

Bir Kollodion Bebekte Konjenital Ektropiyon

Congenital Ectropion in a Collodion Baby: Case Report

Pınar ALTIAYLIK ÖZER,^a
Asuman GÜRKAN,^b
Serdar BEKEN,^c
Nurullah OKUMUŞ^c

^aGöz Hastalıkları Kliniği,
^bDermatoloji Kliniği,
^cNeonatoloji Kliniği,
Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve
Çocuk Hastalıkları Hastanesi,
Ankara

Geliş Tarihi/Received: 11.06.2012
Kabul Tarihi/Accepted: 12.09.2012

Yazışma Adresi/Correspondence:
Pınar ALTIAYLIK ÖZER
Dr. Sami Ulus Kadın Doğum ve
Çocuk Hastalıkları Hastanesi,
Göz Hastalıkları Kliniği, Ankara,
TÜRKİYE/TURKEY
drpinar@yahoo.com

ÖZET Konjenital lameller iktiyosis, deride anormal keratinizasyon ile karakterize, nadir görülen bir deri hastalığıdır. Bu hastalığa sahip bebekler, parşömen kâğıdına benzer “kollodion membran” denen bir zar ile kaplı doğarlar. Bu nedenle “kollodion bebek” olarak adlandırılırlar. Eklabium (dudak mukozasının dışı dönmesi), kulak deformiteleri (en sık yayvan kulak) ve ciltteki anormal keratinizasyona sekonder konjenital ektropiyon bu bebeklerdeki tipik yüz görünümü bulgularıdır. Bu çalışmada, 18 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden, normal spontan vajinal yolla, 34 hafta 2480 g olarak, kollodion membran ile kaplı doğan, konjenital ektropiyon tespit edilen, ancak tedavi sonrası ektropiyonu ve diğer cilt bulguları tamamen düzelen bir kız bebek sunulmuştur. Bu olgu ile ender görülen bir cilt hastalığı olan lamellar iktiyosisin, eşlik eden ektropiyon varlığı nedeni ile oftalmologlara tanıtılması amaçlanmıştır.

Anahtar Kelimeler: Ektropiyon; deri hastalıkları; kollodion; iktiyosis, ameller; konjenital

ABSTRACT Congenital lamellary ichthyosis is a rare skin disorder characterised by abnormal skin keratinization. Babies with this disorder are born covered with a parchomene like collodion membrane. That's why they are named as collodion babies. Eclabium (eversion of oral mucosa), ear deformity (mostly wide set ears) and congenital ectropion secondary to abnormal keratinization of the skin are the typical facial findings of these cases. We present a baby with lamellary ichthyosis, from the first parity of an 18 years old mother, born covered with a collodion membrane, by normal spontaneous vaginal route, as 34 weeks of gestational age and with a weight of 2480 g. Congenital ectropion was observed but both eye and skin findings totally recovered after medical treatment. This case aims to present a rare dermatologic disease-lamellar ichthyosis (collodion baby) to the ophthalmologists due to the coexistence of ectropion in these babies.

Key Words: Ectropion; skin diseases; collodion; ichthyosis, lamellar; congenital

Türkiye Klinikleri J Ophthalmol 2013;22(1):60-4

“Kollodion bebek” ilk kez 1841 yılında Seeligman tarafından “sebore skuamoza neonatorum” olarak tanımlanmış, “lamellar iktiyosis” olarak da bilinen bir cilt hastalığıdır.¹ Otozomal resesif geçtiği bilinmektedir, ancak otozomal dominant geçiş de bildirilmiştir.^{2,3} Kollodion bebekler parşömen kâğıdına benzer bir membrana sarılı olarak doğarlar ve genellikle prematüredirler.¹ Bu gergin membran doğumdan sonraki ilk günlerde çatlamaya başlar ve birkaç hafta içerisinde tam dökülme gerçekleşir. Bu bebeklerin yaşamlarının ilk günlerinde psödodismorfik yüz görünimleri (ektropiyon, eklabium ve yayvan kulakları) vardır.

Başlıca komplikasyon hayatın ilk günlerinde ortaya çıkan, amniyotik sıvının içindeki skuamoz materyalin aspirasyonuna sekonder gelişen pnömonidir. Kollodion zarın daha sonra dökülmesiyle birlikte ortaya çıkan yetersiz cilt bariyeri yüzünden hipotermi, artmış sıvı kaybı, hiponatremik dehidratasyon, cilt enfeksiyonu ve sepsis tablosu gelişebildiği bildirilmiştir.⁴ Ancak sepsis erken tedavi edilir, deri topikal ajanlarla nemlendirilerek korunur ve bu bebeklerde metabolik değişiklikler yakından izlenirse ölüm oranı büyük ölçüde azaltılmaktadır.⁵

Bu bebeklerde ektropiyon diagnostik bir belirtidir ve korneal perforasyona kadar varabilen ciddi korneal komplikasyonlara neden olabilir. Bu çalışmada, nadir gözlenen bir cilt hastalığı olan lamellar iktiyosisli bir kollodion bebekte görülen konjenital ektropiyon ve tedavisi sunulmaktadır. Bu çalışma ile kollodion bebeklerde görülen skatrisyel konjenital ektropiyona yaklaşım literatür eşliğinde tartışılarak bu hastalığın oftalmologlara tanıtılması amaçlanmıştır.

OLGU SUNUMU

Çalışmamızda, kollodion bebek tanısı alan üç günlük bir kız bebek sunulmaktadır. Olgu 18 yaşındaki annenin ilk gebeliğinden normal spontan vajinal yolla, 34. hafta 2480 g olarak doğmuş, anne-babasında ikinci derece akrabalık bildirilmiştir. Olgunun sunumu öncesi ailesinden bilgilendirilmiş olur alınmıştır.

Olgunun harici muayenesinde saçlı deride, yüzde ve avuç içi ve ayak tabanı dâhil olmak üzere, bütün vücutta yaygın epidermal soyulmalar ve sarı renkli skuamalar izlenmekte idi (Resim 1). Saçlar seyrek ve incelmış, ön fontanel 5x5 mm açıktı. Kalp tepe atımı 145/dk, solunum sayısı 40/dk ve akciğerlerinde anormal dinleme bulgusu yoktu. Bütün ekstremitelerde eklemlerde ekstansiyon kısıtlılığı vardı. Moro refleksi zayıf alınıyordu, emme ve yalalama refleksi yoktu. Yapılan tetkiklerinde tam kan, idrar incelemesi ve kan biyokimya değerleri normal sınırlar içinde idi. Akciğer grafisi ve batin ultrasonografisi doğaldı.

El ve ayak parmaklarında psödokontraktür, ağız çevresinde deride esneklik kaybına bağlı balık



RESİM 1: Tüm vücutta yaygın epidermal soyulmalar ve sarı renkli skuamalar. (Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

ağız görünümü, üst göz kapaklarında daha belirgin olmak üzere bilateral üst ve alt kapaklarda ektropiyon mevcuttu (Resim 2). Kapaklar blefarosta ile güçlükle açıldı, her iki gözde kornea saydam, pupillalar izokorik, ışık refleksleri doğal gözlenmekte idi.

Tedavide cildi nemlendirmeye yönelik, vazelin ile günde sekiz kez cilt bakımı yapıldı. Gözde ektropiyon olması nedeni ile gözlere saat başı polivinil alkol+povidon içeren suni gözyaşı (Refresh®) ve basitrasin+neomisin sülfat içeren göz pomadı (Thiocilline®) ile kapama uygulandı. Takibinde ikinci haftada cilt bulguları belirgin olarak azaldı ve ektropiyonu medikal tedavi ile düzeldi (Resim 3). Hasta, yenidoğan ünitesinde yatarak tedavisinin üçüncü haftasında D vitamini ve demir profilaksisi önerilerek şifa ile taburcu edildi. Halen iki aylık olan bebekte yeni bir iktiyosis atağı gözlenmedi.

TARTIŞMA

İktiyosiform dermatozlar deride kuruluk ve kepeklenme ile karakterize, herediter bir grup deri hastalığıdır. Klinik, histolojik ve genetik kriterlere göre dört majör grupta incelenir: İktiyosis vulgaris, X'e bağlı iktiyosis, epidermolitik hiperkeratozis ve otozomal resesif (lamellar) iktiyosisler.^{6,7}

Kollodion bebek sendromu, lameller iktiyosis olarak da adlandırılan; nadir görülen, doğumla başlayan ve yaşam boyu devam eden şiddetli otozomal

**RESİM 2:** Ektropiyon.(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)**RESİM 3:** Tedavinin ikinci haftasında ektropiyonda gerileme.(Renkli hali için Bkz. <http://oftalmoloji.turkiyeklinikleri.com/>)

resesif bir iktiyosis tipidir. Bu konjenital cilt hastalığı 1/200 000-1/300 000 doğumda bir görülür.^{6,7} Erkek kız oranı eşittir.⁸ Bu hastalarda proliferatif hiperkeratozla ilişkili artmış epidermal turnover vardır. Transglutaminaz gen mutasyonunun bu değişikliğe neden olduğu ortaya konmuştur.⁶⁻⁸

Kollodion bebek tanısı klinik görünüm ile konulur.¹ Bebekler doğumda parşömen kağıdına benzer zırh gibi kalın bir membran ile kaplıdır, sadece saçlar ve lanugo tüyleri bu membranı delerek dışarı çıkar. Bu membran soyulduktan sonra lameller iktiyosis için karakteristik olan skalp ve fleksural bölgeleri de içeren değişken eritem ortaya çıkar. Etkilenen fetüsler tipik deri görünümünün yanı sıra sıklıkla fasyal anomaliler de içerirler.^{9,10} Bu olgularda göz kapakları ve yüz derisinin aşırı kuruluğu ve kontraktürüne bağlı ektropiyon gelişir. Ektropiyon varlığı iktiyosiform dermatozlar içerisinde lameller iktiyosise özgü bir bulgudur.¹¹ Eklabium, nazal hipoplazi ve anoti de tabloya eşlik edebilir.^{9,10} Ektropiyon, göz kuruluğuna; eklabium ise yenidoğanda ağzın devamlı açık kalması nedeni ile emme yetersizliğine yol açabilir. Kulak ve burun içindeki membran, skuam birikimi otit ve nefes alma güçlüğüne sebep olabileceğinden, ileri olgularda temizlenmesi gereklidir. Bizim sunduğumuz olguda da ektropiyon ve eklabium mevcuttu, ağız hareketleri ise normaldi.

Bu hastalarda skatrisyel alopesi, parmaklarda oluklanmalar, ekstremitelerde infleksibilite olabilir. Ekstremiteler genelde kalınlaşmış derinin neden olduğu eklem kısıtlılığı nedeni ile fleksiyondadır, el ve ayak parmaklarında hipoplastik falanksalar bulunabilir. Hipotiroidi ile birlikteliği bildirilmiştir.¹² Deride kalınlaşma ve plaklar arası fissürler, derinin bariyer fonksiyonunu ortadan kaldırır, ısı intoleransına neden olur, yenidoğan metabolik anormalliklere ve enfeksiyonlara yatkın hale gelir. Bu olgularda görülen iki önemli komplikasyondan biri sepsis, diğeri ise hipernatremik dehidratasyondur.¹³⁻¹⁵ Bizim olgumuzda bu komplikasyonların hiçbiri gözlenmedi.

Bu hastalığın tam bir tedavisi yoktur, semptomları azaltmak için cildi nemlendirmeye yönelik destek tedavisi verilir. Bu amaçla vazelin ile yoğun nemlendirme yanında, alfa hidroksi asit, topikal ve sistemik retinoidler kullanılabilir. Kollodion membranın mekanik soyulması önerilmez.

Bu olgularda kollodion kılıfın mikroskopik incelemesinde PAS pozitif kalın sert stratum korneum yanında ince zayıf stratum granülozum ve

normal mitotik aktivite gösteren akantotik olmayan stratum spinosum tabakaları ortaya konulmuştur.¹⁶ Hastamızda da derinin histopatolojik incelenmesi yapıldı ve hafif akantotik çok katlı yassı epitelyum ile örtülü, PAS boyamada keratin tabakada fokal birikimler gözlenen vezikülopüstüler dermatoz olarak rapor edildi.

Kollodion bebeklerde bildirilmiş göz bulguları skatrisyel ektropiyon, ektropiyona sekonder ekspozure keratiti, tek taraflı megalokornea, belirgin korneal sinirler, blefarit, meibomian bez yokluğu, trikiasis, madarozis ve punktum agenezisidir.¹⁷⁻¹⁹ Bu bebeklerin 1/3'ünde, ciddi cilt kuruluğu ve takip eden kontraktür nedeni ile bilateral skatrisyel ektropiyon gelişir. Sekonder olarak korneanın açık kalması korneal ülser, hatta korneal perforasyona kadar giden sonuçlara neden olabilir.²⁰ Ektropiyon ve ektropiyon şiddetine bağlı olarak konjonktiva ve korneada gelişen sekonder değişiklikler tüm iktiyosis tipleri içerisinde yalnız lameller iktiyosis olgularında gözlenir.^{11,21}

X'e bağlı olan iktiyosis türlerinde ektropiyonun konjenital katarakt ile birlikteliği de bildirilmiştir.²² Lameller iktiyosisteki ektropiyona erken dönemde müdahale edildiğinde, olguların yarısı konservatif tedaviden fayda görür.²³ Ciddi olgularda ektropiyon cerrahisi gerekebilir. Ancak cildin otograft olarak kullanıma uygun olmaması bu olgularda ektropiyon cerrahisinde güçlükler neden olmaktadır. Bu olgulardaki cerrahi tedaviye yönelik spesifik yayınlar fazla olmamakla birlikte son yıllarda bu olgularda, ilerleyen yaşlarda oral mukozadan alınan greft ile kapaklara yönelik cerrahi tedavi bildirilmiştir.²⁴ Bir başka yayında, ciddi bilateral üst ve alt kapak ektropiyonuna bağlı ekspozure keratopati gözlenen medikal tedaviye ya-

nıtsız altı aylık bir lameller iktiyosis olgusunda, an-neden alınan allograft cilt ile skatrisyel ektropiyona yönelik kapak cerrahisi uygulanmış ve 10 aylık takipte ektropiyonun düzeldiği bildirilmiştir.²⁵ Bizim olgumuzda, her iki gözde alt ve üst kapaklardaki ektropiyon, cilt ve gözlere yönelik tedavinin erken başlanması ve sıkı takip ile korneal komplikasyon oluşmadan geriledi. Olgumuzdaki ektropiyonun medikal tedaviye iyi yanıtı literatürde bildirilen, kollodion bebeklerdeki diğer ektropiyon olguları ile paralellik göstermektedir.^{11,18,19,23}

SONUÇ

Bu olgu ile iktiyosis olgularında oftalmolojik muayenenin önemi vurgulanmak istenmiştir.

İktiyosisli bebeklerde oftalmolojik muayene ile hastalığın tipinin tayininde ve kalıtım modelinin saptanmasında kullanılacak önemli bulgular elde edilebilir. Bu sayede aileye genetik danışmanlık verilmesi ve olgunun gelişecek olası göz komplikasyonları açısından da takip ve tedaviye alınması sağlanabilir.

Genotipik ve fenotipik olarak farklılıklar gösteren bir iktiyosis tipi olan lameller iktiyosis ile ilgili olarak ise hastalığın tedavisi ve klinik özellikleri konusunda daha çok vakayı içeren geniş çaplı araştırmalara ihtiyaç olduğu düşünülmektedir.

Kollodion bebek olarak doğan lameller iktiyosisli bebeklerin tedavisinde ilk yaklaşım yoğun bakım olmalıdır. Sıvı kaybına ve hipotermiye eğilimleri, sepsis ve deri enfeksiyonu riski nedeni ile kuvöz içinde izlenmeleri; ayrıca bu olguların tedavi planlamasında yenidoğan uzmanlarının yanında oftalmologlar ve dermatologların bir arada multidisipliner şekilde çalışması bu bebeklerde ölüm ve sekel oranını azaltacaktır.

KAYNAKLAR

1. Esterly NB, Solomon LM. Congenital and hereditary disorders of the skin. In: Tausch HW, Ballard RA, Avery ME eds. Disease of the Newborn. 6th ed. Philadelphia: WB Saunders; 1991. p. 973-84.
2. Traupe H, Kolde G, Happle R. Autosomal dominant lamellar ichthyosis: a new skin disorder. Clin Genet 1984;26(5):457-61.
3. Toribio J, Fernández Redondo V, Peteiro C, Zulaica A, Fabeiro JM. Autosomal dominant lamellar ichthyosis. Clin Genet 1986;30(2): 122-6.
4. Esterly NB. The skin. In: Behrman RE, Kliegman RM, Nelson WE, Vaughan VC, eds. Textbook of Pediatrics. 14th ed. Philadelphia: WB Saunders; 1992. p.1621-88.
5. Larreque M, Ottavy N, Bressieux JM, Lorette J. Collodion baby: 32 new case reports. Ann Dermatol Venereol 1986;113(9):773-85.
6. Arıcan Ö, Çıralık H, Şaşmaz S, Garipardıç M.[Epidermolytic hyperkeratosis of Brocq subtype NPS-1: case report] Kartal Eğitim ve Araştırma Hastanesi Tıp Derg 2004;15 (2): 111-4.

7. Karaduman A. [Genodermatoses]. *Katkı Pediatri Dergisi* 2000;21(1):619-33.
8. Hennies HC, Küster W, Wiebe V, Krebsová A, Reis A. Genotype/phenotype correlation in autosomal recessive lamellar ichthyosis. *Am J Hum Genet* 1998;62(5):1052-61.
9. Akiyama M. The pathogenesis of severe congenital ichthyosis of the neonate. *J Dermatol Sci* 1999;21(2):96-104.
10. Dietel K. Morphological and functional development of the skin. In: U Stave, ed. *Perinatal Physiology*. 2nd ed. NewYork, NY: Plenum Press; 1978 p.761-73.
11. Eltutar K, Atlihan F, Karadere S, Ozler S. [Congenital Ichthyosis and Eye Findings]. *T Oft Gaz* 1987;17(1):658-64.
12. Melek H, Şen TA, Köken R, Demir T. [Collodion baby associated with congenital hypothyroidism: a case report]. *Güncel Pediatri* 2007; 5(1):118-20.
13. Garty BZ, Wiseman Y, Metzker A, Reisner SH, Nitzan M. Hypermatremic dehydration and hypothermia in congenital lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol* 1985;3(1):65-8.
14. Lavrijsen AP, Bouwstra JA, Gooris GS, Weerheim A, Boddé HE, Ponc M. Reduced skin barrier function parallels abnormal stratum corneum lipid organization in patients with lamellar ichthyosis. *J Invest Dermatol* 1995; 105(4):619-24.
15. Çelik N, Kara S, Çetinkaya M, Bulut O, Gençoğlu M, Çelik S, et al. [Classic lamellar ichthyosis: a case report]. *Yeni Tıp Dergisi* 2011; 28(2):126-7.
16. Williams ML. Ichthyosis: mechanisms of disease. *Pediatr Dermatol* 1992;9(4):365-8.
17. Chakraborti C, Tripathi P, Bandopadhyay G, Mazumder DB. Congenital bilateral ectropion in lamellar ichthyosis Oman *J Ophthalmol* 2011;4(1):35-6.
18. Algan M, Bouhanna A, Gaudric A, Elbez A, Canet J, Coscas G. Collodion baby. Apropos of a case with eye manifestations *J Fr Ophthalmol* 1989;12(5):399-402.
19. Bhardwaj U, Phougat A, Dey M, Raut S, Srivastav G, Gupta Y. A rare case of collodion baby with ophthalmic involvement Nepal *J Ophthalmol* 2012;4(7):184-6.
20. Eltutar K, Karadere S, Atlihan F, Ozler S. [Ectropion and bilateral corneal perforation in a case of congenital ichthyosiform erythroderma. Clinical and histopathologic review]. *Ophthalmologie* 1988;2(3):253-4.
21. Eltutar K, Karadere S. [Importance of ophthalmic findings in differential diagnosis of congenital ichthyosis cases]. *Haznedaroğlu G, editör. 21. Ulusal Türk Oftalmoloji Kongresi Kongre Kitapçığı. 1. Baskı. İzmir: Karınca Matbaacılık; 1987. p.1181-5.*
22. Ahmad IL, Rizvi R, Ahmad SS, Ahmad RU. Bilateral severe ectropion and mature cataract in lamellar ichthyosis. *J North Zone Ophthalmol Soc* 2004;14(1):34-6.
23. Boparai MS, Dash RG, Sohi BK. Lamellar ichthyosis (collodion baby) with severe bilateral ectropion. *Indian J Ophthalmol* 1988;36(3): 140-1.
24. Nayak S, Rath S, Kar BR. Mucous membrane graft for cicatricial ectropion in lamellar ichthyosis: an approach revisited. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2011;27(6):e155-6.
25. Das S, Honavar SG, Dhepe N, Naik MN. Maternal skin allograft for cicatricial ectropion in congenital ichthyosis. *Ophthalm Plast Reconstr Surg* 2010;26(1):42-3.