

Sporodik Geçişli Adams Oliver Sendromu: Bir Olgu Sunumu

Sporadic Inherited Adams Oliver Syndrome: A Case Report

Mert Demirel, Savaş Serel, Burak Kaya, Mehmet Serdar Gültan

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı

Adams Oliver sendromu, 1945 yılında Adams ve Oliver tarafından tanımlanmıştır. Orijinal tanımında; Aplasia kutis konjenita sendromu ve beraberinde ekstremitelerde defektleri, nörolojik ve kardiyolojik problemleri vardır. Sendrom ilk tanımlandığında, genetik defekti değişken geçişli otozomal dominant olarak belirtilmiştir. Fakat daha sonra otozomal resesif ve sporodik geçişler de tanımlanmıştır. Olgu sunumumuzdaki hastanın ailesinde bu sendroma ait patolojik hiçbir bulgu yoktu. Bu özellikleriyle olgumuz, sporodik bir Adams Oliver sendromu vakası olarak tanımlandı.

13 yaşında bayan hasta scalp'te alopesik bir alan şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Yapılan ileri tetkiklerde, kalvaryumda kemik defekti ve her iki alt ekstremitesinde 2. web aralığında inkomplet basit sindaktilli olduğu, ayak parmaklarının 2. falanxlarının dismorfik ve interfalangial eklemlerinin de olmadığı ayrıca bütün tırnaklarının da distrofik olduğu görüldü. Bu bulgularıyla tanımlanan sendromun özelliklerini tipik olarak göstermektedir.

Literatürde sporodik olarak bildirilen yalnızca 32 vaka mevcuttur. Çalışmamızda bu nadir sendromu tanımlamaya çalıştık.

Anahtar Sözcükler: Adams Oliver Sendromu, Aplasia Kutis Konjenita, Sindaktilli

Adams Oliver syndrome, has been described by Adams and Oliver in 1945. Original definition, along with Aplasia cutis congenita syndrome and limb defects, has neurological and cardiologic problems. In the first description, genetic defect passes variable autosomal dominant pattern. Afterwards the autosomal recessive and sporadic cases were published. None of our patient's family members showed any of the syndromic findings. With these characteristics we decided her as a sporadic Adams Oliver syndrome.

13 years old female patient complained of an area of alopecia admitted to our clinic. Further tests, bone defects in the adjacent calvarium, 2. web simple, incomplete syndactylies at both lower extremity, all second phalanges were dismorfed, the interphalangeal joints were absent and the nails were dystrophic also. These findings typically defined the features of the syndrome. Only 32 cases reported in the literature as sporadic is available. In our study, we tried to identify this rare syndrome.

Key Words: Adams Oliver Syndrome, Aplasia Cutis Congenita, Syndactyly

Adams Oliver sendromu, 1945 yılında Adams ve Oliver tarafından tanımlanmıştır. Orijinal tanımında; Aplasia kutis konjenita sendromu ve beraberinde ekstremitelerde defektleri, nörolojik ve kardiyolojik problemleri vardır. Sendrom ilk tanımlandığında, genetik defekti değişken geçişli otozomal dominant olarak belirtilmiştir. Fakat daha sonra otozomal resesif ve sporodik geçişler de tanımlanmıştır. Olgu sunumumuzdaki hastanın ailesinde bu sendroma ait patolojik hiçbir bulgu yoktu. Bu özellikleriyle olgumuz, sporodik bir Adams Oliver sendromu vakası ola-

rak tanımlandı. Bu olgu sunumunda, Adams Oliver sendromunun tipik özelliklerini tanımayıp, literatüre ait bilgilerden bahsettik.

Olgu Sunumu

13 yaşında bayan hasta scalp'te alopesik bir alan şikayetiyle kliniğimize başvurdu. Yapılan fizik muayenede; inspeksiyonda kafa derisinde vertekste yaklaşık 17*7 cm'lik bir alanda alopesik bir alan olduğu görüldü (Şekil 1). Palpasyonda bu bölgenin atrofik karakterli ve az gelişmiş olduğu görüldü. Kenarında yer

Başvuru tarihi: 11.02.2010 • Kabul tarihi: 25.10.2010

İletişim

Dr. Mert Demirel

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi Cebeci Araştırma ve Uygulama Hastanesi Plastik, Rekonstrüktif ve Estetik Cerrahi Anabilim Dalı
06100 Dikimevi / ANKARA
Telefon : 0 312 595 61 75
E-Posta Adresi : mertdemirel@yahoo.com



Şekil 1: 13 yaşında bayan hasta saçlarını topladığı için dışarıdan belli olmayan vertex bölgesinde alopesik bir scalp defektine sahiptir. Saçlarını ortadan ayırdığında, 17x7 cm çapında atrofik cilt yapısına sahip orta hattaki alopesik alan dışarıdan görülebiliyor.

alan sağlıklı kalvaryum ile sınırları belirgin bir biçimde ayırt ediliyordu. Saç folikülleri de bu atrofik alanın hemen bitiminde sağlıklı olarak yer almıştı. Yüz bölgesinde başka bir patolojik bulguya saptanmadı. Hastanın her iki alt ekstremitesinde ayak parmaklarının az gelişmiş olduğu görülüyordu. Parmakları kısa ve tırnakları distrofik, çoğu bölgede aplazikti (Şekil 2). Her iki ayak ikinci web aralığında inkomplet basit sindaktili mevcuttu. Santral sinir sistemine ait ek radyolojik patoloji yoktu. Mental motor retardasyon mevcut değildi. Dahili organlara ait patolojik bir bulguya rastlanılmadı. Fizik muayenede başka bir patolojik bulguya rastlanılmadı.

Radyolojik görüntüleme yöntemlerine başvuruldu; antero-posterior her iki ayak grafisinde birinci falankların kalınlıkları incelmış, kalem gibi uzamış olduğu görüldü, interfalangial eklem sadece 1 ve 5. parmaklarda mevcuttu.

KAYNAKLAR

1. Adams FH, Oliver P. Hereditary deformities in man due to arrested development. J Hered 1945;36:3-7.
2. Zapata HH, Sletten LJ, Pierpont ME. Congenital cardiac malformations in Adams-Oliver syndrome. Clin Genet 1995;47:80-4.



Şekil 2: Her iki alt ekstremitesinde parmaklarının genel olarak kısa olduğu görülmektedir. 2. parmak aralığında inkomplet basit sindaktili mevcuttur. Ayrıca tırnaklarının çoğunun olmadığı sağ 1. ve 5., sol 5. parmaklardaki tırnakların da distrofik olduğu görülmektedir. Hastanın ambulasyonunda bir şikayeti yoktur.

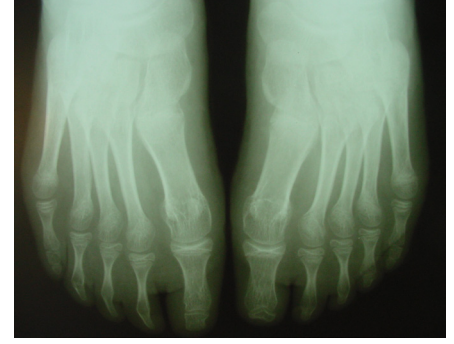
İkinci falanklar 1 ve 5. parmaklar haricinde seçilemiyordu (Şekil 3).

Bilgisayarlı tomografi görüntülemesinde, kraniyal kesitlerinde belirtilen bölgede kemik defekti mevcuttu.

Hastanın alopesik bölgesini onarmak için doku genişletici ile 2 aşamalı saç restorasyonu planlandı. Hasta kabul etmediğinden dolayı hasta haliyle kliniğimizden taburcu edildi.

Tartışma

Aplasia Kutis Konjenita sendromu (ASS), konjenital olarak scalp'te atrofik cilt yapısına sahip alopesik bir alan ve bu alanın altına kraniyal kemiklerin hipoplazisiyle karakterli bir sendromdur. 1945 yılında Adams ve Oliver, ASS'na sahip bir ailenin üyelerinde distal transvers ekstremite defekti bulguları saptamışlar ve Adams Oliver sendromunu tanımlanmışlardır(1). Sendrom ilk tanımlandığında, genetik defekti değişken geçişli otozomal dominant olarak belirtilmiştir. Daha sonra literatürde bu sendroma sahip hastalarda



Şekil 3: Direkt ayak grafisinde birinci falankların kalem ucu gibi uzadığı görülmektedir. Eklem aralığı 1 ve 5. parmak haricinde seçilememektedir.

otozomal resesif ve sporodik formları da belirtilmiştir.

Hastamızın ailesinde bu sendroma veya başka bir patolojik scalp bulgusuna ait patoloji yoktu. Bu özellikleriyle olgumuz, sporodik geçişli bir Adams Oliver sendromu vakası olarak tanımlandı. Adams Oliver sendromu yalnızca ekstremite bulgularıyla gidebildiği gibi Kutis Marmoratum gibi cilt defektleri, önemli problemlere yol açabilecek, mental motor retardasyon yaratabilecek santral sinir sistemi anomalileri ve kardiyolojik defektlerle de beraberlik gösterebilmektedir(2,3,4).

Sonuç

Çoğunlukla otozomal dominant genetik geçişli bir yapı gösteren bu sendromda, sporodik olarak tanımlanmış çok az olgu mevcuttur. Aplasia Kutis Konjenita'lı hastalarda fizik muayenede rastlanabilecek ekstremite bulguları bize Adams Oliver sendromu'nu hatırlatmalıdır. Bu sendromun hatırlanmasının, beraberlik gösterebilecek santral sinir sistemi anomalilerin ve kardiyojenik anomalilerin saptanabilmesi için önemli olduğunu düşünüyoruz.

3. Dyall-Smith D, Ramsden A, Lauri S. Adams-Oliver syndrome: aplasia cutis congenita, terminal transverse limb defects and cutis marmorata telangiectatica congenita. Australas J Dermatol 1994;35:19-22.
4. Davis PM, Buss PW, Simpson BA, Sykes BJ. Near fatal haemorrhage from the superior sagittal sinus in Adams-Oliver syndrome. Arch Dis Child 1993;68:433.