

Konjenital Lamellar İktiyozlu Olguda Hipotermi

HYPOTHERMIA ARISING IN A PATIENT WITH CONGENITAL LAMELLAR ICHTHYOSIS

Dr. Saadet AKARSU,^a Dr. Mehmet KILIÇ,^a Dr. Derya BENZER,^a
Dr. A. Denizmen AYGÜN,^a Dr. Bengü ÇOBANOĞLU^b

^aÇocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD, ^bPatoloji AD, Fırat Üniversitesi Tıp Fakültesi, ELAZIĞ

Özet

Lamellar iktiyozis (LI) hastalarında, deri etkili engel olma özelliğini kaybeder. Bu nedenle, vücudun ısı homeostazı bozulur. LI'lı 2.5 aylık erkek infant hipotermi, anemi ve septisemi nedeniyle yatırıldı. Hipotermi anemi ve septiseminin tedavisinden sonra devam etti. Olgu, LI gibi dermatolojik hastalıklarda; hipotermi yerine hipotermimin eşlik edebileceğini vurgulamak için sunuldu.

Anahtar Kelimeler: Lamellar iktiyozis, hipotermi

Türkiye Klinikleri J Pediatr 2006, 15:26-29

Abstract

In lamellar ichthyosis (LI) the skin loses its function as an effective barrier. Therefore its role in temperature homeostasis is defective. A male infant aged 2.5 months with LI is hospitalized because of his hypothermia, anemia and septicemia. This hypothermia continued after the treatment of his anemia and septicemia. This case is presented to emphasize in the dermatologic disorders such as LI is accompanied by hypothermia instead of hyperthermia.

Key Words: Lamellar ichthyosis, hypothermia

Otozomal resesif kalıtım gösteren lamellar iktiyozis (LI) ağır konjenital iktiyozisin 3 tipinden (harlequin iktiyozis, lamellar iktiyozis, konjenital iktiyoziform eritrodermi) biridir. Bu hastalarda deri lezyonları doğumdan hemen sonra ya da ilk aylarda ortaya çıkar. Pozitif aile öyküsünün bulunmaması otozomal resesif şekil olduğunu düşündürür.^{1,2} Deride yaygın olan ve yaşla değişiklik göstermeyen büyük, koyu, balık pulu şeklinde skuamlar, ağır ekstrapiyon ve minimal eritrodermi görülür.³ Deri sıvı ve ısı homeostazını sağlama fonksiyonunu kaybeder ve vücudun ısı dengesi bozulur.⁴

Çocuklarda vücut kütlesine oranla vücut yüzeyinin geniş olması, deri altı yağ dokusunun azlığı

ve ısı kaybına eğilimin fazlalığı hipotermi riskini artırır. Vücut ısısının 32-35°C arasında olması hafif ve 32°C'nin altında olması ağır hipotermi olarak tanımlanır. Orta ve ağır hipotermide progresif bradikardi, miyokardiyal kontraktilitenin bozulması, yetersiz perfüzyon sonucu vazomotor tonus kaybı, hipotansiyon ve şok gelişir. Vücut ısısı 28°C'nin altına inerse aşırı bradikardi, spontan ventriküler fibrilasyon, asistoli gelişir ve çok düşük vücut ısısı yanlışlıkla ölüm görüntüsü verebilir. Hipotermiye ikincil olarak hepatorenal metabolizma baskılanır. Tükenmiş glikojen deposu nedeniyle hipoglisemi, hiperkolinerjik durum nedeniyle hiperglisemi, pankreastan insülin salınımında azalma ve sonuç olarak yetersiz periferik glikoz kullanımı gözlenir. Trombositopeni, trombosit işlev bozukluğu ve yaygın damar içi pıhtılaşması oluşabilir. Hipotermi bakterilerin üremesini yavaşlatır. Ancak konak bakteri ve fungusların yerleşmesine daha duyarlı olur. Nötrofil ve retiküloendotelial fonksiyonlar bozulur.² Tüm bu nedenlerle hipotermi çocuklarda dikkatli olarak izlenmelidir.

Geliş Tarihi/Received: 03.09.2004

Kabul Tarihi/Accepted: 20.04.2005

Yazışma Adresi/Correspondence: Dr. Saadet AKARSU
Fırat Üniversitesi Fırat Tıp Merkezi
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları AD,
Hematoloji BD, 23119, ELAZIĞ
aksaadet@yahoo.com

Copyright © 2006 by Türkiye Klinikleri



Resim 1a. Deride yaygın koyu renkli pullanma.



Resim 1b. Avuç içlerinin görünümü.

Olgu, LI gibi deri bulgularının olduğu durumlarda yalnızca hiperterminin değil, aynı zamanda hipotermimin de beklenebileceğini vurgulamak amacıyla ebeveynlerin onayı ile bildirildi.

Olgu Sunumu

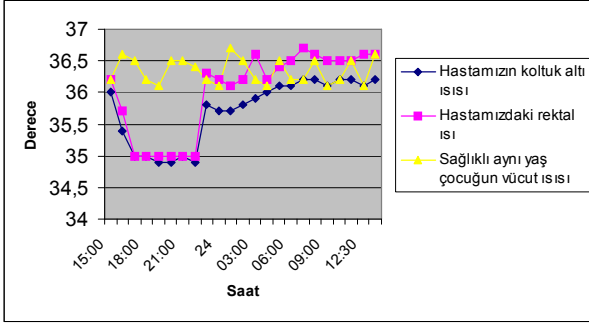
İki buçuk aylık erkek olgu döküntü, ishal-kusma ve öksürük yakınması ile getirildi. Özgeçmişinde yenidoğan dönemindeki kayıtları incelendiğinde, vücut ısılarının hipotermik değerlerde olmadığı görüldü. Soygeçmişinde anne ve baba arasında akrabalık yoktu. Yapılan muayenede vücut ağırlığı 2.300 g (<3 p), boy 45 cm (<3 p), baş çevresi 35 cm (<3 p); vital bulgularından vücut ısısı 35°C, kalp tepe atımı 128/dk. ve solunum sayısı 46/dk. olarak bulundu. Deri soluk ve kuru, fleksör yüzlerde de olmak üzere tüm vücuda yayılan; birleşme eğilimi gösteren koyu renkli skuamlar gözlemlendi. Avuç içi ve ayak tabanlarında da hiperkeratoz vardı. (Resim 1a ve 1b). Derideki lezyonların hemen doğumdan sonra gözlemlendiği öğrenildi. Saçlar seyrek ve ince idi. Mukozal yüzeylerde özellik yoktu. Akciğerlerin oskültasyonunda bilateral krepitan raller ve ekstremitelerde talipes kalkaneus deformitesi saptandı. Nörolojik muayene normaldi. Yapılan laboratuvar tetkiklerinde hemoglobin: 7.2 g/dL, beyaz küre: 2.200/mm³, trombosit: 246.000/mm³, eritrosit sedimentasyon hızı: 24 mm/h, C-reaktif protein: 175 mg/L, total protein 4.63 g/dL ve albümin 2.72

g/dL, sodyum: 136 mg/dl, kalsiyum: 10 mg/dL, serum demiri: 118 mg/dL, total demir bağlama kapasitesi: 222 mg/dL ve ferritin: 767 mg/dL bulundu. Tiroid fonksiyon testleri normaldi. Kan gazlarında özellik yoktu. İdrar incelemesinde dansite 1015 olarak bulundu ve idrar kültüründe *E. coli* üredi. Kan kültüründe üreme saptanmadı. Kranial manyetik rezonans görüntüleme ile hipotalamusda patoloji saptanmadı.

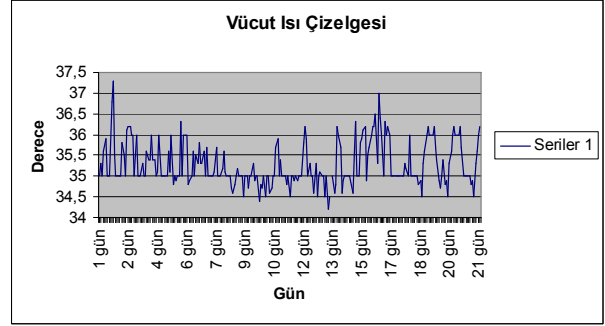
Deri biyopsisinde parakeratoz olmadan stratum korneumda kalınlaşma, hafif düzensiz epidermal kalınlaşma, hipergranülozis, belirgin rete köprüleri, üst dermiste hafif perivasküler infiltrat ve mitoz gözlemlendi (Resim 2). Bu bulgular



Resim 2. Deri biyopsisinde parakeratoz olmadan stratum korneumda kalınlaşma görüntüsü.



Şekil 1a. Bir günlük koltuk altı ve rektal vücut ısı değişimi (sağlıklı çocuk koltuk altı vücut ısı ölçümü ile karşılaştırılmalı).



Şekil 1b. Olgunun sağlık probleminin olmadığı dönemde 21 günlük koltuk altı vücut ısı takibi.

ışığında hastaya otozomal resesif LI tanısı konuldu. Ek olarak bronkopnömoni ve idrar yolu enfeksiyonu tanıları ile izlenen olguda; septik bulgular ve anemi düzeltildiği halde koltuk altı ve rektal olarak ölçülen vücut ısı 34.9 ile 36.2°C arası değerlerde seyretti. Uygun antibiyotik tedavisi yanında kaşıntı için antipruritik tedavi, banyo yağı ile uzun süreli banyolar uygulandı ve nemli ortam oluşturuldu. Vitamin A desteği sağlandı. Nemlendirilmiş oksijen ve elektrokardiyografi monitörizasyonu ile hastanın takipleri yapıldı. Hipotermik vücut ısıları enfeksiyon bulgusu düzeldikten sonra da devam etti.

Tartışma

LI tanılı hastalarda, terlemede yetersizlik ve anhidrozis nedeni ile; sıcak havalarda ya da egzersiz sırasında hiperpireksi sık görülür. Eritrodermik dönemlerde sepsis ve deride bakteriyel enfeksiyonlar görülebilir.^{5,6} Hiperpireksi klasik olarak beklenen bir bulgu olsa da, bazı çalışmalarda hipotermimin de nadir olmayarak eşlik ettiğini görmekteyiz. Hipernatremik dehidratasyonun eşlik ettiği, ağır konjenital LI'lu 5 olgunun değerlendirildiği bir çalışmada; 4 (%80) bebekte hipotermi geliştiği bildirilmiştir. Sunulan olgumuzda, 15.00 ve 06.00 arası vücut ısıları ölçümleri; sağlıklı kontrole göre düşük değerlerde bulundu. Vücut ısıları diğer saatlerde de normalin alt değerlerine yakın olarak saptandı. (Şekil 1a). Hem hipernatremik dehidratasyon hemde konjenital LI, etkilenmiş deri yoluyla aşırı

sıvı kaybına neden olur. LI'da derinin sıvı ve ısı homeostazisi bozulmuştur. Olgumuzda yenidoğan döneminde vücut ısılarının hipotermik değerlerde olmaması ilgi çekicidir. Bu bulgu, LI'lı olgularda deri bulgularının doğumdan hemen sonra görülebileceğini ancak deri homeostazındaki bozulmanın yaşamın daha sonraki dönemlerinde; deri bulgularının belirginleşmesi ile olduğu şeklinde açıklanabilir.⁴ Olgumuzda sepsis bulguları düzeldikten sonra hipotermimin devam etmesi de bu düşüncüyü desteklemektedir. Vücut ısıları 32°C altına inmediği sürece önleyici mekanizmalar ısısının normale dönmesini sağlayabilir.² "Collodion baby" kliniğinde de deri yolu ile sıvı kaybı nedeniyle ağır hipernatremi ile birlikte hipotermi tanımlanmıştır.^{7,8} Olgumuzun 3 haftalık vücut ısıları takibinde, enfeksiyon düzelse dahi hipotermi devam etmiştir (Şekil 1b).

LI'da karakteristik histopatolojik bulgu olarak, parakeratoz olmadan; stratum korneumda belirgin kalınlaşma ve hafif düzensiz epidermal kalınlaşma gözlenir.⁷ LI'lı bazı ailelerde transglutaminaz 1 gen mutasyonları etken genetik defekt olarak belirlenmiştir.⁹ Olgunun tanısı deri biyopsisi ile kesinleşti. Ancak genetik incelemelerde mutasyon tarzında bir defekt saptanamadı.

Sonuç olarak, LI'lu hastalarda ısı homeostazının bozulabildiği; buna bağlı olarak enfeksiyonlar ve sepsis durumunda beklenen hipertermi yerine hipotermimin eşlik edebileceği vurgulandı.

KAYNAKLAR

1. Traupe H, Kolde G, Happle R. Autosomal dominant lamellar ichthyosis: A new skin disorder. *Clin Genet* 1984;26:457-61.
2. Kallas HJ. Drowning and near-drowning: Hypothermia. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 16th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 2000. p.281-5.
3. Williams ML, Elias PM. Heterogeneity in autosomal recessive ichthyosis. Clinical and biochemical differentiation of lamellar ichthyosis and nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma. *Arch Dermatol* 1985;121:477-88.
4. Garty BZ, Wiseman Y, Metzker A, Reisner SH, Nitzan M. Hypernatremic dehydration and hypothermia in congenital lamellar ichthyosis. *Pediatr Dermatol* 1985;3:65-8.
5. Tüzün Y, Aydemir EH. Genodermatozlar. In: Tüzün Y, Kotoğyan A, Aydemir EH, Baransu O, eds. *Dermatoloji*. 2. Baskı. İstanbul: Nobel Tıp Kitapevleri; 1994. p.577-600.
6. van Everdingen JJ, Rampen FH, van der Schaar WW. Normal sweating and tear production in congenital ichthyosiform erythroderma with deafness and keratitis. *Acta Derm Venereol* 1982;62:76-8.
7. Darmstadt GL. The skin: Disorders of keratinization. In: Behrman RE, Kliegman RM, Jenson HB, eds. *Nelson Textbook of Pediatrics*. 16th ed. Philadelphia: WB Saunders Company; 2000. p.2007-8.
8. Buysse L, Graves C, Marks R, Wijeyesekera K, Alfaham M, Finlay AY. Collodion baby dehydration: The danger of high transepidermal water loss. *Br J Dermatol* 1993;129:86-8.
9. Akiyama M. The pathogenesis of severe congenital ichthyosis of the neonate. *J Dermatol Sci* 1999;21:96-104.