

Harlequin Fetus

Özgen ERALP*

Nilgün KÖKSAL**

Mustafa HACIMUSTAFAOĞLU**

Günseli KAYIHAN***

ÖZET

Ichthyosiform dermatozlar klinik olarak kuru ve soyulan deri ile karakterli bir deri hastalığı grubudur. Harlequin fetus tüm ichthyosislerden en ağır şeklidir, nadir görülür ve otosomal resesif geçer.

Kliniğimizde yatan harlequin ichthyosisli olgu sunuldu. Hastalığın klinik özellikleri ve gelişimi gözden geçirildi.

SUMMARY

Harlequin Fetus

Ichthyosis refers to heterogenous group of skin disorders characterised clinically by dry and scaly skin. Harlequin fetus is a rare and the most severe form of ichthyosiform erythroderma and has an autosomal recessive mode of inheritance.

* Prof. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı.

** Uzm. Dr.; U.Ü. Tıp Fak. Çocuk Sağ. ve Hast. Anabilim Dalı.

*** Zübeyde Hanım Doğumevi, Çocuk Sağ. ve Hast. Uzmanı.

A case of Harlequin ichthyosis is being reported. The clinical finding and progressive has been reviewed.

Ichthyosiform dermatozlar esas olarak epidermisi ilgilendiren herediter keratinizasyon bozukluklarıdır. Harlequin fetus tüm ichthyosislerin en dramatik görünümü ve en ağır şeklidir. Harlequin fetus otozomal resesif kalıtım gösteren, bütün vücutta kalınlaşmış yarılmış boynuzsu plakların bulunduğu, tipik yüz görünümü ile karakterize ağır bir tablodur. Vakalar genellikle bir hafta içinde kaybedilir¹. Çok nadirdir. Son 10 yılı aşkın sürede literatürde 10 vaka tanımlanmıştır^{2,3,4}. Yazımızda kliniğimizde yatmış olan Harlequin fetus olgusu sunulmuş ve hastalığın klinik özellikleri ve tedavi yaklaşımları tartışılmıştır.

VAKA TAKDİMİ

17 Mayıs 1989'da bir devlet kuruluşunda doğurtulan olgumuzun gestasyonel yaşı 28 hafta idi. Annesi 17 yaşında bir primipardı. Anne ve baba birinci derece akrabaydı ve annenin daha önce bir düşüğü olmuştu. Olgunun 1. dakika apgarı 1-2, 5. dakika apgarı 4 idi. Hemen kliniğimize sevk edilen olgunun, 3 saatlikken tarafımızdan yapılan fizik muayenesinde tespit ettiğimiz bulgular şöyleydi. Doğum ağırlığı 1200 gr (% 50-75), boyu 38 cm (% 50-75), baş çevresi 29 cm (% 50-75).

Genel durumu bozduktu, aktivitesi düşüktü. Yenidoğan refleksleri alınmıyordu. Solunumu yüzeysel ve düzensizdi. Tüm vücut derisi kalın ve kuruydu, yer yer oldukça derin çatlaklar, yarıklar mevcuttu. Deri çok pis kokuyordu. Saçları, kaşları ve kirpikleri yoktu. Gözlerde ektropion ve kemozis vardı. Ağız oldukça büyüktü ve dudakları dışa dönmüştü. Burnu oldukça basıktı, sadece burun delikleri belirgindi. Kulakları düşüktü ve iyi gelişmemişti. Tüm ekstremiteler hareketleri kısıtlıydı. El ve ayak parmakları ödemliydi ve fleksiyon postüründe pençe gibi kıvrılmıştı. Resim 1 ve 2'de olgumuzun tüm bu özellikleri görülmektedir.

Olgu harlequin fetus ön tanısıyla yatırıldı. Deri kalın, en ufak travmayla çatlaklar oluştuğu ve damar görülemediği için umbilikal kateter takıldı. İntravenöz antibiyotik (Cefotaksim 100 mg/kg, Amikasin 15 mg/kg) başlandı, günlük kalorisi ve sıvısı düzenlendi. Oral beslenemediği için total parenteral beslenmeye geçildi. Küvöz bakımına alındı. Antibiyotikli pomad deri yüzeyine tatbik edildi. 3 hafta kadar kliniğimizde takip edilen olgu 22 günlükken öldü. Postmortem kan kültüründe enterobakter üredi. Aldığı antibiyotiklere dirençliydi.



Resim: 1
Olgumuzun tipik
yüz görünümü



Resim: 2
Vücudundaki yarıklar, el ve
ayaklarındaki pençe görünümü

TARTIŞMA

Harlequin fetus ilk kez 1750'de Hart tarafından tanımlanmıştır. Bu bebeklerde kalınlaşmış, yer yer çatlamış hatta yarıklarla karakterli deri, hipoplazik düzleşmiş bir burun vardır. Gözlerde ektropion ve kemozis vardır. Ağız açık ve gergindir, dudaklar dışa dönmüştür. Başta saç, yüzde kaş ve kirpik, elde tırnaklar olmayabilir. Eklem hareketleri kısıtlıdır. Hastalarda emme güçlüğü ve respiratuar zorluk vardır^{1,2}.

Harlequin fetusun popülasyon insidansı 1/300.000 olarak bildirilmiştir⁵. Herediter bir hastalık olup genetik geçişin otozomal resesif olduğu kabul edilir. Olgular sıklıkla prematüre doğarlar¹.

Yukarda sözü edilen temel klinik bulgulara ek olarak bazı vakalarda timusda atrofi veya hipertrofi, tiroide hipoplazi, akciğerlerde hipoplazi, hemivertebral gibi anomalilere rastlanmıştır².

Histolojik olarak deride ana bulgu hiperkeratozudur. Deride stratum korneumda kolesterol ve trigliserid düzeylerinin yüksek olduğu ve elektron mikroskopunda stratum korneumda gözlenen vakuollerin bunlara bağlı olduğu öne sürülmüştür. Epidermal hücre maturasyonunun kolesterol esterifikasyonu ile yakın ilgisi olduğu, hastalıklı derideki lipid metabolizma bozukluğunun bu olaya sebep olduğu ileri sürülür. Bazı çalışmalarda deride stratum corneumda kreatin anormalliği ve normalde bulunan protein yerine B fibröz proteinde relatif fazlalık olduğu gösterilmiştir⁶.

Hastalığın kesin tanısı histolojik özelliklerin spesifik olmaması; genetik geçişin tanıda genellikle yardımcı olmaması nedeniyle klinik olarak yapılır. Biz olgumuzun tanısını tipik fizik muayene bulguları ile koyduk. Olgumuzun anne babasının birinci dereceden akraba olması da tanımımızı destekliyordu. Bütün harlequin fetus olgularının görünüm itibarıyla fotoğrafları birbirine çok benzer⁴. Diğer olguların ve bizim olgunun fotoğrafı aynı olgunun farklı fotoğrafları denecek kadar benziyordu.

Bebek eğer canlı doğmuşsa, genellikle ilk hafta içinde ölür. Bizim olgumuzda üç haftalıkken öldü. Şimdiye kadar sadece 2 vaka çok yoğun bakımla 9 ay ve 2.5 yaşına kadar yaşatılabilmıştır⁴. Ölüm nedenleri arasında akciğer yetersizliği, hipotermi, derin deri yarıklarından enfeksiyon, sepsis, pnömoni, dehidratasyon ve elektrolit bozukluğu sayılabilir⁶.

Kesin etkili bir tedavisi yoktur. Uygulanan tedaviler arasında yağlama, salisilik asit içeren çeşitli keratolitik ajanlar, tiroid ekstreleri, retinoik asit, oral ve lokal vitamin E tatbiki sayılabilir. Hastanın beslenmesi, uygun kalori ve sıvı verilmesi, ısı regülasyonu, uygun nemli ortam, sepsisin önlenmesi son derece önemlidir^{2,6}. Literatürde 2.5 yaşına kadar yaşatılabilen tek vakada destekleyici yoğun

tedavinin yanısıra günde 2 kez 1 mg etretinate verilmiş ve hastada süreç içinde nonbullos ichthyosiform eritrodermiye benzer bir dönüşüm gözlenmiştir⁴.

Ailelere, hastalık genetik geçişli bir hastalık olduğu için genetik danışma verilmelidir. Prenatal tanısı fetoskopi ve fetal deri biyopsisi ile mümkün olabilir⁸.

KAYNAKLAR

1. BEHRMAN, R.E., VAUGHAN, V.C.: III Nelson Textbook of Pediatrics. Philadelphia, Saunders 1987, pp. 1697.
2. LAWLOR, F., PEIRIS, S.: Harlequin fetus successfully treated with etretinate. British Journal of Dermatology, 112: 585, 1985.
3. THORA, S., CHONSORIA, M.: Harlequin ichthyosis with empyema thoracis. Indian J. Pediatr., 53: 295, 1986.
4. LAWLOR, F.: Progress of a Harlequin Fetus to Nonbullos Ichthyosiform. Erythroderma. Pediatrics. 82: 870, 1988.
5. VONDERSTEEN, P.R., MULLER, S.A.: Lamellar ichthyosis an enzyme histochemical, light and electron microscopic study. Arch. Derm. 106: 694, 1972.
6. MADHAVACHANDRON, N., SABARINATH, K.: Congenital ichthyosiform erythroderma and harlequin ichthyosis. Indian. J. Pediatr. 50: 672, 1983.
7. BUXMAN, M.M., GOODKIN, P.E.: Harlequin ichthyosis with epidermal lipid anomaly. Archives of Dermatology, 115: 189, 1989.
8. ELIOS, S., MOZUR, M.: Parental diagnosis of harlequin ichthyosis. Clin. Genet. 17: 275, 1980.

Prof. Dr. Özgen ERALP
U.Ü. Tıp Fakültesi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları
Anabilim Dalı Başkanı
BURSA