

Olgu Sunumu



Adams-Oliver Sendromlu Bir Prematüre Yeni Doğan: Olgu Sunumu ve Literatür Değerlendirmesi

Yusuf KALE^{1,a}, Ali Evren BİLGİÇ¹, Mehmet ELTAN¹, Ahmet KÖSE², Sadettin SEZER²

¹Gaziantep Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Yeni Doğan Kliniği, Gaziantep, Türkiye

²Gaziantep Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Pediatrik Kardiyoloji Kliniği, Gaziantep, Türkiye

ÖZET

Adams-Oliver sendromu, ilk kez 1945 yılında tanımlanmıştır. Kutis aplazisi ve sıklıkla saçlı deri altındaki kemik dokuda defekt ve distal ekstremitte anomalileriyle karakterize nadir herediter bir hastalıktır. Fizik muayene ve radyolojik bulgular ile Adams-Oliver sendromu tanısı düşünülmüş olan bu vaka nadir görülmesi nedeniyle literatür bilgileri ile birlikte sunulmuştur.

Anahtar Sözcükler: Adams-Oliver Sendromu, Aplazya Kutis, Ekstremitte Defektleri, Prematürite.

ABSTRACT

A Preterm Newborn with Adams Oliver Syndrome: A Case Report and Review of the Literature

Adams Oliver syndrome was first described in 1945. It is a hereditary disease characterised by aplasia cutis congenita, bone defect underlying the scalp and terminal transverse limb defects of variable severity. This case, diagnosed as Adams-Oliver syndrome by physical examination and radiological findings, is presented because of its rarity, with a review of the literature.

Keywords: Adams-Oliver Syndrome, Aplasia Cutis, Extremity Defects, Prematurity.

Adams-Oliver sendromu (AOS, OMIM # 100300), ilk kez 1945 yılında Adams ve Oliver tarafından tanımlanan, kutis aplazisi ve distal ekstremitte defektleri ile karakterize olan nadir herediter bir hastalıktır (1). Sıklığı tam olarak bilinmemektedir. Vakaların çoğu otozomal dominant (OD) geçiş göstermekle birlikte otozomal resesif (OR) ve sporadik geçişli formları da bildirilmiştir (2). ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1 veya RBPJ genlerindeki mutasyonlar tanımlanmıştır (3). Bu sendromun en önemli iki ana fenotipik özelliği lezyon altındaki kemik dokuda ağır malformasyonlar ile birlikte olabilen saçlı deri ve distal ekstremitte defektleridir (4). Burada nadir görülen AOS tanısı alan preterm bir bebeğin literatür eşliğinde tartışılması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

Yirmi iki yaşında sağlıklı ve eşiyile akrabalığı bulunmayan annenin üçüncü yaşayan çocuğu olarak normal vajinal yol ile 31 haftalık olarak doğan kız

bebeğin Apgar skorları birinci ve beşinci dakikada sırasıyla 7 ve 9 idi.

Annenin gebeliğinde hastalık geçirmediği, düzenli olarak takip edildiği, rutin ultrasonografik incelemelerinin normal olduğu ve herhangi bir ilaç kullanmadığı öğrenildi. Ailede benzer hastalık öyküsü yoktu. Diğer iki kız kardeşi tamamen sağlıklı olan hastanın fizik muayenesinde, vücut ağırlığı 1700 gram (50-90 p), boy 40 cm (50 p), baş çevresi 28 cm (50 p) olarak ölçüldü. Vücut ısısı 36.5 °C, nabız 134/dk ve solunum sayısı 52/dk. idi. Baş muayenesinde 8x3 cm boyutlarında ön fontanelden arka fontanel kadar uzanan saçlı deri defekti mevcuttu (Şekil 1). Bilateral el ve ayaklarında tırnak hipoplazisi saptandı (Şekil 2). Kraniyal tomografide periventriküler kalsifikasyon dışında anormallik saptanmadı. Ekstremitte grafilerinde ise bilateral distal falanks yokluğu dikkat çekmekte idi (Şekil 3). Diğer sistem muayenesinde anormallik saptanmadı. Kraniyal manyetik rezonans görüntüleme çekilemedi.

^a Yazışma Adresi: Yusuf KALE, Gaziantep Kadın Doğum ve Çocuk Hastalıkları Hastanesi, Yeni Doğan Kliniği, Gaziantep, Türkiye

Tel: 0342 360 12 00

Geliş Tarihi/Received: 26.02.2016

e-mail: yusufk106@yahoo.com

Kabul Tarihi/Accepted: 06.05.2016



Şekil 1. Saçlı deri defekti.

Laboratuvar incelemelerinde tam kan sayımı, kan biyokimyası, kan gazları, C-reaktif protein değeri normal sınırlarda idi. Kan kültüründe üreme olmadı. Postnatal ikinci günde orogastrik sonda kullanılarak anne sütü ile beslenme başlandı ve sekizinci günde sondasız tamamen emerek beslenmeye geçildi. Kraniyal ve abdominal ultrasonografisi normal idi. Üfürüm duyulması üzerine yapılan transtorasik ekokardiyografik incelemede küçük sekundum ASD saptandı. Ayrıntılı oftalmolojik, nörolojik ve odiyometrik değerlendirme normal olarak değerlendirildi.



Şekil 2. El ve ayaklarda tırnak hipoplazisi ve distal falanks yokluğu.



Şekil 3. El ve ayaklarda distal falanks yokluğu izlenmekte.

Kromozom analizi, 46,XX olarak sonuçlandı. TORCH analizi negatif idi. Moleküler analiz aileye ekonomik yük getirmesi nedeniyle yapılamadı. Hastaya rutin prematüre bakımı dışında saçlı derideki lezyona yönelik olarak lokal cilt bakımı yapıldı. Yirmi günlük iken taburcu edilen hastanın 40 günlük iken yapılan kontrol fizik muayenesinde lezyon epidermis ile kaplı, yer yer kabuklu, hipopigmente, saçsız alan olarak görülmekte idi (Şekil 4).



Şekil 4. Hastanın kırk günlükken yapılan kontrol muayenesinde lezyonun görünümü.

TARTIŞMA

Adams-Oliver sendromu kutis aplazisi, distal ekstremitelerde anomalileri ve kardiyak malformasyonlar ile karakterize nadir herediter bir hastalıktır (1). Konjenital skalp defektleri ve ekstremitelerde anomalileri kromozom 3q13 bölgesinde tanımlanmıştır. İlk olarak OD olarak kalıtıldığı ileri sürülmüş ancak günümüzde OD/OR olarak geçtiği veya sporadik olarak oluştuğu kabul edilmektedir (2, 3). Olgumuz ailesinde bu sendroma ait patolojik bulgu olmaması nedeniyle sporadik geçişli bir AOS vakası olarak tanımlandı.

Ekstremitelerde defektleri en sık görülen fenotipik özelliğidir ve genellikle asimettir. Kısa parmaklar, tırnak anomalileri, distal falanks agenezisi ve distal ekstremitenin tam yokluğu görülebilir (4). Skalp defektleri ikinci en sık bulgudur, bazen lezyon altındaki kafatasında kemik defektleri eşlik edebilir (5). Hastamızın ekstremitelerde defektleri bilateral idi ve lezyon altında kemik defekti saptanmadı.

Yaklaşık % 20 oranında konjenital kalp anomalileri eşlik etmektedir. Septal defektler, fallot tetralojisi, valvüler anomaliler, pulmoner vasküler malformasyonlar ve pulmoner hipertansiyon görülebilir (6). Hastamızın ekokardiyografisinde yalnızca küçük sekundum ASD saptanmıştır.

Sendromla birlikte hemanjiomlar, kutis marmoratus, gövde ve ekstremitelerde ablazya kutis konjenita, hiperpigmente lezyonlar gibi deri defektleri görülebilmektedir (7). Hastamızda saçlı deri defekti dışında cilt bulgusu yok idi.

Adams-Oliver sendromlu vakalarda mikrosefali, ensefalosel, pakigri, orta serebral arter hipoplazisi, kortikal displazi, ventrikülomegali, korpus kallozum agenezisi, periventriküler kalsifikasyonlar gibi santral sinir sistemi bulguları yer almaktadır (8). Göz bulgusu olarak mikroftalmi, retina dekolmanı, optik atrofi saptanabilir (9). Olgumuzun kraniyal tomografisinde periventriküler milimetrik kalsifikasyonlar dışında anomali saptanmadı ve göz muayenesi normal idi.

Ayırıcı tanıda trizomi 13, saçlı deri defektleri, amniotik bant sekansı, saçlı deri defekti ve postaksiyal polidaktili sendromu, Johanson Blizzard sendromu ve Wolf Hirschhorn sendromu düşünülmelidir (10).

Hastamızda normal karyotip olması ve diğer hastalıklara ait klinik bulguların bulunmaması nedeniyle ayırım yapılabilmiştir. Prognozu, eşlik eden kardiyak ve santral sinir sistemi defektleri belirler. Deri defektinin büyüklüğü ve derinliği ile duranın sağlam olup olmamasına göre cerrahi girişime karar verilir. Küçük ve hafif saçlı deri defektlerinin tedavisine gerek olmadığı, daha geniş lezyonlara lokal olarak antibakteriyel pomadlarla bakım yapılması, çok geniş

ve duranın etkilendiği durumlarda greft uygulamasına gereksinim olabileceği bildirilmektedir (11, 12). Olgumuza lokal bakım uygulanmış ve takibinde gerekli görülürse greft yapılması planlanmıştır. Sonuç olarak, fizik muayenede distal ekstremitelerde defektlerinin eşlik ettiği aplazya kutis konjenita saptanan vakalarda AOS hatırlanmalıdır ve bu sendromla birlikte olabilecek anomalilerin saptanabilmesi önem arz etmektedir.

KAYNAKLAR

1. Adams FH, Oliver CP. Hereditary deformities in man: due to arrested development. *J Hered* 1945; 36: 3-7.
2. Verdyck P, Blaumeiser B, Holder-Espinasse M, Van Hul W, Wuyts W. Adams-Oliver syndrome: clinical description of a four-generation family and exclusion of five candidate genes. *Clin Genet* 2006; 69: 86-92.
3. Frantz JA, Lehmkuhl RL, Leitis LH, Uliano VG, Siementcoski GA. Adams-Oliver syndrome: a case report. *Pediatr Dermatol* 2015; 32: 383-5.
4. Whitley CB, Gorlin RJ. Adams-Oliver syndrome revisited. *Am J Med Genet* 1991; 40: 319-26.
5. Narang T, Kanwar AJ, Dogra S. Adams-Oliver syndrome: a sporadic occurrence with minimal disease expression. *Pediatr Dermatol* 2008; 25: 115-6.
6. Algaze C, Esplin ED, Lowenthal A, Hudgins L, Tacy TA, Selamet Tierney ES. Expanding the phenotype of cardiovascular malformations in Adams-Oliver syndrome. *Am J Med Genet A* 2013; 161:1386-9.
7. Toriello HV, Graff RG, Florentine MF, Lacina S, Moore WD. Scalp and limb defects with cutis marmorata telangiectatica congenita: Adams-Oliver syndrome? *Am J Med Genet* 1988; 29: 269-76.
8. McGoeey RR, Lacassie Y. Adams-Oliver syndrome in siblings with central nervous system findings, epilepsy, and developmental delay: refining the features of a severe autosomal recessive variant. *Am J Med Genet A* 2008; 146: 488-91.
9. Sukalo M, Tilsen F, Kayserili H et al. DOCK6 mutations are responsible for a distinct autosomal-recessive variant of Adams-Oliver syndrome associated with brain and eye anomalies. *Hum Mutat* 2015; 36: 593-8.
10. Kuster W, Lenz W, Kaariainen H, Majewski F. Congenital scalp defects with distal limb anomalies (Adams-Oliver syndrome): report of ten cases and review of the literature. *Am J Med Genet* 1988; 31: 99-115.
11. Zakanj Z, Bedek D, Kotrulja L, Ozanic Bulic S. Adams-Oliver syndrome in a newborn infant. *Int J Dermatol* 2016; 55: 215-7.
12. Madan A, Sardana K, Garg VK. Adams Oliver Syndrome. *Indian Pediatr* 2015; 52: 633-4.