

## فقدان مادرزادی پوست

دکتر غلامعلی محدث<sup>۱</sup> دکتر حسین عاملی<sup>۲</sup>

تاریخ دریافت ۸۵/۸/۲۴، تاریخ پذیرش ۸۶/۸/۹

### چکیده

**پیش زمینه و هدف:** آپلارزی مادرزادی پوست اغلب یک ضایعه خوش خیم ایزوله است، اما ممکن است همراه با سایر آنومالی‌های فیزیکی و یا مalfورماتیون‌ها و سندروم‌ها همراه باشد. با یک تئوری همه انواع این ضایعات را نمی‌توان توجیه کرد زیرا این ضایعات فنوتیپ بیماری‌های مختلف می‌باشد و بیش از یک مکانیزم در به وجود آمدن آن دخالت دارد. مکانیزم‌ها شامل فاکتورهای ژنتیک، تراوتون‌ها، اختلالات عروقی و ترومما است. فریدن یک طبقه‌بندی که شامل ۹ گروه است برای توصیف آپلارزی مادرزادی پوست ایجاد کرده است که براساس تعداد ضایعه و محل ضایعه وجود یا عدم وجود آنومالی‌های همراه است.

**مواد و روش کار:** این مطالعه به صورت مشاهده‌ای - مقطعی انجام گرفت. جهت جمع آوری اطلاعات، از روش سرشماری استفاده شد. اطلاعات به دست آمده توسط نرم افزار Ep16 مورد آنالیز توصیفی قرار گرفت.

**یافته‌ها:** ۲ نوزاد که شامل ۹ پسر و ۱۱ دختر با نقص پوستی از مهر ماه ۱۳۷۶ الی مهر ۱۳۸۴ در بیمارستان اکبرآبادی متولد شدند، مورد مطالعه قرار گرفتند. ضایعات پوستی ۸۵٪ منفرد، ۶۵٪ در ناحیه اسکالپ و ۵۰٪ در ناحیه ورتکس و ۵٪ در ناحیه پاریتال و ۱۵٪ در ناحیه لومبوساکرال و ۲۰٪ در انتهایاها قرار داشتند، و ۱۵٪ همراه با تریزوموی ۱۳ همراه بود. مادران دو نوزاد سابقه مصرف دارو و سو مصرف دارو در طی حاملگی را می‌دادند. ضایعات وسیع پوستی در طی دوران نوزادی با نسبت مرگ و میر بالا همراه است در این مطالعه نیز نسبت مرگ با ضایعات وسیع پوستی ۵۵٪ بود.

**نتیجه گیری کلی:** بر طبق این مطالعه ضایعات پوستی منفرد بیشترین تعداد را تشکیل می‌داد. (۸۵٪ موارد) و بیشترین علت مرگ و میر نوزادان مبتلا به نقص پوستی ابتلا به سپسیس بود.

**کلیدواژه‌ها:** آپلارزی، مادرزادی، فقدان پوست، آپلارزی پوست

مجله پزشکی ارومیه، سال نوزدهم، شماره اول، ص ۷۶-۷۲، بهار ۱۳۸۷

آدرس مکاتبه: تهران، بیمارستان اکبرآبادی تلفن تماس: ۰۲۰-۰۷۵۵۵

E-mail: drmohaddes@yahoo.com

### مقدمه

استیل کولین استراز و الفا فیتو پروتین در مایع امنیوتیک مادرانی که جنین مبتلا به acc دارند گزارش شده است. اغلب موارد ضایعات در ناحیه سر به صورت منفرد به اندازه ۰/۵۰ تا ۰/۱۰ سانتیمتر بعضی مواقع ممکن است ضایعات به صورت متعدد نیز دیده شود. شکل ضایعات به صورت گرد بیضی و یا دندانه دار و مضرس باشد. ضایعات منفرد اغلب خوش خیم است ولی ممکن است همراه با سایر اختلالات و مalfورماتیون‌ها (۴) همراه باشد. (۵) ضایعات acc را بر حسب محل قرار گرفتن فقدان پوست و آنومالی‌ای همراه به ۹ دسته طبقه‌بندی نموده است (تابلوی شماره ۱).

<sup>۱</sup> acc نقص مادرزادی پوست است که معمولاً در ناحیه پوست سر بیشتر مشاهده می‌شود. ولی می‌تواند در سایر (۱) نواحی از جمله صورت، تنه و اندام‌ها نیز درگیر نماید. ضایعات پوستی بیشتر موارد به صورت اسپورادیک است ولی می‌تواند به شکل اتوزمال غالب (۲-۲) یا مغلوب نیز انتقال یابد. چندین تئوری جهت تبیین پاتوتوزن این اختلال مطرح است، یک مکانیسم واحد همه موارد را توجیه نمی‌کند. اتیولوژی‌های مطرح عبارتند از بسته شدن غیر کامل لوله عصبی، نارسایی عروق موضعی، چسبندگی غشای آمنیون، دخالت مواد تراوتون، عفونت داخل رحمی می‌تواند در ایجاد acc موثر باشد. تشخیص براساس یافته‌های کلینیکی است، ولی افزایش

<sup>۱</sup> استادیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی ایران، بیمارستان اکبرآبادی (نویسنده مسئول)

<sup>۲</sup> دانشیار گروه کودکان دانشگاه علوم پزشکی ایران، بخش تحقیقات ژنتیک، بیمارستان اکبرآبادی

<sup>۳</sup> aplasia cutis congenital

(1) تابلوی شماره (1)

طبقه بندی آپلازی مادرزادی پوست (Frieden)			
نوع وراثت	ناحیه مبتلا به acc	آنومالی های همراه	طبقه بندی
به صورت اتوزم غالب و یا اسپورادیک منتقل می شود	معمولًا ضایعه در ورتسک مشاهده می شود	لب شکری - شکاف کام فیستول تراشه و ازوفاژ، رحم و سرویکس دوتایی، امفولسل، کلیه پلی کیستک PDA	گروه ۱: acc طبقه Frieden
اتوزوم غالب	در ناحیه اسکالپ	کوتاهی اندامها، سیندراکتیلی، کلاب فوت فقدان ناخن، انسفالوسل و کربیتور کدیسم، بیماری های مادرزادی قلب	گروه ۲: acc
اسپورادیک	محل ضایعه در اسکالپ منفرد یا متعدد	سفالوسل - کدورت قرنیه - عقب مانندگی ذهنی و تشنج	گروه ۳: acc
بستگی به شرایط	ناحیه شکم، لمبار، پوست سر و جاهای دیگر.	مننگومیلوسل، استنوز کرانیال، لپتومنزیال، اففالوسل، گاستروشیزی	گروه ۴: acc
اسپراديک	در ناحیه اسکالپ ضایعه به صورت مضرس و یا خطری و همچنین در ناحیه اندامها مشاهده می شود.	شریان منفرد نافی، فلج اسپاستیک، دیستروفی ناخن، کلاب فوت، انسداد دستگاه گوارش	گروه ۵: acc
بستگی به نوع اپیدرمولیزیس، اتوزم غالب یا مغلوب	ناحیه اندامها	ضایعات تاولی پوست و مخاط و ناخن های دفرمه، فقدان مادرزادی کلیه	گروه ۶: acc
اتوزم غالب و مغلوب	اندامها پشت دستها و پاهای اکستنسور دستها	-	گروه ۷: acc
وراثتی نیست	ناحیه اسکالپ (با متیمازوبل) و سایر نواحی با وارپلا و هرپس	انوس بسته (متیمازوبل) عفونت داخل رحمی (بله مرغان و هرپس)	گروه ۸: acc
بستگی به نوع سندرم دارد.	اسکالپ و سایر نواحی	تریزومی ۱۳، دیسپلازی اکتودرمال - دیسزئنزی گونادها	گروه ۹: acc

بر حسب کلاسیفیکاسیون Freiden دسته بندی شده اند که شرح آن در تابلوی شماره ۲ درج گردیده است.

### نتایج

در گروه اول ۸ نوزاد ۲ نوزاد پسر و ۶ نوزاد دختر ضایعه پوستی در ناحیه سر داشتند بدون آنومالی دیگر ضایعات به صورت منفرد که ۶ مورد آن در ناحیه ورتسک سر بود، به صورت مدور و به اندازه یک تا دو سانتیمتر یک مورد دیگر ضایعه در ناحیه پس سر به صورت بیضی به اندازه سه سانتیمتر که به صورت اسکار و بدون مو

### مواد و روش کار

از مهر ماه ۱۳۷۶ الی مهر ۱۳۸۴ در عرض نه سال ۲۰ نوزاد (۹ پسر و ۱۱ دختر) با ضایعات پوستی در بیمارستان اکبر آبادی متولد شدند، همه نوزادان بلا فاصله پس از تولد شرح حال گرفته شد و معاینه گردید، سوابق مادر از نظر مراقبت های دوران بارداری، بیماری های حین بارداری، و مصرف داروها سؤال و یادداشت شد. و در نوزادان که نقص پوستی داشتند بررسی کروزومی انجام شد. و بر حسب محل ضایعه و تعداد ضایعات پوستی و آنومالی های همراه

در گروه شش: یک نوزاد پسر که ضایعات تاولی به صورت اپیدرمولیزیس بلوزا، در هر دو اندام فوقانی و تحتانی که همراه با هیپوپلازی انگشتان دست و ناخن‌های دست‌ها و پاها بود.

گروه هفت: یک نوزاد دختر با ضایعات تاولی در ناحیه اندام فوقانی و هیپوپلازی انگشتان دست و ناخن‌ها بود.

در گروه هشت: یک نوزاد پسر که حاصل حاملگی سوم بود، و مادر سابقه پرکاری تیروئید داشت و به مدت دو سال سابقه مصرف متیمازوول داشت، که مصرف دارو در طول حاملگی نیز ادامه یافته بود. نقص پوستی در ناحیه پاریتال چپ قرار داشت، به همراه آنوس بسته. یک نوزاد دختر نیز از مادری که معتاد به هروئین بود متولد شده، با ضایعه در ناحیه سر به اندازه ۲ در ۱ که در ناحیه اکسی پوت قرار داشت.

در گروه نه: دو نوزاد دختر با acc در ناحیه parieto-occipital همراه با تریزومی ۱۳ سندرم پاتو (patu) بود (تابلوی شماره ۲).

بود. یک مورد دیگر ضایعه در ناحیه پاریتال به اندازه نیم سانتیمتر به شکل گرد بود.

در گروه دهم: یک مورد نوزاد دختر با ضایعه پوستی در ناحیه پاریتال متولد شده و همراه با هیپوپلازی شدید انگشت‌های دست و پا و هیپوپلازی ناخن‌ها بود.

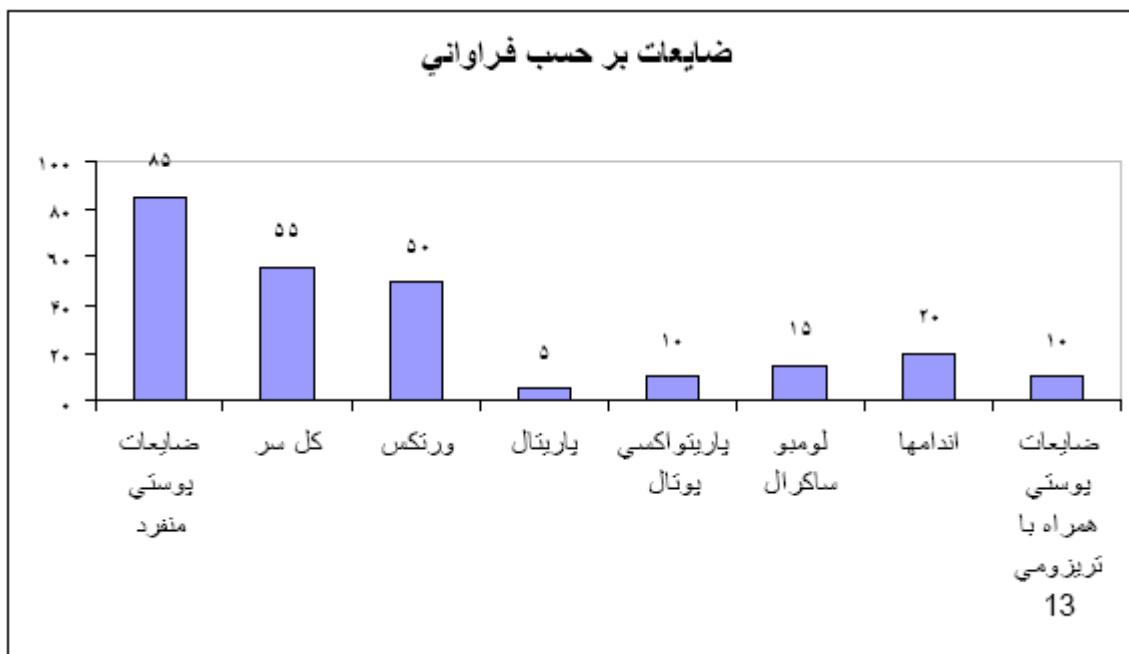
در گروه سوم: نوزادی که بتواند مشخصات طبقه بندی Frieden را کسب نماید، مشاهده نشد.

در گروه چهارم: ۳ نوزاد پسر که ضایعه در ناحیه لمبوسا کral قرار داشتند اندازه نقص پوست ۳ سانتیمتر که همراه با میلومونگوسل بود.

در گروه پنجم: دو نوزاد که ضایعه در ناحیه ران‌ها و زانوها، ساق پاها به صورت فقدان پوست زانوی راست، و ساق پاهای دو طرف بود.

تابلوی شماره (۲): (۲۰ نوزاد متولد شده در بیمارستان اکبرآبادی)

کласیفیکاسیون Freiden	درصد	محل ضایعه	آنومالی همراه	شکل ضایعه	جنس	وضعیت جسمی	تعداد ضایعات	وراثت
۱	%۴۰	ورتکس	ندارد	اولسریتو	زنده	۱	اوتوزم غالب یا اسپرادیگ	
۲	%۵	پاریتال	هیپوپلازی انگشتان	اولسریتو	زنده	۱	اوتوزم غالب	
۳	-	-	-	-	-	-	اسپرادیگ	
۴	%۱۵	لمبوسا کral	میلومونگوسل	توده ای شكل	مرده	۱	بسنگی به شرايط	
۵	%۱۰	اندام‌ها	-	اولسراتیو	مرده	۱	اوتوزم مغلوب یا غالب	
۶	%۵	اندام‌ها	اپیدرمولیزیس بلوزا	تاولی	مرده	۴	اوتوزم غالب یا مغلوب	
۷	%۵	پشت دست‌ها و اکستنسور ساعد	-	اولسراتیو	مرده	۴	اوتوزم غالب یا مغلوب	
۸	%۱۰	اسکالپ ورتکس	آنوس بسته	اولسراتیو	پسر	۱	عوامل تراتوژن	
		اکسی پوت		اولسراتیو	دختر	۱		
۹	%۱۰	پاریتیو-اکسیپوتال	تریزومی	اولسراتیو	مرده	۱	سندرمهای مختلف	



در این مطالعه ضایعات پوستی بیشتر موارد منفرد ۸۵٪ و حدود ۵۵٪ در ناحیه اسکالپ که ۵۰٪ آن در ناحیه ورتکس، ۵٪ در ناحیه پاریتال، ۱۵٪ در ناحیه پاریتوаксی پوتال قرار داشت و در ناحیه لومبوساکرال نیز حدود ۱۵٪، و ۲۰٪ در ناحیه اندامها، ۱۵٪ موارد نیز به علت تریزومی ۱۳ بوده است (تabelی شماره ۲).

جهت تشخیص در ماههای اول حاملگی با اندازه‌گیری الفا فیتو پروتئن (۱۰) سرم مادر و همچنین میزان الفا فیتو پروتئن مایع امنیوتیک که ممکن است افزایش نشان دهد، و فعالیت استیل کولین استراز (۱۱) مایع امنیوتک نیز افزایش می‌یابد. ولی معمولاً تشخیص پس از تولد داده می‌شود، و براساس یافته‌های کلینیکی استوار است.

از لحاظ بافت شناسی فقدان کامل درم واپیدرم و یا کاهش عناصر موجود در پوست مانند فقدان فولیکول‌های مو و در موارد شدید (۱۲) غدد عرق مشاهده شود، همچنین ممکن است بافت‌های زیر جلد، بافت همبند، استخوان و سخت شامه وجود نداشته باشد.

در مورد کلاس ۸ طبقه بندی Frieden که در این مطالعه دو مورد ذکر شده است که در یک مورد مادر در طول حاملگی از قرص متی مازول به علت پرکاری تیروئید استفاده می‌نموده، که نوزاد به صورت آنوس بسته و acc در ناحیه سر متولد شد، نوزاد دیگر از مادر معتاد به هروئین به دنیا آمد که دچار ضایعه پوست سر و بافت همبند زیر جلد بود، و بافت استخوانی نیز دیفکت داشت. در موارد ضایعات منفرد و کوچک با استفاده از انتی بیوتیک‌های موضعی و پانسمان ناحیه مبتلا بهبودی، با تشکیل بافت اسکار بدون مو ایجاد می‌شود. در مورد ضایعات بزرگ در صورت مراقبت و بهبودی زخم

## بحث

یک انومالی نسبتاً نادر است، که هر دو جنس پسر و دختر به یک نسبت مشاهده می‌شود (۶)، در نژادهای مختلف نیز مشاهده می‌شود. میزان شیوع آن دقیقاً مشخص نیست (۷).

در مواردی که ضایعات پوستی کوچک است معمولاً با تشکیل اسکار کوچک بهبودی حاصل می‌شود، در مواردی که بافت استخوانی زیر ضایعه دیفکت کوچک دارد، خود به خود بسته می‌شود و احتیاج به مداخله ندارد.

ضایعات اندامها و تنہ در صورتی که نوزاد در روزهای اول تولد به علت عفونت‌های شدید دچار سپتیسمی نشود و وزنده بماند، با تشکیل بافت اسکار بهبود می‌یابد (۸).

یک گروه اختلالات هتروژن است که به صورت فقدان فوکال پوست بروز می‌نماید، و برحسب طبقه بندی Frieden به ۹ دسته تقسیم شده است، و بستگی به محل ضایعه پوستی و انومالی‌های (۷) همراه و نحوه وراثت دارد. بیشتر موارد به صورت اسپورادیک ظاهر می‌شود، ولی در بعضی موارد ارثی نیز به صورت اتوزم مغلوب و یا غالب به ارث می‌رسد. موارد اسپورادیک معمولاً به علت اختلال خون‌رسانی و اختلالات ایسکمیک (۹) به شکل فقدان و هیپوپلازی ساختمان‌های بدن بروز مینماید. در حاملگی‌های دو قلو منزویگوت یکی از قل‌ها در اواخر سه ماه اول مرده و جنین باقی مانده دچار acc می‌شود، در این حالت تصوری مطرح، اختلالات عروقی و اختلال گردش خون در جنین باقی مانده است. ضایعات پوستی ممکن است منفرد و یا متعدد باشد.

پوستی از آنتی بیوتیک جهت پیشگیری از سپسیس نوزادی استفاده نمود تا با تشکیل بافت اسکار بهبودی حاصل و سپس در صورت لزوم اقدامات ترمیمی انجام شود. در دوران نوزادی اقدامات درمانی و آگاهی بیشتر جامعه پزشکی جهت تشخیص و اقدامات به موقع درمانی جهت جلوگیری از مرگ و میر این نوزادان ضروری می‌باشد.

جهت بر طرف نمودن بافت اسکار می‌توان به طریقه جراحی (A) مانند tissue expander و فلاپ نقش پوستی را بر طرف نمود، در ضایعات بزرگ مرگ و میر بالا و در مراکز مختلف از ۳۰ تا ۶۵ درصد گزارش شده است، در این مطالعه نیز حدود ۵۵ درصد بود.

### نتیجه گیری

به منظور جلوگیری از مرگ و میر نوزادان با نقش پوستی بهتر است از ابتدا از عفونت پیشگیری نمود و در موارد با ضایعات وسیع

### References:

1. Drolet BA, Baselga E, Gosain AK. Preauricular skin defects: a consequence of a persistent ectodermal groove. Arch Dermatol 1997; 133: 1551-4.
2. Pap GS. Congenital defect of the scalp and skull in three generations of one family. Plast Reconstr Surg 1970;46: 194-6.
3. Sybert V. Aplasia cutis congenita. A report of 12 new families and review of the literature. Pediatr Dermatol 1985; 3:1-14.
4. Cambiaghi S, Gelmetti C, Nicolini U. Prenatal findings in membranous aplasia cutis. J Am Acad Dermatol 1998; 39: 638-40.
5. Frieden IJ. Aplasia cutis congenita: A clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986; 14:646-60.
6. Martin RJ, Fanaroff AA, Walsh MC, Editors. Fanaroff and Martin's neonatal-perinatal medicine. Philadelphia: Mosby; 2006. P1713.
7. Richard E, Berman, Robert M, Kriegman. Nelson textbook of pediatrics. Philadelphia: WB Saunders; 2004. P 384.
8. Wexler A, Harris M, Lesavoy M. Conservative treatment of cutis aplasia. Plast Reconstr Surg 1990; 86: 1066-71.
9. Singman R, Asaikan S, Hotson G. Aplasia cutis congenita and arterialvenous fistula. Arch Neurol 1990; 47:1255-8.
10. Evers MJ, Steijlen PM, Hamel BJ. Aplasia cutis congenita and associated disorders. Clin Genet 1995; 47: 295-301.
11. Dror Y, Gelman-Kohan Z, Hagai Z, Juster-Reicher A, Cohen RN, Mogilner B. Aplasia cutis congenita, elevated alpha-fetoprotein and a distinct amniotic fluid acetylcholinesterase electrophoretic band. Am J Perinatol 1994; 11 :149-52.
12. Drolet BA. Developmental abnormalities. In: Eichenfield IJ, Editor. Textbook of dermatology. Philadelphia: WB Saunders; 2001. P. 126-35.