

## אפלזיה עורית נורשת (Aplasia cutis congenita)

אסמכתא ב'אורפה': 1114

### הגדרת המחלה

הפרעת עור נדירה המאופיינת על-ידי חסר מקומי של עור המופיע בדרך כלל בקרקפת אך יכול להתרחש בכל מקום בגוף כולל הפנים, פלג גוף עליון והגפיים. אפלזיה עורית נורשת (ACC) עשויה לעיתים להיות קשורה לחריגות אחרות.

### אפידמיולוגיה

שכיחות ACC בעולם היא כ-1/10,000 לידות חיות.

### תיאור קליני

ACC מובחנת כבר בלידה ובדרך כלל מציגה כנגע יחיד, על או ליד הנקודה הגבוהה ביותר בקרקפת (vertex). עשויים גם להופיע נגעים מרובים על הקרקפת או במקומות אחרים. הנגע היחיד עשוי להיות להשתנות במראה מפגם שטחי, עגול או סגלגל, בעל שוליים מוגדרים היטב או צלקת אטרופית, ועד כיב מפריש או בשלבי גרנולציה הממשיך עד העצם (ACC לא קרומית). הנגעים עשויים לנוע בקוטרם בין מספר מילימטרים ועד מעל 10 ס"מ. בחלק מהפגמים עשוי להיות כיסוי קרומי המתמלא בנוזל, מצב הנותן מראה שלפוחית (ACC קרומית). קווצת שיער ארוך בעל צבע כהה (hair collar sign) עשויה להיות נוכחת סביב הנגע הקרומי ולהעיד על דיסרפיזם של הגולגולת. ACC קרומית אינה קשורה לחריגות שאינן נירואקטודרמליות. סיווג פרידן נפוץ מחלק את ACC ל-9 קבוצות על בסיס גורם, מיקום ופגמים קשורים.

### אטיולוגיה

האטיולוגיה מרובה. גורמים גנטיים (כולל מוטציות מעוררות מחלה בגנים *BMS1* (10q11.21) ו-*DLL4* (15q15.1)) זוהו במספר משפחות, טרטוגנים, הידבקות אמניוטית, חריגות בכלי דם וגורמים פרמקולוגיים (לדוגמה תיראוסטטים כגון מתימזול, חומצה ולפרואית, בנזודיאזפינים, הפרין) וסמים (קוקאין), טראומה בתוך הרחם וזיהומים עם וירוס ההרפס נקשרו כולם למצב. הוצע כי ACC קרומית של הקרקפת נובעת מסגירה לא מלאה של קווי איחוי אקטודרמלים, בעוד שנראה כי ACC לא-קרומית נובעת מגורמים הקשורים לכלי דם.

### טכניקות אבחון

יילודים עם ACC צריכים לעבור בדיקות קפדניות לחריגות קשורות. מקרים נרחבים של ACC מצריכים MRI מידי להערכת מלפורמציות מלוות של העצמות ובתוך הגולגולת. בדיקה היסטולוגית של נגעי ACC שהחלימו מראה רקמה דמוית צלקת חסרת מבנים עוריים וסיבים אלסטיים. ACC קרומית עשויה לחשוף רקמת מוח הטרורופית.

### אבחנה מבדלת

אבחנות מבדלות כוללות נגעים טראומטיים, זיהומים מקומיים בקרקפת, ציסטה דרמואידית (של הפנים, הצוואר או האף או כזו המערבת את מערכת העצבים המרכזית), אנצפלוצל מבודד, מניגוצל והטרורופיה נירונלית נודולרית. ככל שהילד גדל וההצטלקות מתקדמת, יש לשקול שומות שומניות, *nevus psiloliparus*, סקלרודרמה

## הרשת למחלות נדירות ותרופות יתומות

תרגום הפורטל אורפנט לשפה העברית מבוצע ביוזמת צוות המכון למחלות נדירות

המרכז הרפואי שיבא תל השומר

ממוקדת וסוגים אחרים של אלופציה צלקתית. ניתן בטעות להחשיב צלקות היפרטרופיות לגידולים בקרקפת. ACC עשויה להתרחש בהקשר לאפידרמוליזיס שלפוחיתי נורש ולשומות אפידרמליות ואורגנואידיות ( didymosis aplasticosebacea). היא עשויה גם להופיע כחלק ממגוון תסמונות כולל: חריגות כרומוזומליות (בעיקר טריזומיה 13), תסמונות אדמס-אוליבר, ג'והנסון-בליזרד, תסמונת SCALP, דיספלזיה דרמלית מקומית של הפנים, תסמונת אוקולוצרברוקוטנית, תסמונת קרקפת-אוזן-פטמה, תסמונת טוריאלו-לקסי-דרוסט, תסמונת אפלזיה עורית נורשת-לימפנג'אקטזיה של המעי, תסמונת אפלזיה עורית-מיופיה, תסמונת cutis verticis gyrate-אפלזיה של בלוטת התריס-נכות אינטלקטואלית, ואחרים.

### אבחון טרום-לידתי

אבחון טרום-לידתי מוגבל לסוגי ACC עם מקור תורשתי ניתן להעברה.

### ייעוץ גנטי

מרבית המקרים של ACC שאינה חלק מתסמונת הינם ספורדיים, אך דווח על מקרים משפחתיים של הורשה אוטוזומלית דומיננטית (כולל וריאנטים פתוגניים ב-BSM1 ו-DLL4).

### ניהול וטיפול

אין לבצע ביופסיה, ניקוז או כריתה של הנגעים ללא דימות מוקדם. טיפול ב-ACC בדרך כלל כולל גישה שמרנית (ניקוי עדין, חומרי חיטוי מקומיים, חבישות הידרוקולואידיות) המאפשרת לנגעים להחלים בכוונה שנייה, כאשר ניתן. תיקון תוך שימוש במתלה עורי והשתלות מומלץ עבור נגעים גדולים יותר בלבד, כגון אלו הנמשכים עד הדורה מדרה, כדי למנוע דימומים או זיהום.

### פרוגנוזה

מקרים פחות חמורים בדרך כלל מחלימים בתוך שבועות עד חודשים אך האלופציה נשארת. פגמים בבסיס או קשורים עשויים להשפיע באופן משמעותי על התמותה והתחלואה.

### מבקר מומחה:

פרופ' הנינג האם

עדכון אחרון: 11/2019

תאריך תרגום: 18/08/2021

תקציר זה תורגם ומוגש כשירות לציבור בתמיכת:



מסמך זה מפורסם לצורך מידע בלבד. החומר המפורט בו לא נועד בשום אופן להוות תחליף לטיפול רפואי מקצועי על ידי מומחה מוסמך ואין להשתמש בו כבסיס לאבחון או טיפול.



"למתן חסות אין כל השפעה על תוכן התרגום/מאגר הנתונים והוא אינו בלעדי"

