



Multipl skin tag, preauriküler pit ve limbal dermoidli bir olgu: Atipik Goldenhar sendromu

A patient with multiple skin tags, preauricular pit, limbal dermoid: Atypic Goldenhar syndrome

Kıymet Handan Kelekci, Nihal Olgaç Dünder*, Şemsettin Karaca, Ali Karakuzu, Onur Er

Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar, *Çocuk Hastalıkları Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye

Özet

Doğumsal anomaliler yenidoğanlarda sık görülen bir durumdur. Majör anomaliler yapısal ve fonksiyonel ciddi bozukluklara yol açarken minör anomaliler daha çok kozmetik kaygılara yol açar. Konjenital minör anomaliler sağlıklı yeni doğanların yaklaşık %15-20'sinde, çoğunlukla da yüzde ve ellerde ortaya çıkar. Minör anomalilerin doğum öncesi tanınması güçtür ve sıklıkla gözden kaçabilir. Fakat minör anomalilerin saptanması önemli malformasyonların tanınmasında ipucu sağlayabilmektedir. Bazen de sendromlara eşlik etmesi bakımından önem taşırlar. Bu makalede, kulak önünde akrokordon, sinüs, gözde limbal dermoid, gövdede hemanjiyom ve sakral gamzenin eşlik ettiği konjenital minör anomali olgusunu nadir görülmesi nedeniyle sunuyoruz. (Türkderm 2014; 48: 166-8)

Anahtar Kelimeler: Goldenhar sendromu, limbal dermoid, preauriküler pit, skin tag

Summary

Congenital anomalies are common conditions in newborns. Major abnormalities give rise to serious structural and functional disorders, meanwhile minor anomalies mostly lead to cosmetic concerns. Minor congenital anomalies are seen in approximately 15-20% of healthy newborns and often occur in the face and hands. The prenatal recognition of minor anomalies is difficult and can be overlooked. However, the detection of minor anomalies can provide a clue in the diagnosis of important malformations. Sometimes, they are important in terms of their association with syndromes. In this article, we present the rare case of a patient with congenital minor anomaly accompanied by acrochordon in front of the ear, ear pits, limbal dermoid, hemangioma on the trunk and sacral dimple. (Türkderm 2014; 48: 166-8)

Key Words: Goldenhar syndrome, limbal dermoid, preauricular pit, skin tag

Giriş

Anomali normalden sapma anlamına gelen bir terimdir. Konjenital anomaliler yenidoğanlarda sık gözlenen bozukluklardır. Bu başlık altında yapısal fonksiyonel, metabolik ve kalıtsal durumları içeren çok sayıda farklı anomali bulunmaktadır. Bu anomalilerin çoğunun nedeni bilinmemektedir. Bazı anomaliler bebek ölümüne neden olabilirken bazıları sadece kozmetik kaygılara yol açabilir¹. Anomaliler majör ve minör anomaliler olmak üzere sınıflandırılabilirler. Konjenital minör anomaliler sağlıklı yeni doğanların yaklaşık %15-20'sinde sıklıkla yüzde ve ellerde ortaya çıkar. Preauriküler akrokordon (et benleri), sinüs

(pit), sakral gamze (dimple), asimetric ağlayan yüz, tek transvers palmar deri çizgisi ve sütlü kahve rengi maküller yeni doğan bebeklerde sık rastlanan minör anomalilerdir. Sağlıklı bebeklerde iki minör anomalinin bulunması halinde majör anomali görülme riski yaklaşık %10'dur². Belirli minör anomalilerin prevalansı bazı etnik gruplarda daha yüksek olabilmektedir. Minör anomalilerin saptanması önemli malformasyonların tanınmasında ipucu sağlayabilmektedir. Bazen de sendromlara eşlik etmesi bakımından önem taşırlar³. Bu makalede, kulak önünde skin tag (akrokordon), sinüs, gözde limbal dermoid, gövdede hemanjiyom ve sakral gamzenin eşlik ettiği multipl minör anomalili olguyu nadir görülen birliktelikleri nedeniyle sunuyoruz.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Kıymet Handan Kelekci, Katip Çelebi Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, İzmir, Türkiye
Tel.: +90 232 244 44 44 E-posta: drhandankelekci@yahoo.com **Geliş Tarihi/Received:** 04.04.2013 **Kabul Tarihi/Accepted:** 20.01.2014

*Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.
Türkderm-Archives of the Turkish Dermatology and Venerology, published by Galenos Publishing.*

Olgu Sunumu

Ailesi yeni doğan kız bebeklerinin kulak önü ve yanağındaki şişlikler, gövdesindeki kırmızı kabartılar ve kalçasındaki çukurluk şikayeti nedeniyle polikliniğimize başvurdu. Hikayesinde annesinin gebeliğinin 7. ayında tanısı konan gestasyonel diyabet nedeniyle insülin kullandığı öğrenildi. Olgumuzun bu dönemde ailesi izin vermediği için fotoğrafı çekilemedi. Olguda konjenital minör anomaliler düşünüldü. Eşlik edebilen multipl anomalilerin araştırılması için göz, kulak burun boğaz, çocuk, kardiyoloji ve çocuk nörolojisi kliniklerinden konsültasyon istendi. Olgu takibe alınarak 6 ay sonra dermatoloji kontrolüne çağırıldı. Bebeğin 6 aylıkken yapılan dermatolojik muayenesinde sol yanakta ve kulak önünde 0,5 cm ve 1 cm kadar çaplarında saplı deri renginde nodül, kulak önünde sinüs, gövde de sol göğüs altında 3x2 cm, sırtta solda lateral skapular bölgede 4x3 cm boyutlarında deriden kabarıklık kırmızı plak tarzında hemanjiyom saptandı. Sol göz iç alt köşesinde konjonktivada sarı papüler lezyon, sakral bölgede de gluteal kıvrım ortasında 0,5 cm kadar sakral gamze tespit edildi (Resim 1, 2, 3). Hastanın kognitif ve motor fonksiyonları normal olarak değerlendirildi. Gözdeki lezyona limbal dermoid tanısı kondu. İşitme testlerinde bir patolojiye rastlanmadı. Beyin, servikal, torakal, lumbosakral manyetik rezonans görüntüleme ve kalp ultrasonları normaldi. Yanak ve kulak önündeki saplı nodüler lezyonları eksize edildi. Kulak önü ve yanaktan çıkarılan materyallerin patolojisinde yüzeyleme epidermisle örtülü, fibröz bantlarla ayrılmış matür yağ hücrelerinin bulunması ile fibrolipomla uyumlu geldi (Resim 4). Deri bulguları olan preauriküler sinüs, gluteal bölgedeki sakral dimple, göğüs altında ve sırtta skapulanın lateralinde bulunan hemanjiyomlar nedeniyle hasta takibe alındı.

Tartışma

Yenidoğanlarda konjenital minör anomalilerin tanınması bazı hastalıkların belirtilerini önceden gösterebilmesi bakımından önem taşımaktadır. Minör anomaliler genel popülasyonun %4'ünden azında rastlanan fiziksel farklılıkları gösterir. Minör anomalilerin tanınması güçtür, sıklıkla gözden kaçabilir. Minör anomalilerin %70'i yüzde ve ellerde rastlanır. Minör anomalilerin tanımlanması sayesinde gizli majör malformasyonların ortaya konması kolaylaşabilir^{2,4}. Ayrıca minör anomaliler bazı sendromları oluşturan bulgulardan biri olabilir. Bazen de üç veya daha fazla minör anomalilerin bir arada görülmesi majör malformasyona sahip olma riskini artırabilir².

Preauriküler akrokordonlar tragus ve ağız köşesi arasındaki çizilen hattın herhangi bir yerinde bulunan küçük deri renginde nodüler anomalilerdir. Preauriküler sinüs heliks çıkıntısının önündeki küçük deri açıklmalarıdır. Preauriküler sinüs ilk defa Van Heusinger tarafından 1864 yılında tanımlanmıştır^{5,6}. Preauriküler anomalilerin prevalansı %0,3-5 olarak hesaplanmıştır⁵. Hem izole preauriküler sinüsler ve hem de akrokordonlar bazı ailelerde otozomal dominant kalıtım geçiş gösterebilir. Etyopatogenezi tam olarak bilinmemektedir². Fakat gebelik diyabeti olan annelerin bebeklerinde, embriyonun gelişimi sırasında ortaya çıkan hipergliseminin direkt veya indirekt teratojenik etkisi sonucu pek çok organ sistemini etkileyen malformasyonların gelişebileceği ileri sürülmüştür³. Scheinfeld ve ark., ise preauriküler akrokordon ve sinüse ilaveten dismorfik özellik, ailede sağırılık, annede gebelik diyabeti hikayesinin bir veya daha fazlasının olması durumunda ikulak ve renal anomaliler yönünden araştırılması gerektiğini savunmuşlardır⁷. Olgumuzun annesinde gebelikte ortaya çıkan diyabet öyküsü vardı. Hastada kraniyofasial minör anomalilerden gözde

limbal dermoid, yüzün sol tarafında birisi kulak önünde diğeri ağız köşesine yakın iki adet akrokordon ve yine kulak önünde pits, gövde de hemanjiyom ve gluteal bölgede sakral gamzesi bulunmaktaydı fakat başka bir organa ait patoloji saptanmadı.

Dış kulak etrafındaki anomaliler orta ve iç kulak hastalıklarının belirtisi olabilirler². Kugelmann ve ark., izole preauriküler skin tag ve pits'i olan bebeklerde %17 oranında işitme bozukluğu saptamışlardır⁸. Roth ve ark. da preauriküler akrokordon ve sinüsü olan bebeklerde kalıcı işitme bozukluğu riskinin arttığını ileri sürmüşlerdir. Konjenital akrokordon ve sinüsler izole bir bulgu olarak veya sendromlarla birlikte görülebilirler⁴. Bu nedenle ayırıcı tanıda Goldenhar ve BOR sendromları düşünülmelidir⁶.



Resim 1. Bebeğin sol yanağında sinüs ve iki adet nodüler saplı lezyon

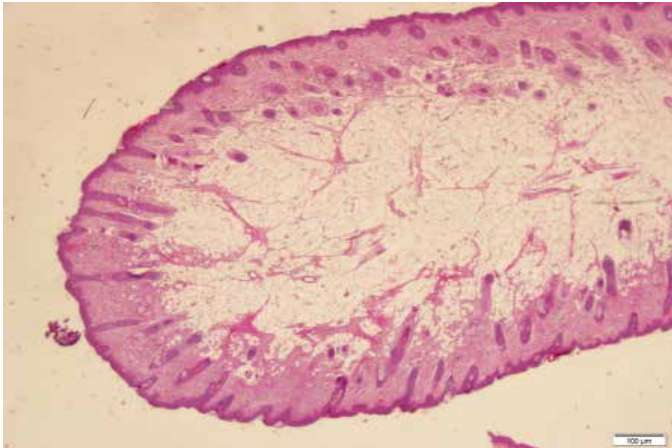


Resim 2. Gövdede deriden kabarıklık hemanjiyom

Goldenhar sendromu yani okülo-aurikülo-vertebral sendrom birinci ve ikinci brankiyal yarıktan köken alan anomalileri kapsar. Klasik olarak göz, kulak, vertebral kolon anomalileri ve hemifasiyal mikrosomi görülür. Goldenhar sendromu fenotipik özellikleri oldukça değişken olan gelişimsel bir sendromdur⁹⁻¹¹. Olgumuzda göz, kulak önü anomalileri bulunmakla birlikte burun, dudak, damak, mandibula ve vertebra anomalilerinin olmaması, görme ve işitme bozukluğunun tespit edilememesi nedeniyle hafif form veya atipik Goldenhar sendromu düşünülebilir. Goldenhar sendromunun bazı bulguları mental-motor retardasyon gibi zaman içerisinde gelişebilir. Brakiyo-otorenal sendrom adıyla da bilinen BOR sendromu kulak, brakial sinüs birlikteliği ve renal bozukluklarla karakterizedir⁸. Olgumuzun brakial sinüsünün olmaması ve renal ultrasonunun normal olması nedeniyle BOR sendromuyla uyumlu bulunmadı.



Resim 3. Gluteal bölgede sakral gamze



Resim 4. Kulak önünden çıkarılan saplı nodüllerin mikroskopisinde, yüzeyde olağan epidermisle örtülü, fibröz bantlarla ayrılmış, matür yağ hücreleri izlendi (H&E x200)

Konjenital minör anomalilerin erken tanınmasıyla spinal hastalıkların erken anlaşılması, hastalığın ilerlemesi ve geri dönüşümü olmayan nörolojik disfonksiyon gelişmesi önlenir. Spinal disrafizm omurganın mezenşimal kemik ve sinir dokusunun orta hatta tam olmayan birleşmesiyle karakterli konjenital anomalidir. Spinal disrafizme orta hatta bulunan hemanjiyom, gluteal oluk deviasyonu, hipertrikoz, gamze, fibroma pendulum, pigmente nevüs, lipom, hamartom, dermal sinüs, faun tail nevüs gibi deri anomalileri eşlik edebilir. Yeni doğanlarda gluteal bölgede ortaya çıkan sakral gamzenin gizli spinal disrafizm belirtisi olabileceğine ilişkin iddialar ileri sürülmüştür³. Ancak Guggisberg ve ark., 54 hasta içeren retrospektif çalışmalarında gluteal oluğun hemen üstünde, anüse yakınlığı $\leq 2,5$ cm ve çapı ≤ 5 mm izole basit sakral gamzelerde spinal disrafizm olma riskinin düşük olduğunu bildirmişlerdir. Atipik sakral gamzelerde yani anüse yakınlığı $\geq 2,5$ cm ve çapı ≥ 5 mm olanlarda ve diğer deri anomalilerinin birlikte görüldüğü durumlarda riskin daha yüksek olacağını savunmuşlardır^{3,12}. Olgumuzda görülen hemanjiyom orta hattan uzaktı fakat sakral gamzenin anüse yakınlığı 2,5 cm'den fazla ve çapı 5 mm kadardı. Olgumuzun atipik sakral gamzesi bulunmaktaydı fakat magnetik rezonans görüntüleme ve nörolojik muayenesinde patolojik bir bulguya rastlanmadı. Sakral gamze Goldenhar sendromunda klasik klinik görünümüne ilaveten az rastlanan fiziksel özellikler olarak eşlik edebilmektedir¹³. Olgumuzda saptanan sakral gamze Goldenhar sendromuyla uyumlu idi.

Sonuç

Yenidoğanlarda gözlenen kutanöz minör anomaliler, izole bulgular olabileceği gibi önemli malformasyonların veya sendromların belirtisi de olabilirler. Konjenital minör anomaliler gözardı edilmemeli ve eşlik edebilen ciddi tablolar nedeniyle multidisipliner yaklaşımla değerlendirilmesi gerektiği kanısındayız.

Kaynaklar

1. Kurinczuk JJ, Hollowell J, Boyd PA, Oakley L, Brocklehurst P, et al. Inequalities in infant mortality project briefing paper 4. The contribution of congenital anomalies to infant mortality. Oxford: National Perinatal Epidemiology Unit, 2010. www.npeu.ox.ac.uk/infant-mortality.
2. Adam M, Hudgins L: The importance of minor anomalies in the evaluation of the newborn. *NeoReviews* 2003;4:99-107.
3. Wang RY, Earl DL, Ruder RO, Graham JM. Syndromic ear anomalies and renal ultrasounds. *Pediatrics* 2001;108:1-8.
4. Moss C, Shahidullah H: Naevi and other developmental defects. Chap.18. Burns T, Breatnach S, Griffiths C. *Rook's Textbook of Dermatology*, 4 Volume Set, 8th Edition. 2010, Wiley-Blackwell Sy18.98.
5. Roth DA-E, Hildesheimer M, Bardenstein S, Goidel D, Reichman B, et al. Preauricular skin tags and ear pits are associated with permanent hearing impairment. *Pediatrics* 2008;122:884-90.
6. Tan T, Constantinides H, Mitchell TE: The preauricular sinus: A review of its aetiology, clinical presentation and management. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology* 2005;69:1469-74.
7. Scheinfeld NS, Silverberg NB, Weinberg JM, Nozad V. The preauricular sinus: a review of its clinical presentation, treatment, and associations. *Pediatr Dermatol* 2004;21:191-7.
8. Kugelman A, Hadad B, Ben-David J. Preauricular tags and pits in the newborn: the role of hearing tests. *Acta Paediatr* 1997;86:170-2.
9. Machado Rosa RF, Pawelec da Silva A, Goetze TB, et al: Ear abnormalities in patients with oculo-auriculo-vertebral spectrum (Goldenhar syndrome). *Braz J Otorhinolaryngol* 2011;77:455-60.
10. Berker N, Acaroğlu G, Soykan E. Goldenhar's syndrome (oculo-auriculo-vertebral dysplasia) with congenital facial nerve palsy. *Yonsei Med J* 2004;45:157-60.
11. Kokavec R: Goldenhar Syndrome with various clinical manifestations. *Cleft Palate- Craniofacial Journal* 2006;43:628-34.
12. Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, et al: Skin markers of occult spinal dysraphism in children: A review of 54 cases. *Arch Dermatol* 2004;140:1109-15.
13. Saxena R, David MP: Goldenhar syndrome-a rare case report. *J Genet Syndr Gene Ther* 2012;3:1-4.