

C Kocaoğlu\*, M Atılgan\*, N Emiroğlu\*\*, H Altunhan\*\*

\*Necmettin Erbakan Üniversitesi, Tıp Fakültesi, Çocuk Cerrahisi Anabilim Dalı, Konya

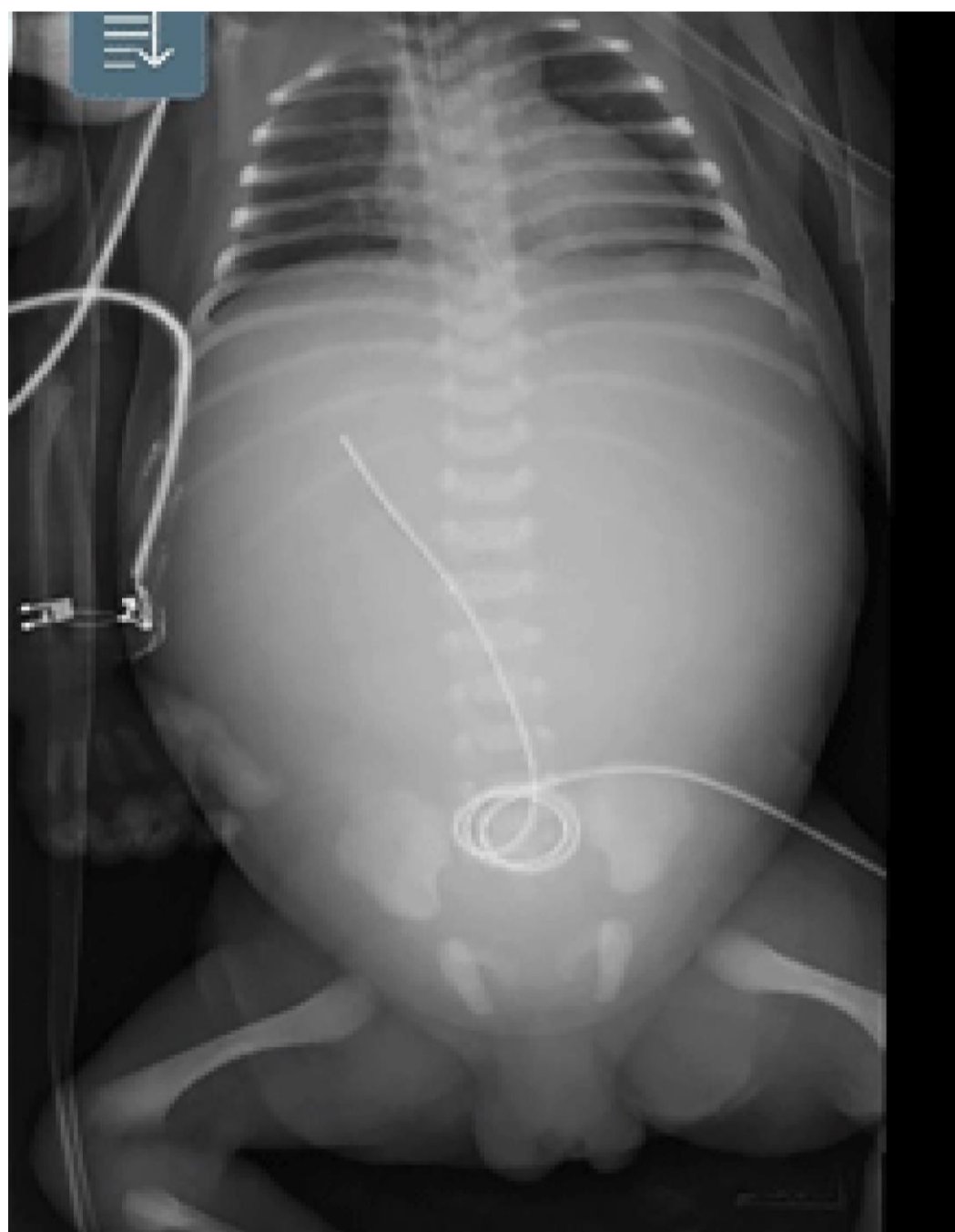
\*\*Necmettin Erbakan Üniversitesi Tıp Fakültesi, Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Neonatoloji Bilim Dalı, Konya

## GİRİŞ

Carmi sendromu; epidermolizis bülloza (EB) ve pilor atrezisi (PA) birlikteliliği olan otozomal resesif geçişli nadir görülen yenidoğanın acil cerrahi hastalığıdır.[1,2] PA, etiolojisi bilinmemektedir ve 100.000 canlı doğumda bir görülür. PA tipik olarak izoledir ancak ilişkili anomaliler vakaların %40 ila %50'sinde sıklıkla görülür ve EB bunlardan en yaygın olanıdır. EB'nin insidansı 300.000'de birdir. [3,4] Carmi sendromu, elektrolit dengesizlikleri ve septisemi gibi sistemik belirtileri nedeniyle yüksek bir ölüm oranına sahiptir. [5,6,7]

## OLGU

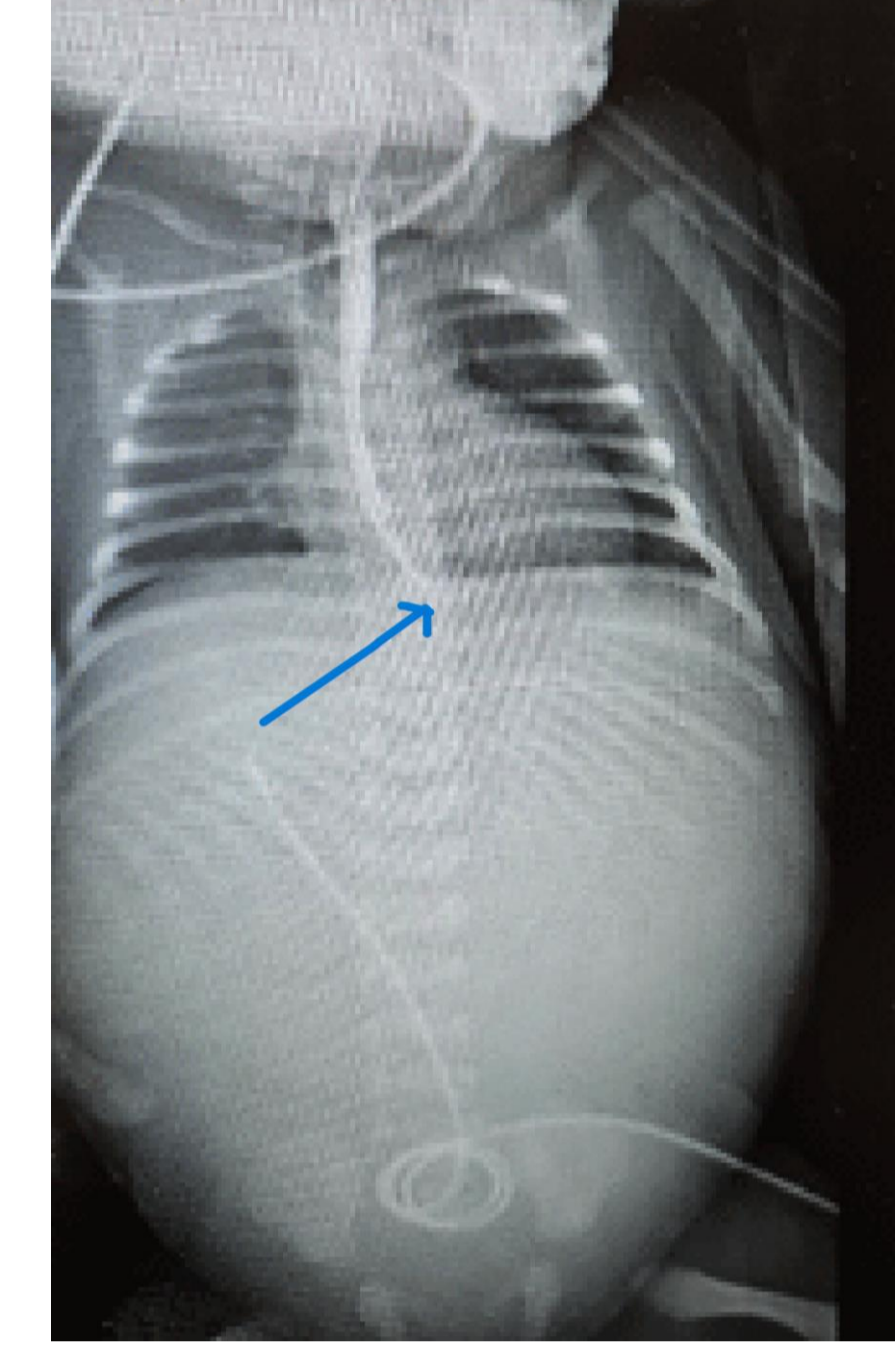
Bir günlük kız bebek (36+5 hafta gebelik, 2070 gr doğum ağırlığı, spinal anestezi altında sezaryen ile doğmuş, annesi 31 yaşında, gravida 7, parite 2, abortus 4) yaygın cilt lezyonları, antenatal polihidramnios, batin röntgeninde gaz bulunmaması ve trizomi 18 görünüşü ile yenidoğan yoğun bakım ünitesine alındı. (Resim 1). Gövdede epidermolizis bülloza nedeniyle ciddi dermal büllöz lezyonlar, boyun ve ekstremitelerde aplazia kutis konjenita vardı. (Resim 2A, B). Laboratuvar testleri normaldi. Karın ultrasonografisinde karın orta hattında intraperitoneal yerleşimli 6x7 cm'lik kistik lezyon görüldü. Yenidoğan, antenatal polihidramnios nedeniyle konsülte edildi ve karın röntgeninde gaz yoktu. Orogastrik sonda mideye ilerletilemedi ve opak materyalin mideye geçmediği belirlendi. (Resim 3). Hasta özofagus atrezisi ve pilor atrezisi ön tanısıyla operasyona alındı. Perioperatif eksplorasyonda midenin kistik ve duvarının ödemli olduğu görüldü. (Resim 4). Tip 2 pilor atrezisiydi. Hastaya gastroduodenostomi ve gastrostomi yapıldı. (Resim 5). Postoperatif 3. gün proksimal özofagus aspire edilirken orogastrik sondanın mideye ulaştığı görüldü. İlk başta orogastrik sondanın mideye ulaşmamasının nedeninin aşırı gastrik dilatasyon sonrası his açısının bozulması olduğu düşünüldü. Hastaya postoperatif 5. gün beslenme başlandı. Hastanın gaita çıkışı vardı. Kan kültüründen Candida parapsilosis izole edildi. Hasta kötüleşmeye başladı ve sonunda aplazia kutis konjenita ve epidermolizis bülloza nedeniyle septisemi gelişti ve doğum sonrası 24. günde hayatını kaybetti.



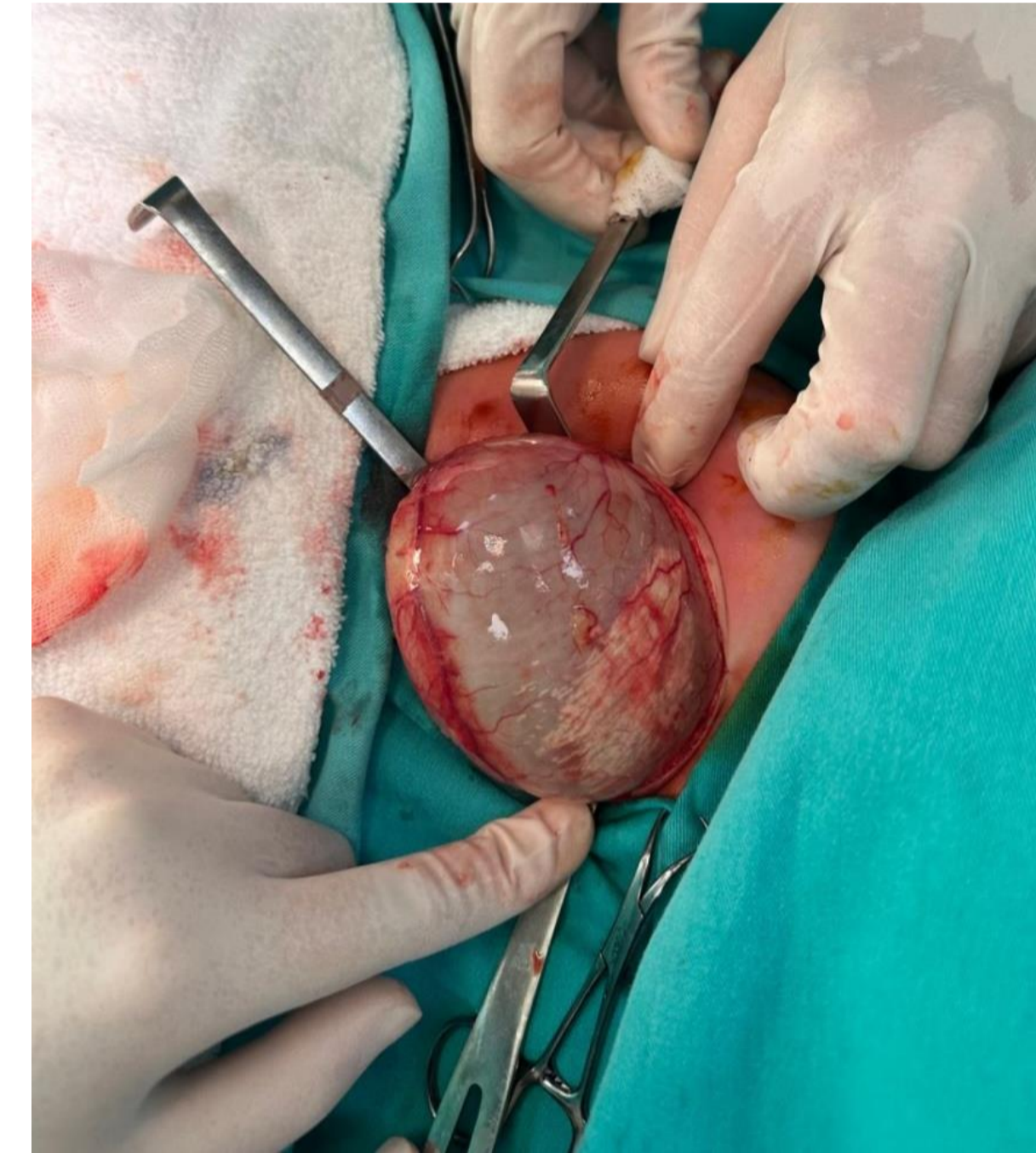
Resim 1. Doğum sonrası ilk gün karın röntgeninde gaz yok.



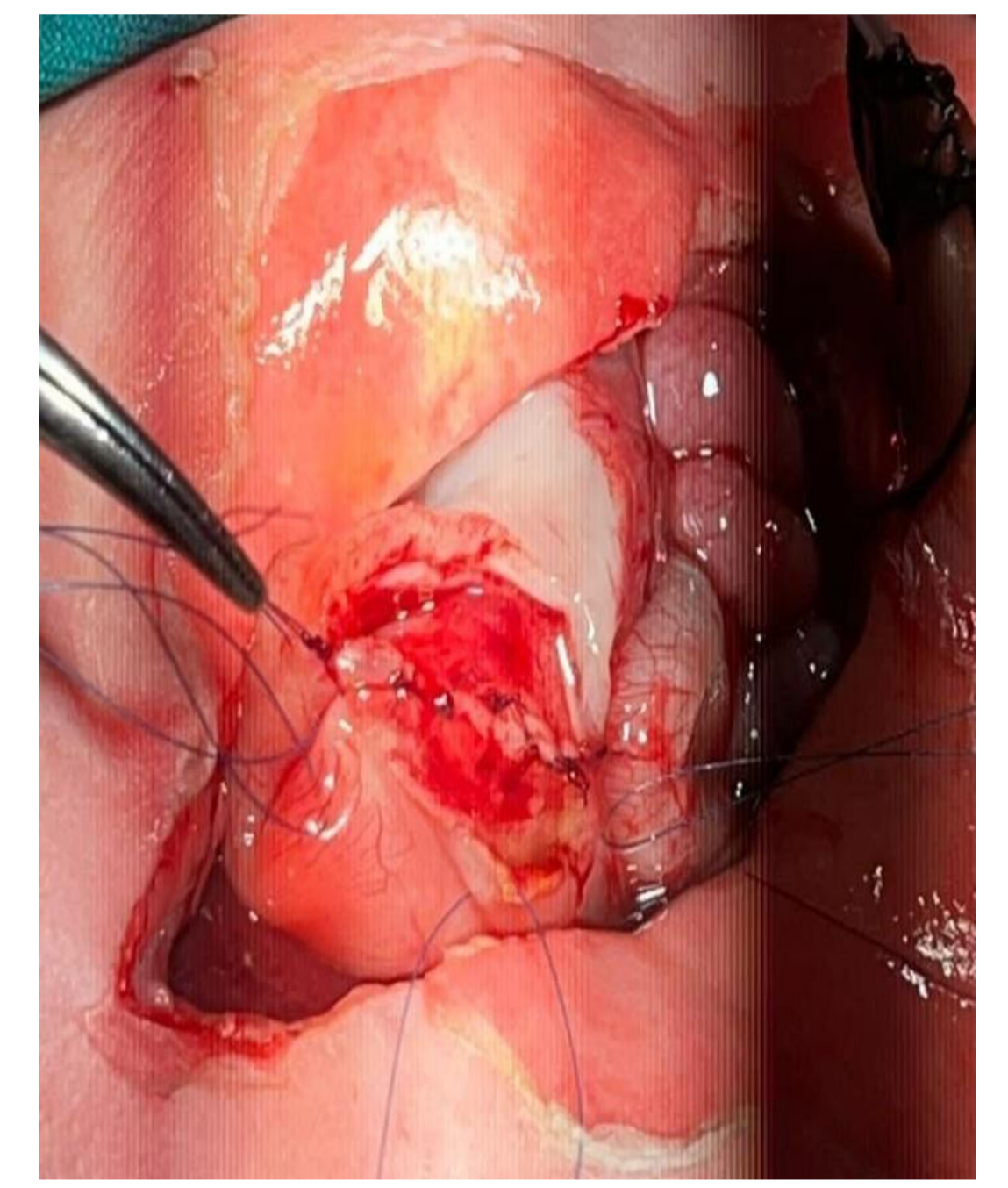
Resim 2.(A), (B) Aplazia kutis konjenita ve epidermolizis bülloza.



Resim 3. Opak madde mideye geçmedi.



Resim 4. Peroperatif görüntüler; Kistik mide



Resim 5. Gastroduodenostomi mide

## TARTIŞMA

PA, antenatal ultrasonografide polihidramnios veya fetal gastrik dilatasyon ile ortaya çıkabilir[8]. PA genellikle yenidoğanlarda doğumdan hemen sonra tekrarlayan safrsız kusma ve abdominal distansiyon geliştiğinde şüphelenilir. Direkt abdominal radyografide mide genişlemiştir ve midenin distalinde başka gaz yoktur. Bizim olgumuzda, aşırı gastrik dilatasyon nedeniyle his açısı daralmıştı ve gaz mideye geçemediği için karın gazdan arınmış olarak bulundu.[9] Bizim olgumuzda tip 2 pilorik atrezi vardı ve gastroduodenostomi uyguladık.[10]

Carmi Sendromu, PA ve jonksiyonel EB'nin bir arada bulunmasıyla karakterize edilen son derece nadir bir otozomal resesif genetik bozukluktur ve aplazia kutis konjenita ile hastaların yaklaşık %28'inde lokalize veya yaygın deri yokluğu ile karakterizedir.[11] Bizim vakamızda da aplazia kutis konjenita teşhisi kondu.

Carmi sendromlu hastaların prognozu da kötüdür, çoğunlukla sepsis ve böbrek yetmezliğinden kaynaklanan %75'e varan ölüm oranları ve ortalama ölüm süresi 30 gündür.[11]

## SONUÇ

PA'lı her yenidoğanda, ciltte büllöz lezyon derecesine bakılmaksızın Carmi sendromu dışlanmalıdır. Benzer şekilde, bir hastada EB'nin klinik belirtileri varsa, bizim vakamızda olduğu gibi, karında gaz görülmesi bile, yenidoğanlarda Carmi sendromu olasılığı düşünülmelidir. Carmi Sendromu otozomal resesif kalıtım örüntüsünü takip eder. Ailelere, sonraki çocuk sahibi olmadan önce genetik danışmanlık verilmelidir. Aileler, ultrasonografi ile prenatal tanı sırasında polihidramnios, mide büyümesi ve alt ekstremitte anomalileri gibi bulgular tespit edilirse Carmi sendromu hakkında bilgilendirilebilir.

## REFERANSLAR

- 1]Mithwani AA, Hashmi A, Adil S. Epidermolysis bullosa and congenital pyloric atresia. BMJ Case Rep. 2013 Sep;24(2013):bcr2013201207. DOI: 10.1136/bcr-2013-201207
- 2]Birnbaum RY, Landau D, Elbedour K, Ofir R, Birk OS, Carmi R. Deletion of the first pair of fibronectin type III repeats of the integrin beta-4 gene is associated with epidermolysis bullosa, pyloric atresia and aplasia cutis congenita in the original Carmi syndrome patients. Am J Med Genet A. 2008 Apr;146A(8):1063-6.
- 3]Sahebpor AA, Ghafari V, Shokohi L. Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa. Indian Pediatr. 2008 Oct;45(10):849-51.
- 4]Gupta R, Soni V, Mathur P, Goyal RB. Congenital pyloric atresia and associated anomalies: a case series. J Neonatal Surg. 2013 Oct;2(4):40.
- 5]Bajraktari U, Tander B, Cakmak C, Antik E, Rizalar R. Pyloric atresia associated with epidermolysis bullosa: report of two cases and review of the literature. Ulus Travma Acil Cerrahi Derg. 2012 May;18(3):271-3.
- 6]Tarakçı N, Konak M, Altunhan H, Yurtçu M, Örs R. Hypernatremic Dehydration Associated with Pyloric Atresia. Selcuk Med J. 2017;33(4):78-9.
- 7]Joshi M, Krishnan L, Kuruvilla S. Large Gastric Perforation in Carmi Syndrome: A Morbid Complication in a Rare Association and fluid loss are major cause of mortality in EB. J Neonatal Surg. 2012 Oct;1(4):57.
- 8]Mazzaro V, Nicolini U, De Luca L, Berti E, Caputo R. Prenatal diagnosis of junctional epidermolysis bullosa associated with pyloric atresia. J Med Genet. 1990 Apr;27(4):244-8.
- 9]Kocaoğlu C, Akilloglu I, Gunduz M, Sekmenli T. Unexpected Death Due to Acute Gastric Dilatation and Gastric Necrosis in an 11-Year-Old Boy. Pediatr Emerg Care. 2017 Nov;33(11):e131-3.
- 10]Okoye BO, Parikh DH, Buick RG, Lander AD. Pyloric atresia: five new cases, a new association, and a review of the literature with guidelines. J Pediatr Surg. 2000 Aug;35(8):1242-5.
- 11]Mylonas KS, Hayes M, Ko LN, Griggs CL, Kroschinsky D, Mastiakov PT. Clinical outcomes and molecular profile of patients with Carmi syndrome: A systematic review and evidence quality assessment. J Pediatr Surg. 2019 Jul;54(7):1351-8.