

Olgu Sunumu

Aplazia Kutis Konjenita Tip VI (Bart Sendromu) Olgusu

İsmail Kürşad GÖKÇE^{1,a}, Lale GULİYEVA², Hatice TURGUT¹, Hüseyin KAYA¹, Ercan YILMAZ², Ramazan ÖZDEMİR¹

¹İnönü Üniversitesi, Turgut Özal Tıp Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Malatya, Türkiye
²İnönü Üniversitesi, Turgut Özal Tıp Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Malatya, Türkiye

ÖZET

Bart sendromu (aplazia kutis konjenita tip VI olarak ta adlandırılır) aplazia kutis konjenita, epidermolizis büllöza ve distrofik tırnaklarla karakterize genetik bir hastalıktır. Lokalize cilt defektlerine intrauterin dönemde oluşabilen büllöz lezyonların neden olduğu düşünülmektedir. Biz doğumdan hemen sonra her iki ayak bileği ve ayak sırtında cilt defektleri saptanan bir olgu sunduk. Hastamızda postnatal üçüncü günde basiya maruz kalan bölgelerde büllöz lezyonlar gelişti. Aile öyküsü ve tırnaklardaki distrofik değişikliklerle Bart sendromu tanısı aldı. Takip eden günlerde konservatif tedavi (topikal kremler ve ıslak gazlı bez) ile cilt lezyonlarında düzelme izlendi. Hasta postnatal 30. günde taburcu edildi. Klinik kontrollere getirilmeyen hastanın postnatal 57 günlükken öldüğü öğrenildi.

Anahtar Sözcükler: Aplazia Kutis Konjenita, Bart Sendromu, Epidermolizis Büllöza.

ABSTRACT

A Case of Aplasia Cutis Congenita Type VI (Bart's Syndrome)

Bart's syndrome (also called aplasia cutis congenita type VI) is a genetic disease characterized by aplasia cutis congenita, epidermolysis bullosa and dystrophic nails. Localized skin defects are thought to be caused by bullous lesions which may occur during intrauterine period. We have presented a case that found skin defects in both ankle and back of the foot immediately after birth. Our patient developed bullous lesions in areas exposed to the pressure on the postnatal third day. He was diagnosed with Bart's syndrome with family history and dystrophic changes in the nails. In the following days, the skin lesions improved with conservative treatment (topical antibacterial ointment and wet gauze dressing). The patient was discharged on the postnatal 30th day. It was informed that the patient died on postnatal 57th day who was never brought to clinical controls.

Keywords: Aplasia Cutis Congenita, Bart's Syndrome, Epidermolysis Bullosa.

Bu makale atıfta nasıl kullanılır: Gökçe İK, Guliyeva L, Turgut H, Kaya H, Yılmaz E, Özdemir R. Aplazia Kutis Konjenita Tip VI (Bart Sendromu) Olgusu. Fırat Tıp Dergisi 2019; 24 (3): 166-169.

How to cite this article: Gokce IK, Guliyeva L, Turgut H, Kaya H, Yılmaz E, Özdemir R. A Case of Aplasia Cutis Congenita Type VI (Bart's Syndrome). Fırat Med J 2019; 24 (3): 166-169.

Aplazia kutis konjenita (AKK) tip VI olarak adlandırılan Bart sendromu (OMIM; 132000) ekstremitelerde aplazia kutis konjenita, mukokütanöz büllöz lezyonlar (epidermolizis büllöza) ve tırnak distrofisi ile karakterize oldukça nadir görülen bir hastalıktır. İlk kez 1966 da Bruce J. Bart tarafından tanımlanmıştır (1). Bart sendromunun sıklığı ile ilgili literatürde bir veri bulunmamasına birlikte oldukça nadir görülmektedir. Lezyonlar sıklıkla dorsomedial bölgelere yerleşir ve normal ciltten keskin sınırlarla ayrılmaktadır. Bart sendromunun kalıtım paterni epidermolizis büllözün tipine bağlıdır. Sıklıkla distrofik tip epidermolizis büllöza ile birliktedir ve otozomal dominant kalıtılmaktadır (2). Büllöz lezyonlardan yapılan cilt biyopsisinin histopatolojik incelemesinde epidermolizis saptanması tanıyı netleştirir (3). Cilt defektleri nemlendiriciler ve antibiyotikli merhemleri içeren konservatif tedavilerle sıklıkla atrofik izler bırakarak epitelize olur. Biz AKK tanısı ile yenidoğan servisine yatırıldıktan sonra büllöz

cilt lezyonlarının gelişmesi ile Bart sendromu tanısı alan ve konservatif tedavi ile lezyonlarda düzelme izlenen nadir bir olguyu sunduk.

OLGU SUNUMU

Yirmi dokuz yaşındaki annenin 4. gebeliğinden sezaryen ile miadında 3100 gram doğan erkek bebek her iki ayak bileği ve ayak sırtında cilt defektleri saptanması üzerine AKK tanısı ile yenidoğan servisine yatırıldı (Şekil 1). Annede gebelik döneminde ilaç, sigara ve alkol kullanımı yoktu. Anne - baba arasında 3. derece akrabalık vardı. Diğer üç kardeşi ve anne - baba sağlıklıydı. Fizik incelemede doğum ağırlığı, boy ve baş çevresi normal aralıkta, vital bulguları normal, el ve ayaklarda tırnak deformitesi vardı (Şekil 2). Yüzeyden 1-2 mm çökük olan cilt defektleri normal cilt ile keskin sınırlarla ayrılıyordu. Cilt defekti ince, saydam bir membranla kaplı, zemindeki vasküler yapıları belirgin

^aYazışma Adresi: İsmail Kürşad GÖKÇE, İnönü üniversitesi, Turgut Özal Tıp Merkezi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Malatya, Türkiye
Tel: 0422 341 0660
Geliş Tarihi/Received: 06.08.2018

e-mail: ikgokce07@hotmail.com
Kabul Tarihi/Accepted: 26.11.2018

ve oldukça fragil görünümdeydi. Diğer sistem muayeneleri normal olan hasta dermatoloji bölümüne konsülte edildi.



Şekil 1. Her iki ayak bileği ve ayak sırtını içine alan aplazia kutis (Postnatal 1. gün).



Şekil 2. Tırnaklarda distrofik değişiklikler.

Cilt lezyonlarına steril vazelin, Triticum Vulgare ekstresi içeren krem ve serum fizyolojik ile ıslatılmış steril gazlı bezle konservatif tedavi başlandı. Cilt biyopsisi gerekli görülmedi. Postnatal 3. günde hastanın sırt, kulak kepçesi gibi basıya maruz kalan bölgelerinde büllöz lezyonlar gelişti (Şekil 3a ve 3b).



Şekil 3a ve 3b. Postnatal 3. günde basıya maruz kalan bölgelerde gelişen büllöz lezyonlar (Epidermolizis büllöza).

Bu bulgularla hastada Bart sendromu düşünüldü. Aile öyküsü derinleştirildiğinde annenin teyzesinin büllöz cilt lezyonları nedeni ile kaybedildiği ve amcanın benzer bulgularla kaybedilen bebekleri olduğu öğrenildi. Renal ve kraniyal ultrasonografi incelemeleri normaldi. Genetik bölümüne konsülte edilerek anne, baba ve bebekten genetik inceleme için kan ayrıldı. Konservatif tedavinin 10. gününde epitelizasyon oluşmaya başladı (Şekil 4a ve 4b).





Şekil 4a ve 4b. Her iki ayak bileği ve ayak sırtını içine alan aplazia kutis (Postnatal 10. gün).

Nemlendiricili topikal kremlerle aileye yara bakımı için eğitim verildi. Hasta postnatal 30. günde genetik, dermatoloji, plastik ve rekonstruktif cerrahi ve pediatri poliklinik kontrollerine gelmek üzere taburcu edildi. Hasta, takip muayenelere getirilmediği için genetik inceleme yapılmadı. Aile telefonda arandığında hastanın 57 günlükken emmeme, hızlı soluma nedeniyle başka bir merkeze götürüldüğü ve aynı gün öldüğü öğrenildi.

TARTIŞMA

Aplazia kutis konjenital cildin konjenital yokluğu ile karakterize nadir görülen bir hastalıktır. İlk kez Cordon tarafından 1767'de tanımlanmıştır (4). Aplazia kutis en sık saçlı deriyi tutmakla birlikte vücuttaki herhangi bir bölgede görülebilir. Bazı hastalarda cildin tam kat yokluğu görülürken bazı hastalarda yüzeysel cilt tutulumu olabilir. AKK Frieden tarafından 9 alt gruba (Tablo 1) ayrılmıştır (5).

Tablo 1. Aplazia kutis konjenitada Frieden* sınıflaması.

Grup 1	İzole AKK (genelde vertekste).
Grup 2	Ekstremitte anomalilerine eşlik eden saçlı deride AKK (genelde orta hatta). Adams-Oliver sendromu.
Grup 3	Epidermal ve organ nevüslerine eşlik eden saçlı deride AKK. Koloboma, korneal opasiteler, psikomotor retardasyon ve nöbetler görülebilir.
Grup 4	Embriyolojik malformasyonların (meningomyelosele, omfalosele, gastroşizis) üzerinde bulunan AKK.
Grup 5	Fetus papriseus ya da plasental infaktlarla birlikte olan AKK (çoklu simetrik tutulum). Tek umbilikal arter, gelişime geriliği ve spastik serebral palsi görülebilir.
Grup 6	Epidermolizis bülloza ve tırnak anomalileri ile birlikte olan AKK (ekstremitelere lokalize). Bazen renal agenezisi, artrogripozis, pilor darlığı ve üretera darlığı olabilir.
Grup 7	Eşlik eden anomali veya epidermolizis büllozanın olmadığı ekstremitelere lokalize AKK.
Grup 8	Spesifik teratojenlere (metimazol, intrauterin enfeksiyon) bağlı gelişen AKK.
Grup 9	Malformasyon sendromları (Trizomi 13, 4p sendromu, ektodermal displaziler, Johanson-Blizzard sendromu, XY gonadal disgenesi) ile birlikte olan AKK.

*Referans 4; AKK, Aplazia kutis konjenita.

AKK tip VI olarak ta adlandırılan Bart sendromu cildin konjenital lokalize yokluğu ile birlikte epidermolizis bülloza ve tırnak anomalilerini içeren bir hastalıktır. Hastamızda da AKK, epidermolizis bülloza ve tırnak distrofisini içeren Bart sendromunun klasik üç bulgusu mevcuttu. Bart sendromunun junctional epidermolizis büllozanın bir tipi olan Carmi sendromu ile ayırıcı tanısının yapılması önemlidir. İkinci ve 17. kromozomlardaki genetik bir defekt sonucu gelişen ve otozomal resesif kalıtılan Carmi sendromunda junctional epidermolizis büllozaya sıklıkla tırnak distrofisi eşlik etmektedir. Olguların yarıya yakınında AKK görülürken hemen hemen tüm hastalarda intestinal atrezi (sıklıkla duodenal atrezi) mevcuttur (6, 7). Hastamızda prenatal dönemde polihidramnios öyküsü bulunmaması ve intestinal atrezi düşündürülen bir klinik bulgu olmaması nedeniyle Carmi sendromu düşünülmüdü.

Bart sendromuna nadiren üreter ve pilor darlığı, renal ve kraniyofasiyal anomaliler eşlik edebilir. Sendroma eşlik eden aplazia kutisin intrauterin dönemde oluşan bülloz lezyonların perforasyonunu takiben geliştiği düşünülmektedir (8). Belki de bu nedenle Bart sendromuna eşlik eden AKK sıklıkla ekstremiteleri (özellikle alt ekstremiteler) tutar. Bart sendromuna eşlik eden epidermolizis bülloza her hangi bir tipte olabilir. Bununla birlikte sıklıkla dominant distrofik tipin görüldüğü bildirilmiştir (9). Bart sendromunun genetik geçişini epidermolizis büllozanın tipi belirler ve otozomal dominant veya resesif kalıtım olabilir. Distrofik tip epidermolizis bülloza cilt ve mukozayı intakt tutmaya yardımcı olan doku sabitleme fibrillerindeki (anchoring fibrils) yapısal bir bozukluk sonucunda gelişir. Bu fibriller esas olarak tip 7 kollajenden oluşmaktadır. Üçüncü kromozomdaki bir mutasyon sonucunda glisin - arjinin yer değiştirmesi ile tip 7 kollajenin yapısı bozulur (10). Sonuçta deri stabil/intakt yapısını kaybeder ve özellikle bası ve sürtünme bölgelerinde bülloz lezyonlar gelişir. Bu aşamada ailenin bilgilendirilmesi ve hastalık konusunda eğitimi önemlidir. Tanı fizik muayene ve aile hikayesi ile konabilir. Bununla birlikte epidermolizis bülloza olgularında alt tiplendirmenin yapılabilmesi için cilt biyopsisi ile immunoflorasan haritalama veya elektron mikroskopi incelemelerinin yapılması gerekmektedir (3). Bizim hastamızda dermatoloji bölümü bu aşamada cilt biyopsisine gerek duymadı. Tedavide konservatif yaklaşımlarla sekonder enfeksiyonları ve skar oluşumunu azaltarak iyileşmeyi hızlandırmak amaçlanmaktadır. Sekonder enfeksiyonların önlenmesi iyi bir epitelizasyon için önemlidir. Bu amaçla ıslak gazlı bez ya da 1/200 oranında dilüe edilmiş povidon iyotlu pansuman ve fusidik asid ya da diğer antibakteriyel merhemler kullanılmaktadır (11, 12). Uygun konservatif tedavi iyi bir antibakteriyel etkiyede sahiptir ve profilaktik sistemik antibakteriyel tedavi önerilmez (13). Biz hastamıza steril vazelin ve Triticum Vulgare ekstresi içeren krem ile konservatif tedavi uyguladık. Ayrıca steril serum fizyolojikle ıslatılmış gazlı bezlerle pansuman yaptık. Bart sendromunda cerrahi yaklaşım öncelikle tercih edilen tedavi yöntemi değildir. Bununla birlikte ilerleyen dönemde

büyük skar alanları ve kontraktürlerin geliştiği olgularda cilt greftleri ya da lokal cilt flepleri ile cerrahi müdahaleler gerekebilir. Puberte sonrası Bart sendromlu hastaların çoğunun klinik durumlarında belirgin iyileşme gözlenir ve erişkin döneme az sayıda rezidü skar dokusu kalır (8).

Bart sendromu, AKK ile birlikte büllöz lezyonları olan hastalarda düşünülmesi gereken oldukça nadir görülen

bir hastalıktır. Genellikle iyi bir seyir gösteren Bart sendromunda ailenin hastalık ve hasta bakımının konusunda eğitilmesi önemlidir (14). Yeni büllöz lezyonların oluşmaması için cilt travmadan korunmalı ve ikincil enfeksiyonların önlenmesi için konservatif bakım özneli bir şekilde uygulanmalıdır.

KAYNAKLAR

1. Bart BJ, Gorlin RJ, Anderson VE, Lynch FW. Congenital localized absence of skin and associated abnormalities resembling epidermolysis bullosa. A new syndrome. Arch Dermatol 1966; 93: 296-304.
2. Chiaverini C, Charlesworth A, Fernandez A, et al. Aplasia cutis congenita with dystrophic epidermolysis bullosa: clinical and mutational study. Br J Dermatol 2014; 170: 901-6.
3. Kothari C, Doshi N, Avila A, Martin D. Visual diagnosis: newborn with absence of skin. Pediatr Rev 2014; 35: 49-52.
4. Cordon M. Extract from a letter describing three children from the same mother born with parts of the extremities devoid of skin. J Med Chir Pharm 1767; 26: 556-7.
5. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986; 14: 646-60.
6. Carmi R, Sofer S, Karplus M et al. Aplasia cutis congenita in two sibs discordant for pyloric atresia. Am J Med Genet 1982; 11: 319-28.
7. Bıçakçı U, Tander B, Cakmak Çelik F, Arıtürk E, Rızalar R. Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa: report of two cases and review of the literature. Ulus Travma Acil Cerrahi Derg 2012; 18: 271-3.
8. Duran-McKinster C, Rivera-Franco A, Tamayo L, de la Luz Orozco-Covarrubias M, Ruiz-Maldonado R. Bart syndrome: the congenital localized absence of skin may follow the lines of Blaschko. Report of six cases. Pediatr Dermatol 2000; 17: 179-82.
9. Benvenuto C, Kraemer CK, Kruse RC, Cestari TF. Familial epidermolysis bullosa with aplasia cutis congenita: Bart's syndrome? Skinmed 2003; 2: 319-21.
10. Christiano AM, Bart BJ, Epstein EH Jr, Uitto J. Genetic basis of Bart's syndrome: a glycine substitution mutation in type VII collagen gene. J Invest Dermatol 1996; 106: 778-80. Corrected and republished in: J Invest Dermatol 1996; 106: 1340-2.
11. Kavut SV, Bezkurt M. Conservative treatment of a patient with epidermolysis bullosa presenting as Bart syndrome: a case report. Case Rep Med 2010; 3: 2345.
12. Alfayez Y, Alsharif S, Santli A. A case of aplasia cutis congenita type VI: Bart syndrome. Case Rep Dermatol 2017; 9: 112-8.
13. Salavastru CM, Sprecher E, Panduru M et al. Recommended strategies for epidermolysis bullosa management in Romania. Maedica (Buchar) 2013; 8: 200-5.
14. Kulalı F, Bas AY, Kale Y, Celik IH, Demirel N, Apaydın S. Type VI aplasia cutis congenita: Bart's syndrome. Case Rep Dermatol Med 2015; 2015: 549825.

İsmail Kürşad GÖKÇE	0000-0001-8952-2865
Lale GULİYEVA	0000-0003-0386-8764
Hatice TURGUT	0000-0002-0490-7852
Hüseyin KAYA	0000-0002-6532-5661
Ercan YILMAZ	0000-0002-1188-0918
Ramazan ÖZDEMİR	0000-0003-4722-1188