

Bartov syndróm asociovaný s epidermolysis bullosa junctionalis a s atréziou pyloru.

Nekroptická kazuistika

Katarína Adamicová¹, Tomáš Balhárek¹, Lucia Lúčanová², Oľga Nyitrayová³, Želmíra Fetisovová⁴

¹ Ústav patologickej anatómie JLF UK a UN Martin

² Neonatologická klinika JLF UK a UN Martin

³ Cytopathos, spol. s r. o., Bratislava

⁴ Dermatovenerologická klinika JLF UK a UN Martin

SOUHRN

Bartov syndróm, v literatúre známy aj pod akronymickým názvom CLAS (Congenital Localised Absence of Skin), prvý raz opísal Bart v roku 1966 ako vrodené lokalizované chýbanie kože, epidermolysis bullosa congenita a nechťové abnormality. V príspevku autori prezentujú makroskopický aj histologický nález nekroptického prípadu novorodenca s Bartovým syndrómom, s epidermolysis bullosa junctionalis a s atréziou pyloru, ktorý zomrel po 17 dňoch od narodenia a 13 dňoch od operácie stenózy pyloru.

Kľúčové slová: Bartov syndróm – atrézia pyloru – epidermolysis bullosa junctionalis – CLAS

Bart's syndrome associated with epidermolysis bullosa junctionalis and with pyloric atresia An autopsy case report

SUMMARY

Bart's syndrome, in literature also known under the name CLAS (Congenital Localised Absence of Skin), first described by Bart in 1966 as congenital localized absence of skin, epidermolysis bullosa congenita and nail abnormalities. The authors present a macroscopic and histological findings of a newborn with Bart's syndrome, with epidermolysis bullosa junctionalis and atresia pylori, who died 17 days after birth and 13 days after surgery for pyloric stenosis.

Key words: Bart's syndrome – atresia pylori – epidermolysis bullosa junctionalis – CLAS

Cesk Patol 2014; 50(4): 155–158

Bartov syndróm (BS) je patologická kombinácia tkanivových zmien, ktorá sa prejavuje bulóznou chorobou kože typu epidermolysis bullosa (EB), nechťovými abnormalitami a najmä lokalizovaným chýbaním rozlične veľkých ostrovčekov kože. V literatúre sa uvádza ako extrémne zriedkavé ochorenie (1). Ide o autozómovo dominantnú chorobu, ktorej podstatou je mutácia v exóne 73 *COL7A1*, spôsobujúca u postihnutých jednotlivcov nahradenie arginínu glycinom v „triple-helical domain“ kolagénu typu VII.

OPIS PRÍPADU

Klinický nález

Išlo o chlapca z prvej gravidity, rodinná anamnéza bola bez pozoruhodností. Začiatok prenatalnej diagnostiky bol od 10. týždňa gravidity, matka bola vyšetrená šesť ráz. Priebeh gravidity bol do 34. týždňa bez komplikácií. Náhle bola diagnostikovaná parciálna abrupcia placenty a vykonané vybavenie plodu *per*

sectionem caesaream. Popôrodná adaptácia novorodenca bola dobrá, Apgarovej skóre 10/10/10 b, pôrodná hmotnosť 2 000 g, dĺžka 44 cm. Na pravej dolnej končatine bol prítomný rozsiahly defekt kože od kolena až na dorsum pedis.

Okrem najväčšieho defektu sa postupne na fragilnej a tenkej koži v rozličnej lokalizácii vytvárali pľuzgiere a plochy rán, najmä po manipulácii s dieťaťom. Kožný nález bol predbežne uzavretý ako EB. Na nechtoch dolných končatín boli zaznamenané dystrofické zmeny ako praskliny, strata transparentnosti nechtovej platničky a jej škvritnosť.

Ďalšími znázorňovacími a klinickými vyšetreniami sa zistil kompenzovaný ventrikuloseptálny defekt srdca a atrézia pyloru. Na štvrtý deň života sa realizovala laparotómia s resekciou atretickej časti pyloru a s následnou anastomózou duodena. Výkon bol ukončený revíziou operačnej oblasti. Pooperačne dieťa vyžadovalo umelú pľúcnu ventiláciu. Postupne bola zistená pozitívna hemokultúra na dva druhy stafylokokov a progresia bolestivých reakcií dieťaťa. Na deviaty pooperačný deň sa stav pacienta zhoršil, pri minimálnej manipulácii reagoval spazmom a významnou desaturáciou. Napriek kontinuálnej resuscitačnej liečbe nastúpilo multiorgánové zlyhanie a rozvrat vnútorného prostredia. Vo veku 17 dní dieťaťa ošetrojúci lekár konštatoval exitus letalis.

Nekroptický nález

Koža bola na celom tele fragilná, poškodzovala sa aj pri najjemnejšej manipulácii. Na končatinách, chrbte a hlave boli po-

✉ Adresa pro korespondenci:

Prof. MUDr. Katarína Adamicová, PhD.

Ústav patologickej anatómie JLF UK a UNM

Kollárova 2, 036 59 Martin

e-mail: adamicova@jfmed.uniba.sk

mobil: +421 903 513 122