında mortalite yaklaşık %21'dir.

Vakaların %20-30'u menenjit, ikincil enfeksiyonlar, elektrolit kaybı ve sagittal sinustan hemoraji nedeniyle kaybedilir.^{7,16} Seyrek olarak intrakranial basınç atmosfer basıncından yüksek olduğu için serebral doku üzerinde yer alan epitelize dokunun yırtılmasıyla beyin dokusu açıklıktan dışa doğru fıtıklaşabilir.^{5,17} Vakamız geniş kalvaryum defekti nedeni ile yüksek mortalite riskine sahipti. İzlemde travma olmaksızın lezyondan masif kanama oldu ve bebeğe kan transfüzyonu verilmesi gerekti. Bununla birlikte iki aylık izlemde destekleyici tedavi ile spontan iyileşme sağlandı.

Tedavi şekli, cerrahi müdahalenin zamanlaması konusu hâlâ belirsizliğini korumaktadır. Bazı araştırmacılar serum fizyolojik ile yara bakımını, antibiyotiği veya gümüş sulfadiazin pansumanını içeren destekleyici tedaviyi önerirken,^{16,18} bazıları kanama, menenjit, sinüs trombozu gibi mortaliteye yol açan komplikasyonları önlemek için erken cerrahi müdahaleyi doğru bulmaktadır.¹⁹ Povidon iyodür ile yara bakımı skarda kuruluğa neden olup sagittal sinüsten kanamaya yol açtığı için önerilmemektedir.²⁰ Tedavi, kafa derisi defektlerinde kanama ve sepsis; abdominal bölgedeki geniş deri ve kas defektlerinde ise bakteriyel invazyon sonrası gelişebilecek olan peritonit ve muhtemel travmatik perforasyon gibi fatal komplikasyonlardan korunulması yönünde planlanmalıdır. Lezyonun yerleşimi, büyüklüğü ve derinliğine göre prognoz öngörülerek hareket edilmelidir. Aplasia kutis konjenita tedavisinde destekleyici tedaviyle spontan re-epitelizasyon ve/veya skar oluşumu sağlanabilir. Re-epitelizasyon sonrası hipertofik skar gelişebilir. Lezyon bölgesinde yıllar sonra gelişen

bazal hücreli karsinom bildirilmiştir. Geniş defektlerde deri grefti yada lokal flepler tedavi alternatifi olabilir.¹⁶ Burkhead ve arkadaşları²¹ kafa derisinde kemik defektinin eşlik ettiği bir AKK'lı yenidoğanda cerrahisiz destekleyici yaklaşım ile iyileşmenin gerçekleştiğini bildirmişlerdir. Başka bir makalede 4x3 cm boyutlarında saçlı deri ve kemik defekti olan bir yenidoğan vakasında sadece deride primer onarım yapıldığı izlemde dördüncü ayda kemik defektinin spontan iyileşme gösterdiği bildirilmiştir.¹ Santos de Oliveira ve arkadaşları²² üç hastalık serilerinin sonuçlarını ve literatürde cerrahisiz tedavi edilmiş 48 vakayı değerlendirmişlerdir. Sonuç olarak yenidoğan bebeklerde destekleyici tedavinin daha güvenli olduğunu, bu hastaların multidisipliner bir şekilde (beyin cerrahisi, plastik cerrahi, neonatoloji) değerlendirilmesinin gerektiğini belirtmişlerdir. Geç cerrahinin ve kemik rekonstrüksiyonun kozmetik nedenlerle ileride planlanabileceği, ancak aileye gelişebilecek komplikasyonlar konusunda bilgi verilmesi görüşü ortaya konmuştur.

Vakamız geniş kalvaryum defekti olan, dura tabakası sağlam olan bir AKK vakası idi, beyin omurilik sıvısı sızıntısı yoktu. İzlemde olası komplikasyonlardan lezyondan kanama oldu ve vakaya kan transfüzyonu gerekti. Destekleyici tedavi ile lezyonda küçülme oldu. Bu yazı ile ülkemiz literatüründe seyrek rastlanan AKK tanısını hekimlerin dikkatine sunmak ve destekleyici tedavinin geniş kemik defektlerinde de tercih edilebileceğini vurgulamak istedik.

KAYNAKLAR

- Martinez-Lage JF, Almagro MJ, Hernandez FL, Poza M. Aplasia cutis congenita of the scalp. *Childs Nerv Syst* 2002; 18: 634-637.
- Rosenthal JI, Brown CA, Davis L. A skin defect. *Clin Pediatr* 2003; 42: 379-381.
- Baselga E, Torrelo A, Drolet BA, Zambrano A, Alomar A, Esterly NB. Familial nonmembranous aplasia cutis of the scalp. *Pediatr Dermatol* 2005; 22: 213-217.
- Fagan LL, Harris PA, Coran AG, Cywes R. Sporadic aplasia cutis congenita. *Pediatr Surg Int* 2002; 18: 545-547.
- Robinson JC, Kelly DL. Congenital defects of the scalp and skull. In: Wilkins RH, Rengachary SS (eds). *Neurosurgery*. New York: McGraw-Hill, 1996: 3565-3572.
- Komuro Y, Yanai A, Seno H, et al. Surgical treatment of aplasia cutis congenita of the scalp associated with bilateral coronal synostosis. *J Craniofac Surg* 2002; 13: 513-519.
- Loreti A, Bracaglia R, Selvaggi G, Lahoud P, Sturla M, Farallo E. Aplasia cutis congenita: report of four cases and literature review. *Eur J Plast Surg* 2004; 27: 114-119.
- Karg E, Bereg E, Gaspar L, Katona M, Turi S. Aplasia cutis congenita methimazole exposure in utero. *Pediatr Dermatol* 2004; 21: 491-494.
- Vanamo K, Harma M. The shoelace method in congenital aplasia of the scalp and skull. *Eur J Pediatr Surg* 2005; 15: 425-427.
- Lambert J, Goulaert P, Naeyaert JM. What syndrome is this? *Pediatr Dermatol* 1997; 14: 330-332.
- Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14: 646-660.
- Winter R, Baraister M. *London Dysmorphology Database for Windows on CD, Vs. 1. Polyhedron Software*. Oxford: Oxford University Press, 1996.
- Prothero J, Nicholl R, Wilson J, Wakeling EL. Aplasia cutis congenita, terminal limb defects and falciform retinal folds: confirmation of a distinct syndrome of vascular disruption. *Clin Dysmorphol* 2007; 16: 39-41.
- Giray Ö, Duman N, Akbaş Y, et al. Adams-Oliver sendromu: bir vaka takdimi. *Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Dergisi* 2004; 47: 123-127.
- Yılmaz MB, Aydın C, Ergun E, Nurata H, Baykaner MK. Aplasia cutis congenita associated with multiple congenital anomalies: case report. *Türk Neurosurg* 2010; 20: 66-68.
- Ribuffo D, Costantini M, Gullo P, Houseman ND, Taylor GI. Aplasia cutis congenita of the scalp, the skull, and the dura. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2003; 37: 176-180.
- Kaplan M, Koparan M, Okur İ, Özkan M. Geniş kalvaryum ve dural defektli aplasia cutis congenita: olgu sunumu. *Türk Nöroşirürji Dergisi* 2007; 17: 103-107.
- Muakassa KF, King RB, Stark DB. Nonsurgical approach to congenital scalp and skull defects. *J Neurosurg* 1982; 56: 711-715.
- Martínez-Lage JF. Aplasia cutis congenita. In: Villarejo F, Martínez-Lage JF (eds). *Neurocirugía Pediátrica*. Madrid: Ergon, 2001: 88-89.
- Canter HI, Vargel I, Nasir S, Kayıkcıoğlu A. Use of a water-vapour permeable polyurethane film (Omiderm) in the non-surgical treatment of aplasia cutis congenita. *Scand J Plast Reconstr Surg Hand Surg* 2004; 38: 232-235.
- Burkhead A, Poindexter G, Morrell DS. A 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* 2009; 29: 582-584.
- Santos de Oliveira R, Barros Jucá CE, Lopes Lins-Neto A, Aparecida do Carmo Rego M, Farina J, Machado HR. Aplasia cutis congenita of the scalp: is there a better treatment strategy? *Childs Nerv Syst* 2006; 22: 1072-1079.