



"Hair collar" işaretinin eşlik ettiği büllöz aplazia kutis konjenita: Bir olgu sunumu

Bullous aplasia cutis congenita with hair collar sign: A case report

Ömer Faruk Elmas, Okan Kızılyel, Mahmut Sami Metin, Mustafa Atasoy, Şevki Özdemir

Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Erzurum, Türkiye

Özet

Aplazia kutis konjenita lokalize veya yaygın olarak görülebilen deri yokluğu ile karakterize nadir bir embriyolojik bozukluktur. Çoğunlukla sporadik olarak görülmesine rağmen ailesel olgulara da rastlanabilir. En sık saçlı deriyi tutmakla beraber diğer bölgelerde de görülebilir. Deri izole olarak tutulabilir ya da başta kemik defektleri olmak üzere bir takım konjenital anomaliler ile beraberlik görülebilir. Sekiz aylık kız çocuğu vertex bölgesinde doğumdan itibaren var olan deri defekti ile başvurdu. Lezyon etrafında "hair collar" işareti gözlemlendi. Olgumuzda deri defektine kemik defekti ve ek sistemik anomali eşlik etmiyordu. Klinik olarak büllöz aplazia kutis konjenita tanısı konan olgumuzu "hair collar" işaretinin tabloya eşlik etmesi ve nadir görülmesi nedeniyle sunuyoruz. (Türkderm 2014; 48: 163-5)

Anahtar Kelimeler: Aplazia kutis konjenita, büllöz, hair collar

Summary

Aplasia cutis congenita is a rare embryologic disorder characterized by localized or generalized absence of skin. The disease is frequently sporadic, however, it may also be familial. It usually affects the scalp, but, even rarely, it may be seen on other body areas. Skin may be affected with or without some congenital anomalies, especially bone anomalies. An 8-month-old girl presented with skin defect at the vertex since birth. A hair collar sign was observed around the lesion. In our case, bone and other systemic abnormalities were not associated with skin defect. Here, we report the case of a patient clinically diagnosed with bullous aplasia cutis congenita with hair collar sign which is a rare entity. (Türkderm 2014; 48: 163-5)

Key Words: Aplasia cutis congenita, bullous, hair collar

Giriş

Aplazia kutis konjenita (AKK) lokalize veya yaygın olarak görülebilen deri yokluğu ile karakterize nadir bir embriyolojik bozukluktur. Sporadik olarak görülebilir veya bir takım genetik hastalık ve sendromlarla ilişkili olabilir^{1,2}. En sık saçlı deride görülmekle birlikte diğer bölgelerde de rastlanabilir. Büllöz aplazia kutis konjenita ise AKK'nın nadir görülen bir alt grubudur. Olguların bir kısmında zeminde nöral tüp defekti ile birliktelik bildirilmiştir. Literatürde az sayıda büllöz aplazia kutis konjenita olgusu bildirilmiştir. Bazı olgularda lezyon etrafında zemindeki nöral tüp defektinin güçlü bir göstergesi olabilen, "hair collar" işareti olarak adlandırılan yaka şeklinde, koyu siyah renkte saç gözlemlenir³.

Olgu Sunumu

Sekiz aylık kız çocuğu kliniğimize saçlı deride, vertex bölgesinde doğumdan beri var olan, 2x2 cm ebatlarında rezorbe görünümde büllöz lezyon ile başvurdu (Resim 1). Lezyon etrafında yaka şeklinde, diğer saç yapılarına göre belirgin derecede koyu siyah renkte bir saç halkası vardı ve bu görünüm "hair collar" işareti olarak değerlendirildi. Hastanın fizik muayenesi bahsi geçen dermatolojik bulgular dışında tümüyle normaldi. Vücudun başka herhangi bir yerinde bir defekt veya lezyona rastlanmadı. Lezyon bölgesine yönelik olarak yapılan radyolojik incelemelerde herhangi bir kemik defektine rastlanmadı. Lezyona yönelik olarak konservatif yaklaşım önerildi. Hasta plastik ve rekonstrüktif cerrahi kliniğine yönlendirildi.

Yazışma Adresi/Address for Correspondence: Dr. Mahmut Sami Metin, Atatürk Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıklar Anabilim Dalı, Erzurum, Türkiye
Tel.: +90 442 344 71 72 E-posta: drmsamimetin@gmail.com **Geliş Tarihi/Received:** 27.12.2013 **Kabul Tarihi/Accepted:** 23.01.2014

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



Tartışma

AKK lokalize veya nadiren yaygın olabilen deri yokluğuyla karakterize bir durumdur. Saçlı deri yerleşimli ilk AKK olgusu 1826 yılında Cambell tarafından tanımlanmıştır. Hastalığın tahmin edilen insidansı 10,000 doğumda 3 olarak bildirilmiştir³. Olguların %20-30'unda lezyon zeminindeki kemik veya dura gibi nöral yapılarda defekt gözlenir^{1,2}. Hastalık genelde saçlı deride lokalize konjenital defekt şeklinde görülür. Yaygın AKK olguları daha nadirdir. Hastalığın lokalize formunda yaygın forma nisbeten ailesel geçiş insidansı daha yüksektir⁴. Olgumuz saçlı deri yerleşimli lokalize form ile uyumluymuş ve yapılan incelemelerde zeminde kemik ve nöral yapılarda herhangi bir defekt saptanmadı.

Aplazia kutis konjenitanın etyolojisi bilinmemektedir fakat çeşitli teoriler ileri sürülmüştür. Nöral tüpün bütünüyle kapanmaması teorisi daha çok orta hat AKK lezyonlarını açıklayabilmekteyken gövde ve ekstremitelerde defektlerini açıklama noktasında yetersiz kalmaktadır. Vasküler teori ile deride plasental yetmezlik sonucu defektlerin oluştuğu öne sürülürken amniyotik teori fetal deriye yapışan amniyotik membranın AKK tablosuna neden olduğu yönündedir. Teratojenik teori ise fetusun intrauterin dönemde maruz kaldığı çeşitli teratojen ilaç ve enfeksiyonların AKK'ya neden olabileceğini ifade eder⁵⁻⁷. AKK tablosu olasılıkla genetik faktörler, teratojenler⁶, vasküler nedenler ve travma⁴ gibi bir çok faktörün kombinasyonu sonucu meydana gelmektedir. Hastamızda intrauterin teratojen maruziyeti veya travma öyküsü yoktu.

Membranöz veya büllöz AKK olarak adlandırılan AKK alt grubu literatürde az sayıda bildirilmiştir³. Defekt doğumda kistik veya büllöz görünümündedir fakat zamanla ince bir epitel ile kaplı atrofik düz bir skar yapısına dönüşür. Hasta hekime getirildiğinde genelde karşılaşılan lezyon görüntüsü bu şekildedir. Bazı yazarlar membranöz (büllöz) AKK tablosunun nöral tüp defektinin inkomplet bir formu olduğunu ve



Resim 1. Verteks bölgesinde 2x2 cm ebatlarında rezorbe görünümde büllöz lezyon

benzer embriyolojik defektten kaynaklandığını belirtmişlerdir. Lezyonun ensefalosel ve meningosel durumlarındaki gibi ince bir epitelyal yapı ile örtülü olması bu görüşü desteklemektedir³.

Bazı olgularda verteksteki defekti çevreleyen ve "hair collar" işareti olarak adlandırılan koyu siyah renkte bir saç yakası gözlenir^{8,9}. "Hair collar" işareti, ensefalosel, meningosel, heterotopik beyin dokusu ve membranöz AKK olgularında görülebilmektedir. Bu işaret zemindeki nöral tüp kapanma defekti için rölâtif olarak spesifik bir belirteçtir. "Hair collar" işaretinin oluşum patogenezi net olarak ortaya konamamıştır ancak bir takım hipotezler öne sürülmüştür. Drolet ve ark. nöral doku herniasyonun, defektli alan etrafındaki saç follikülünü erken gelişim evresinde etkileyerek dışarı doğru yönlendirdiğini varsaymıştır. Nöral adhezyon molekülleri ekspresyon eden nöroektodermin normal epidermal-dermal etkileşimi değiştirmek suretiyle anormal geniş folliküllerin oluşumunu başlatıyor olabileceği ise diğer bir varsayımdır^{10,11}. Olgumuzda belirgin bir şekilde "hair collar" işareti gözlenmesine rağmen nöral tüp defekti saptanmadı.

AKK nöral tüp defekti dışında yaygın unilateral lineer epidermal nevüs, hemanjiom ve multipl defektlerle ilişkili olabilir¹. Metta ve ark. HIV pozitif bir annenin bebeğinde büllöz AKK olgusu bildirmiş ve büllöz AKK'nın HIV ile ilişkili olabileceğinden bahsetmişlerdir¹². Olgumuzun annesinin serumunda ELİSA ile bakılan HIV antikoru negatif olarak tesbit edildi.

AKK tanısı klinik olarak konur ve biyopsi sıklıkla gerekmez². Histopatolojide tipik olarak epidermis ve dermis yokluğu, subkutan doku, kas ve fasyada azalma gözlemlenir. Epitelize olmuş ve iyileşmiş lezyonların histolojisinde ise fibroblast proliferasyonu ve kapiller formasyon dikkat çekerken adneksiyal yapılar görülmez^{2,3}.

AKK tedavisinde özellikle ebatları 4x7 cm ve altında olan lezyonlarda topikal gümüş sülfodiazin veya antibiyotik pomadları içeren konservatif yaklaşım önerilmektedir³. Nöral yapıları da kapsayan büyük defektlerde ise cerrahi operasyon ihtiyacı doğmaktadır^{13,14}. Literatürde deri greftleri ve lokal fleplere ek olarak olog dermis greftleri, allojenik dermal greftler, kültüre epitelyal otogreftler gibi farklı cerrahi seçenekler bildirilmiştir^{5,13}. Olgumuzda hasta kliniğimize başvurduğunda lezyon spontan olarak epitelize olmuştu ve defektin derin olmaması yönüyle konservatif tedavi önerildi. Yapıcıoğlu ve ark.¹⁵ spontan reepitelize olan bir AKK olgusu bildirmiş ve epitelizasyonun olguların çoğunda lezyonun spontan olarak meydana geldiğini ifade etmişlerdir.

AKK olgularının tümünde obsterik öykü ve aile öyküsü alınmalıdır. Hastalığın sonraki gebelikler sonucu doğacak çocuklarda rekürrens olasılığı açısından genetik danışma önerilmektedir^{2,3}.

Sonuç

Özetle büllöz AKK, AKK'nın nadir bir formudur. Bazı görüşler hastalığın nöral tüp defektinin inkomplet bir formu olduğu yönündedir. "Hair collar" işareti ise olguların bir kısmında görülmekte ve zemindeki olası nöral tüp defekti için rölâtif spesifik bir belirteç olarak kabul edilmektedir. Büllöz AKK ve "hair collar" işaretinin doğru ve erken tanısı, ilişkili olabilecek anomalilerin ortaya konması ve komplikasyonların önlenmesi yönüyle önem arz etmektedir.

Kaynaklar

1. Colon-Fontanez F, Fallon-Friedlander S, Newbury R, Eichenfield LF: Bullous aplasia cutis congenita. J Am Acad Dermatol 2003;48:95-8.
2. Frieden IJ: Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986;14:646-60.

3. Garcia-Romero MT, Narváez-Rosales V, Hojyo-Tomoka MT: Bullous aplasia cutis congenita: Case report and review of the literature. *Indian J Dermatol* 2011;56:337-8.
4. Sánchez-Pedreño Guillén P, Rodríguez-Pichardo A, Camacho-Martínez F: Aplasia cutis congenita. *J Am Acad Dermatol* 1985;13:429-33.
5. Karaca Ş, Kulaç M, Korkmaz M. ve Ark: Songu; Abdominal kas hipoplazisine eşlik eden aplazia kutis olgusu. *Türkderm* 2007;41:69-70.
6. Lane W, Zanol K: Duodenal atresia, biliary atresia, and intestinal infarct in truncal aplasia cutis congenita. *Pediatr Dermatol* 2000;17:290-2.
7. Mandel SJ, Cooper DS: The use of antithyroid drugs in pregnancy and lactation. *J Clin Endocr Metab* 2001;86:2354-9.
8. Moros Peña M, Labay Matías M, Valle Sánchez F, Valero Adán T, Martín-Calama Valero J, et al: Aplasia cutis congenita in a newborn: etiopathogenic review and diagnostic approach. *An Esp Pediatr* 2000;52:453-6.
9. Conlon JD, Drolet BA: Skin lesions in the neonate. *Pediatr Clin N Am* 2004;51:863-88.
10. Drolet B, Clowry L, McTigue K, Esterly NB: The hair collar sign: marker for cranial dysraphism. *Pediatrics* 1995;96:309-13.
11. Drolet B, Prendiville J, Golden J, Enjolras O, Esterly NB: Membranous aplasia cutis with hair collars: congenital absence of skin or neuroectodermal defect? *Arch Dermatol* 1995;131:1427-31.
12. Metta AK, Ramachandra S, Manupati S: Bullous aplasia cutis congenita: is hiv an association? *Indian J Dermatol* 2011;56:344-5.
13. Wexler A, Harris M, Lesavory M: Conservative treatment of aplasia cutis. *Plast Reconstr Surg* 1990;86:1066-71.
14. Wu PC, Jiang JP, Wang CC, Chen SJ: A rare case of aplasia cutis congenita with refractory seizures. *Pediatr Neurol* 2008;39:435-7.
15. Yapıcıoğlu H, Narlı N, Satar M, Erol A: Bir konjenital kutis aplazia olgusu. *Türkiye Klinikleri Pediatri Dergisi* 2000;9:240-2.