

Geniş Kalvaryum ve Dural Defektli Aplasia Cutis Congenita: Olgu Sunumu

Aplasia Cutis Congenita with Wide Calvarial and Dural Defect: Case Report

ÖZ

Aplasia cutis congenita nadir görülen deri tabakalarının, subkutan dokunun daha nadir olarak da kemik ve duranın olmadığı bir hastalıktır. Vakaların önemli bir kısmı infeksiyonlar, elektrolit kaybı ve masif hemoraji nedeniyle kaybedilir. Ayrıca beyin dokusu nadir olarak bu defekten hernie olabilir. Biz bu çalışmada geniş aplasia alanından beyin dokusunun fıtıklaştığı 10 aylık bir olgu sunduk. Travma aplasi alanında zayıf epitelize dokuyu yırtar ilaveten travma sonrası serebral ödemle artmış intrakranial basınç fıtıklaşmanın ilerlemesine neden olur. Olgumuzda nöbet atakları ve çocuğun ağlama eylemi fıtıklaşmanın artmasına yol açan diğer etkenlerdi. Cerrahi tedavide fıtıklaşan beyin dokusu eksize edilmedi ve tekrar intrakranial mesafeye yerleştirildi. dural açıklık abdominal fasias ile kapatıldı. Bu çalışmada bu farklı iki cerrahi unsuru tartıştık.

ANAHTAR SÖZCÜKLER: Aplasia cutis congenita, Cerrahi tedavi, Serebral doku herniasyonu

ABSTRACT

Aplasia cutis congenita is a rarely seen disease in which dermis, subdermal tissue, extremely rare bone and dura are absent. Significant number of cases are lost due to infections, electrolyte imbalance, and massive hemorrhage. Additionally cerebral tissue may rarely be hernia from this defect. In this report, we present a 10-month old case who had cerebral tissue hernia from a wide aplasia area. Trauma tears the non-resistant epithelialized tissue, afterwards the increased intracranial pressure with cerebral edema causes progression of hernia. In our case, epileptic and crying attacks were the other factors that caused progression of cerebral hernia. During the surgical treatment, the hernia cerebral tissue was removed, and it was relocated into the intracranial space. Dural defect was closed with abdominal fascia. In this study, we have discussed two different surgical components.

KEY WORDS: Aplasia cutis congenita, Cerebral tissue herniation, Surgical treatment

Metin KAPLAN¹
Mehmet KOPARAN²
İhsan OKUR³
Mustafa ÖZKAN⁴

1,2 Fırat Üniversitesi, Nöroşirürji Anabilim Dalı, Elazığ
3,4 Fırat Üniversitesi, Plastik Cerrahi Anabilim Dalı, Elazığ

Geliş Tarihi : 28.05.2007
Kabul Tarihi: 21.06.2007

Yazışma adresi:
Metin KAPLAN
E-posta: : mtkaplan02@yahoo.com.tr

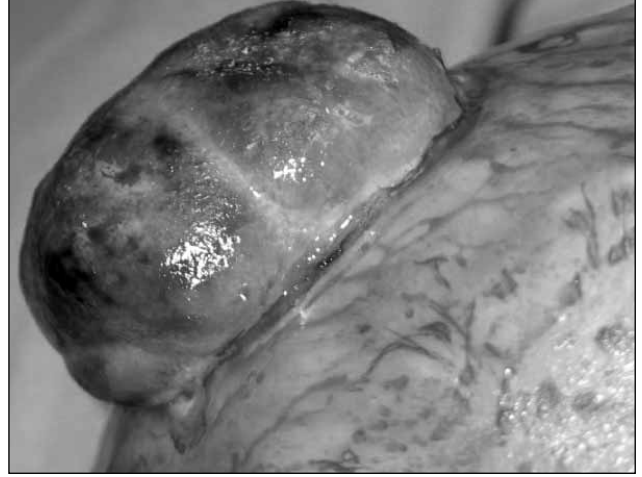
GİRİŞ

Aplasia cutis congenita (ACC) nadir görülen non-enflamatuvar, iyi sınırlı, deri tabakalarının, subkutan dokunun daha nadir olarak da periost-kemik ve dura defektiyle seyreden bir hastalıktır. Defektler değişen oranlarda dermis ve epidermis'i etkiler. Hastalığın en yaygın formu skalpte yerleşen ve skalpte de daha sık vertekste görülen formudur (11, 18). Scalp defekti olan hastalar %15 ile %30 arasında kafatası ve dural defekt'e sahiptir (21).

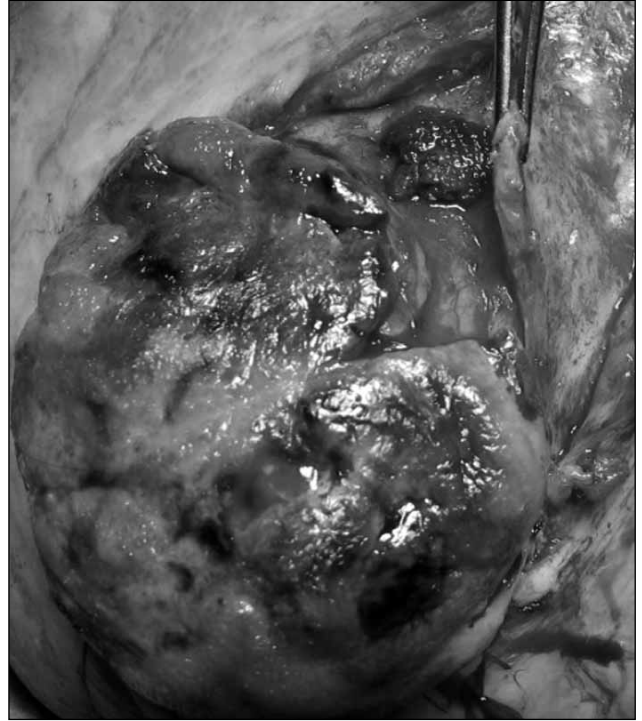
Vakaların %20-30'u menenjit, sekonder infeksiyonlar, elektrolit kaybı ve sağittal sinustan hemoraji nedeniyle kaybedilir (10, 15). Ayrıca nadir olarak bu defekten beyin dokusunun herniasyonu olabilir (16). Bu yazıda konservatif olarak takip edilirken kafa travması geçiren ve sonrasında defektten ilerleyici beyin herniasyonu oluşan bir olgu eşliğinde ACC ve tedavisi tartışıldı.

OLGU

Doğumdan itibaren vertekste 9x10 cm ebatlarında cilt, ciltaltı, kemik ve dura yokluğunun eşlik ettiği geniş cutis aplasia congenita nedeniyle yaklaşık 10 aydır kliniğimizce takip edilen erkek çocuk. Anne kucağından düştükten sonra daha önce ikincil iyileşmeye bırakılan aplasia cutis alanından kanama ve defektin yeniden açılması nedeniyle kliniğimize tekrar getirildi. Muayenesinde spontan kapanan defektin merkezinde yaklaşık 4x3 cm'lik alanın tekrar açıldığı ve beyin dokusunun bu açıklıktan dışarı doğru fıtıklaştığı izlendi (Şekil 1). Olgunun yara yerinde yakınlarınca tarif edilen kanama devam etmiyordu. Hastanın kliniğimize yatırıldıktan saatler sonra daha önce olmayan nöbetleri başladı ve nöbetleri takiben beynin fıtıklaşmasında ilerleyici bir artış gözlemlendi (Şekil 2). Olgunun acil BBT sinde minimal serebral ödem dışında intrakranial herhangi bir patoloji yoktu. Ödem ve nöbetleri için medikal tedavi başlandı. Elektif şartlarda ameliyat edilen olgunun fıtıklaşan beyin dokusu tekrar intrakranial mesafeye yerleştirildikten sonra abdominal fasiası parçasıyla dural defekt, cilt flepleri yardımıyla skalp defekti kapatıldı (Şekil 3). Ameliyat sonrası cilt fleplerinde kısmen nekrotik alanlar gelişmesi dışında komplikasyon yaşanmadı. Yara bakımı ile nekrotik alanlarda iyileşme sonrası greftler yardımıyla cilt defekti tamamen kapatıldı (Şekil 4).



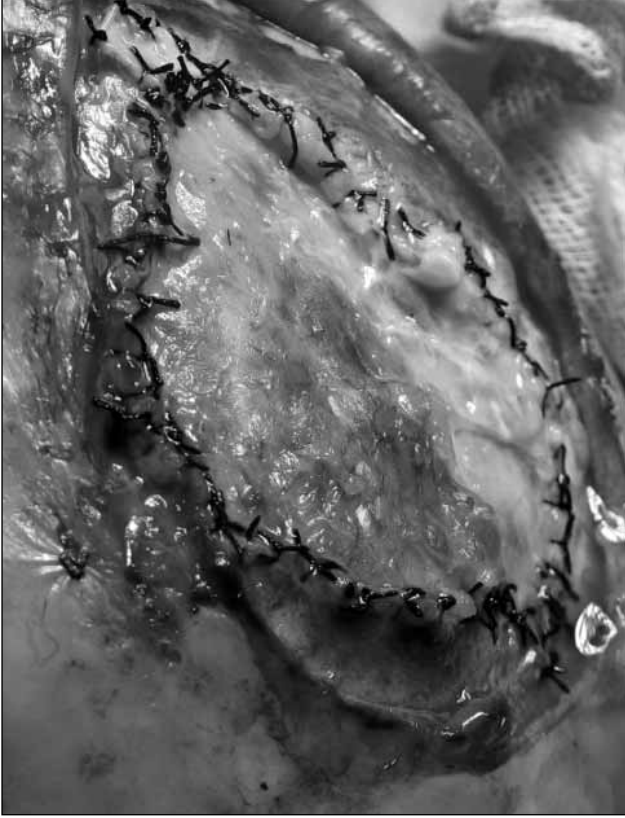
Şekil 1: Aplasi alanında fıtıklaşan beyin dokusu izleniyor.



Şekil 2: Periostal yapı (penset ile tutulan), serebral doku ve üzerinde yapışık epitelyumize örtü görülüyor.

TARTIŞMA

Kutis'in konjenital yokluğu epidermis, subkutanöz doku, galea ve nadir vakalarda kalvaryal kemiğin ve duranın konjenital yokluğu ile karakterizedir. K/E oranı yaklaşık olarak 7/5 olan yaygın olmayan bir hastalıktır. İlk olarak 1767 yılında Cordon tarafından tanımlanmış yaklaşık olarak insidansı 10 000 doğumda 1'dir (9, 10). ACC tanısı klinik görüntü ile konur ve histolojik görüntüsü değişiklidir (10). Bildirilen vakaların çoğu sporadiktir,



Şekil 3: Serebral doku tekrar intrakranial alana yerleştirildikten sonra abdominal fasia ile dural defekt kapatıldı.



Şekil 4: Rotasyonel cilt flebi ve cilt greftleriyle skalp defekti tamamen kapandı.

fakat otozomal dominant ve resesif kalıtımda tanımlanmıştır (1,5,16). Ayrıca Adams –Oliver Sendromu gibi polimalformasyonlarla birlikte görülebilir ve nöral disrafizm için de bir kutanöz belirteç olabilir (1,2,3,5,6).

Hastalığın nedeni kesin olarak bilinmemekle birlikte etkilenmiş deri bölgesinde dejenerasyona yol açan vasküler enfarkt veya damar anomalisi sonucu ortaya çıktığı ileri sürülmektedir. Öne sürülen diğer etiyolojiler arasında embriyogenez esnasında ektodermal arrest, fetusta damarsal anomaliler, tromboembolik olaylar, intrauterin travma, ve herediter faktörler bulunur (10). Gebelik sırasında valproik asit ve metimazol kullanımının etiyolojide rol oynayabileceği bildirilmiştir (8). Ayrıca antifosfolipid sendromlu anne bebeğinde ve amniotik band sendromu ile ilişkili ACC olgusu bildirilmiştir (13,17). Trizomi 13'lü olguların %35 ila %50 sinde skalpte aplazi meydana gelir (20).

Friden (7) aplasia kutis konjenita'lı olguları hastalığın etyolojisi, klinik bulguları, eşlik eden anomaliler ve genetik geçiş yönünden dokuz gruba ayırarak sınıflandırmıştır (Tablo I). Olgumuzda skalp, kalvaryum ve dural defekte eşlik eden başka bir anomali yoktu.

Tablo I: Aplasia Cutis Congenita için Friden sınıflandırması (17)

Grup 1: Skalp lezyonları multiple anomaliler olmaksızın

Grup 2: Scalp aplasia cutis congenita ile kol ve bacak anomalileri

Grup 3: Aplasia cutis congenita ile ilişkilendirilmiş epidermal ve organoid nevus

Grup 4: Aplasia cutis congenita üzerine eklenmiş meningo-myelocel, gastroşizis omfalosel gibi embriyolojik malformasyonlar

Grup 5: Aplasia cutis congenita ile ilişkilendirilmiş fetus papiraseus or plasental infarktlar

Grup 6: Aplasia cutis congenita ile ilişkilendirilmiş epidermolisis bullosa

Grup 7: Su toplamaksızın ekstremitelere yerleşmiş aplasia cutis congenita

Grup 8: Spesifik teratojenler nedeniyle oluşmuş aplasia cutis congenita

Grup 9: Aplasia cutis congenita ile ilişkilendirilmiş malformasyon sendromları

ACC'nin seyri daha çok defektin büyüklüğü, derinliği ve eşlik eden anomalilere bağlıdır. Tedavide genel bir uzlaşma olmamakla birlikte konservatif ve/veya cerrahi yaklaşım önerilir (2,9,10,14,16). Küçük lezyonlar için konservatif tedavi ile granülasyon ve kesin iyileşme sağlanabilir. Küçük lezyonlarda defekt genellikle basit yara bakımıyla alopesili fibröz plak bırakarak iyileşir (11,14,19). Konservatif yaklaşımda temel olan günlük gümüş sulfadiazin pansumanıdır. Povidone-iodine (Betadine) ise yaranın kurummasına yol açıp masif kanamaları kolaylaştırabileceğinden önerilmez (15).

Cilt ve altındaki kemik dokuyu içine alan büyük defektlerde mortalite oranı yüksektir. Bunun nedeni enfeksiyon ve skarın kurumması ya da ayrılmasıyla sagittal sinus ya da büyük kortikal vasküler yapılardan kaynaklanan masif kanamadır (10,15). Ayrıca intrakranial basınç atmosfer basıncından yüksek olduğu için serebral doku üzerinde yer alan epitelize doku-pia ve araknoid tabakanın yırtılmasıyla beyin dokusu açıklıktan dışa doğru fıtıklaşabilir (16). Travma olgumuzdaki gibi açıklığı örten zayıf epitelize dokunun yırtılmasına ilaveten serebral ödeme yol açarak fıtıklaşmanın oluşumu ve ilerleyişini kolaylaştırır. Ayrıca olgumuzda nöbet atakları ve çocuğun ağlama eylemi intrakranial basıncı artırarak fıtıklaşmanın artmasına yol açmıştır.

Cerrahi tedavide klinik seriler hala küçük olduğundan en iyi cerrahi yöntem tanımlanmamıştır. Fakat genellikle uygulanan açıklığın tam kat rotasyonel cilt flebi ile kapatılmasıdır (10,4). Deri greftleriyle örtülmüş periostal fleplerde uygulanmıştır (12). Literatürde olgumuzdaki gibi açıklıktan beyin dokusunun belirgin fıtıklaştığı durumlarda uygulanacak cerrahi yaklaşımın tartışıldığı bir sunumla karşılaşmadık. Bu nedenle cerrahi yaklaşımımızın literatüre katkı sağlayacağını düşünüyoruz. Bizim yaklaşımımızda temel olan iki unsur vardır. Birincisi fıtıklaşan beyin dokusunun eksize edilmeden tekrar intrakranial mesafeye yerleştirilmesidir. İkinci unsur ise dural defektin abdomen duvarında alınan fascia yardımıyla kapatılmasıdır. Aplasia açıklığından beyin dokusunun herniasyonunun konjenital ensefalosel gibi değerlendirilmemesi gerektiğini düşünüyoruz. Çünkü konjenital ensefalosel olgularında beyin dokusunun yerleşeceği kalvaryal boşlukta küçüktür. Cerrahi tedavide genellikle fıtıklaşan dokunun

intrakranial mesafeye ittirilmesi önerilmez. Fakat bizim olgumuzda ki gibi aplasia alanında gelişen fıtıklaşmada intrakranial boşluğun hacim olarak gelişimi normaldir. Hatta geniş bir alanda kemik defektin oluşu intrakranial basınç artışının daha iyi tolere edilmesini sağlar. Bu düşünceden yola çıkarak olgumuzda fıtıklaşan beyin dokusunu çevre epitelyumize dokudan serbestleştirdikten sonra yavaş ve dikkatli şekilde intrakranial mesafeye yeniden yerleştirdik. Buna bağlı ameliyat sonrası olgumuzda herhangi bir komplikasyon gelişmedi. Olgumuzdaki iyi sonucu dikkate alarak fıtıklaşan dokunun eksize edilmeden olduğunca normalde bulunduğu alana yeniden ittirilmesini öneriyoruz. Böylece fıtıklaşan beyin dokusunun fonksiyonel anatomisi de dikkate alındığında eksizyonun getireceği olumsuz neticelerden de kaçınılmış olunur.

Bu vakalarda BOS fistülü ve enfeksiyon komplikasyonu mortaliteyi ve yara iyileşmesini etkileyen temel faktörlerdir. Olgumuzdakine benzer cerrahi gerektirecek bir komplikasyon durumunda ya da ileri yaş döneminde kranioplasti uygulanacak olgularda cerrahi sırasında beynin üzerini direkt olarak örten epitelyumize iyileşme dokusunu kaldırmak oldukça zor ve beyin dokusunda zedeleyici olabilir (Şekil 2). Ayrıca sadece konservatif yaklaşım uygulanan hastalarda iyileşme dokusu özellikle geniş defektlerde güçlü bir bariyer oluşturmaz ve olgumuzdaki gibi travma ile birlikte kolaylıkla açılabilir. Yaklaşımımızın ikinci temel unsuru olan dural defektin cilt flebi çevrilmeden önce fascia yardımıyla kapatılmasının bütün bu olumsuzlukları engelleyeceğini düşünüyoruz.

KAYNAKLAR

1. Baselga E, Torrel A, Drolet BA, Zambrano A, Alomar A, Esterly NB: Familial nonmembranous aplasia cutis of the scalp. *Pediatr Dermatol* 22: 213- 217, 2005
2. Beekmans SJA, Wiebe MJ: Surgical treatment of aplasia cutis congenita in the Adams-Oliver syndrome. *J Craniofac Surg* 12: 569-572, 2001
3. Benjamin LT, Trowers AB, Schachner LA: Giant aplasia cutis congenita without associated anomalies. *Pediatr Dermatol* 21: 150- 153, 2004
4. Conway H, Johnson GJ: Congenital absence of the scalp and skull. *Ann Surg* 144: 1035- 1037, 1988
5. Fagan LL, Harris PA, Coran AG, Cywes R: Sporadic alasia utis congenita. *Pediatr Surg Int* 18: 545- 547, 2002
6. Fimiani M, Seri M, Rubegni P, Cusano R, De Aloe G, Forabosco P, Devoto M, Andreassi L, Renieri A: Autosomal dominant aplasia cutis congenita: report of large Italian family and no hint for candidate chromosomal regions. *Arch Dermatol Res* 291:637- 642, 1999

7. Frieden IJ: Aplasia cutis congenita: a clinical review and proposal classification. *J Am Acad Dermatol* 14: 646- 660, 1986
8. Karg E, Bereg E, Gaspar L, Katona M, Turi S: Aplasia cutis congenita methimazole exposure in utero. *Pediatr Dermatol* 21: 491-494, 2004
9. Komuro Y, Yanai A, Seno H, Ichida M, Inoue M, Miyajima M, Arai H, Sato K: Surgical treatment of aplasia cutis congenita of the scalp associated with bilateral coronal synostosis. *J Craniofac Surg* 13: 513- 519, 2002
10. 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 Surgery* 27: 114-119 2004
11. Martinez- Lage JF, Almagro MJ, Hernandez FL, Poza M: Aplasia cutis congenita of the scalp. *Childs Nerv Syst* 18: 634-637, 2002
12. Moscona R, Berger J, Govrin J: Large skull defect in aplasia cutis congenita treated by pericranial flap: long-term follow up. *Ann Plast Surg* 26: 178- 182, 1991
13. Nagore E, Motilla JMS, Febrer MI, Cremades B, Aleu M, Aliaga A: Radius hypoplasia, radial palsy, and aplasia cutis due to amniotic band syndrome. *Pediatr Dermatol* 16: 217-219, 1999
14. Rhee ST, Colville C, Buchman SR: Complete osseous regeneration of a large skull defect in a patient with cutis aplasia: a conservative approach. *J Craniofac Surg* 13: 497- 500, 2002
15. 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* 37: 176-180, 2003
16. Robinson JC, Kelly DL. Congenital defects of the scalp and skull. Wilkins RH, Rengachary SS (eds), *Neurosurgery*, New York: McGraw-Hill, 1996: 3565-3572.
17. Roll C, Hanssler L, Voit T, Kaesbach GG: Aplasia cutis congenita etiological relationship to antiphospholipid syndrome? *Clin Dysmorphol* 8: 215-217, 1999
18. Rosenthal JJ, Brown CA, Davis L: A skin defect. *Clin. Pediatr* 42: 379- 381, 2003
19. Skoufl G, Lialios G, Plachouras N, Kutsogiannis D, Mperis A: Aplasia cutis congenita: Successful conservative treatment. *Pediatr Int* 48: 507- 509, 2006
20. Vanamo K, Harma M: The shoelace method in congenital aplasia of the scalp and skull. *Eur J Pediatr Surg* 15: 425-427, 2005
21. Yang YJ, Yang GW: Large scalp and skull defect in aplasia cutis congenita. *Br J Plast Surg* 53: 619-622, 2000