

# Lameller İktiyozis (Olgu Raporu)

LAMELLARICHTYHOSIS (CASE REPORT)

Yard.Doç.Dr.ISMAIL GÖÇMEN, Doç.Dr.Ziya METE, Dr.Sedat ÇOLAK

GATA Haydarpaşa Eğt. Hast. Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği, İSTANBUL

## ÖZET

*İktiyoziform dermatozlar, deri yüzeyinde büyük miktarlarda kabuk birikmesiyle karakterize, genetik geçişli bir hastalık grubudur. Burada lameller iktiyoz tanısı konan 12 aylık bir olgu sunduk ve literatürü kısaca gözden geçirdik.*

**Anahtar Kelimeler:** Lameller iktiyoz, Nonbülöz konjenital iktiyoziform eritroderma

T Klin Dermatoloji 1993, 3:28-31

## SUMMARY

*Ichthyosiform dermatoses term, defines a genetically transmitted group of disorders which were characterised with the accumulation of large quantities of scales on the skin. Here we present a 12 month old case with the diagnosis of lamellar ichthyosis and review related literature.*

**Key Words:** Lamellar ichtyosis, Nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma

Turk J Dermatol 1993, 3:28-31

İktiyozisler hakkındaki ilk bilgiler milattan önceki yüzyıllarda Hint ve Çin literatürlerine kadar gitmekte olup, ilk bilimsel yayın 1808'de Willan tarafından yapılmıştır (1).

İktiyozisler bugün 4 ana grup içinde ele alınmakta olup bu gruplardan biri olan lameller ihtiyozis otozomal resesif geçiş gösterir (2, 6, 13, 14, 19, 21, 23). Otozomal resesif ihtiyozis son zamanlarda lameller ihtiyozis ve nonbülöz konjenital ihtiyoziform eritroderma olarak 2 ayrı antite kabul edilmektedir (4,7,9,17,19,21,22). X'e bağlı iktiyozitte olduğu gibi (Steroid sülfataz enzim eksikliği) spesifik bir enzim eksikliği gösterilememiştir. Bu konudaki çalışmalar halen sürmektedir (9,10,15,18,21).

Lameller iktiyozisli çocuklar kollodion bir zar içinde doğarlar. Birkaç hafta içinde bu zar soyulur, sonra parşömen benzeri kabuklanma ömür boyu sürer. Ektropion bu vakalar için spesifik bulgulardan biridir (7,9,12,21).

Geliş Tarihi: 03.8.1992

Kabul Tarihi: 15.1.1993

Yazışma Adresi: Doç.Dr.Ziya METE

GATA Haydarpaşa Eğt. Hast.  
Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Kliniği,  
İSTANBUL

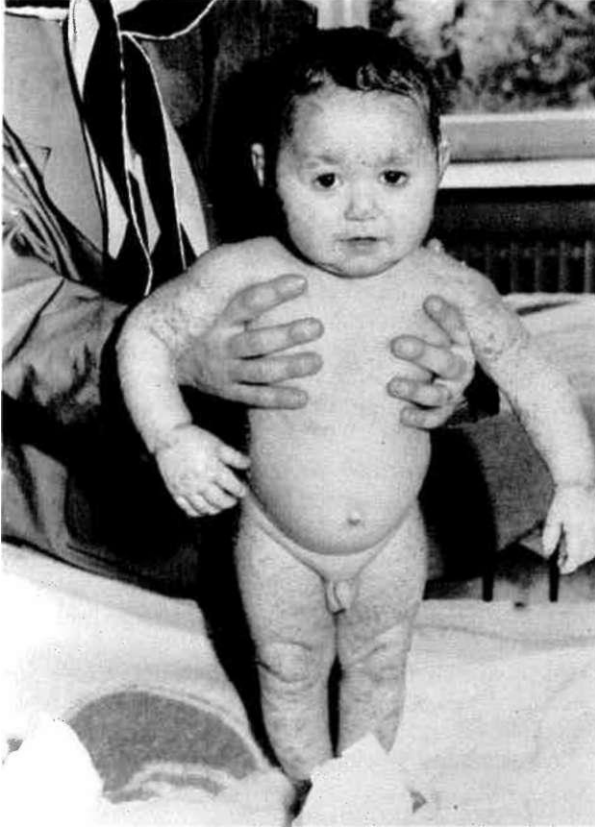
## OLGU SUNUMU

R.B. 12 aylık erkek hasta vücudunda kabuklanma, kaşıntı, gözlerde yapışıklık ve çekilme şikayetleri ile servisimize başvurdu.

Hastanın özgeçmişinde 2940 gram olarak normal spontan vaginal yoldan doğduğu ve kollodion bebek bulgusu olması nedeniyle 20 gün kadar hastanede yattığı ve çeşitli tedaviler gördüğü belirtiliyordu. Soygeçmişinde anne 34, baba 35 yaşında sağ ve sağlıklı olup, ikinci dereceden akraba evliliği mevcuttu. Biri neonatal sepsis+iktiyosis nedeniyle ölen erkek, diğeri 2.5 aylık iken sepsis tanısı ile ölen kız kardeş mevcuttu. Annenin 4 düşük ve 3 küretajı bulunuyordu.

Fizik muayenesinde; vücut ağırlığı 10.5 kg (%50 p), boy 74 cm. (%50 p). Genel durum iyi şuur açık, koopere idi ödemi, ikteri, siyanozu yoktu. Ayak tabanı, avuç içi, kafa derisi dahil olmak üzere bütün vücut yüzeyini tutan; bacaklarda, sırtta ve her iki kolda daha fazla, koyu renkte plak şeklinde kabuklanma ile birlikte her iki gözde ektropion mevcut olup, eritroderma yaygın değildi (Şekil 1,2). Kafa derisinde kabuklanma mevcut ancak skatrisyel alopesi yoktu (Şekil 3). El tırnakları deforme idi. Diğer sistem muayenelerinde patoloji saptanmadı.

Laboratuar bulgularından rutin kan değerlerinde bir özellik yoktu. Lipoprotein elektroforezinde prebeta ban-



Şekil 1.



Şekil 2.

dında hafif bir yükselme saptanmış olup, protein elektroforezi normal olarak değerlendirildi. Cilt buyopsisinde; kesitlerde stratum korneum belirgin şekilde kalınlaşmış olup, normal görünümlü granüler tabakası bulunan bir epidermis izlenmekteydi. Dermişte deri ekleri ve damar kesitleri mevcuttu.

Hastaya daha önce %60'lık propilen glikol uygulaması yapılmış olup, halen cilt lezyonları tedavisinde balık yağıyla birlikte haftada iki kez lanolin ve gliserin karışımı, ektropion için de devamlı suni göz yaşı kullanılmaktadır. Literatür taramasında bu tür olgularda %5'lik laktik asit ve vazelin kombinasyonunun tedavide faydalı olduğu belirtilmektedir (5). Olgumuzda bu tedaviyi daha sonra kullanmayı planlamaktayız.

#### TARTIŞMA

Otozomal resesif geçen iktiyozisin insidensi 1/300.000 olarak çeşitli kaynaklarca bildirilmektedir (6,7,17). Hastalar kollodion bir zar içinde doğarlar. Giderek bu zar soyulur. Parşömen benzeri kabuklanma ömür boyu sürer (2,7,12,14,19). Bizim olgumuzda da böyle bir anamnez mevcuttur. Deri eritemli olabilir. Eller ve ayaklardaki çatlamlar problem yaratabilir. Saç

kabuklar içinde kalmıştır, skatrisyel alopesi sıklıkla (2,7,12,21). Olgumuzda yaygın eritem ve skatrisyel alopesi henüz gelişmemiştir. Tırnaklar olgumuzda olduğu gibi çatlak ve tümseklerle kaplıdır. Hastalar ter bezlerinin tıkanması nedeniyle terleyemezler (7). Ektropion hemen her olguda orta dereceden ağır formlara kadar görülebilir (2,7,8,14,21). Olgumuzda da orta derecede ektropion mevcuttu (Şekil 1). Hastalıkta müköz membranların tutulmadığı belirtilmektedir (7). Normal terlemenin olmayışı nedeniyle çevre sıcaklığı ve egzersiz hiperpireksiye neden olabilir. Olgumuzda mental-motor gelişme geriliği yoktu. Genelde hastalarda zeka gelişimi normaldir (7,12,14). Dudak, kulak ve göz deformasyonları nedeniyle görünüşleri çirkindir ve bu durum sosyal problemler yaratabilir (7,14).

Epidermal yapım ve yıkım çok artmıştır. Stratum korneumun düzenli dökülmemesi nedeniyle deride anormal keratinizasyon oluşur. Bu lameller şeklinde tüm vücudu kaplar (7-9,14,20,21). Hastalığın tanısında klinik, soyağacı çalışmaları ve histolojik bulgular önemlidir (7,9,20,21). Lameller iktiyozun mikroskopik görünümü; hiperkeratoz, normal veya artmış granüler tabaka ve akantotik bir epidermisten oluşur. Dermişte hafif bir



Ştkil 3.

lenfositik infiltrasyon görülebilir (2,7,9,20,21). Vakamızda da benzer bulgular tespit edilmiştir.

Sunduğumuz vakada klinik görünüm, akraba evliliği, ölen kardeşte benzer anemnezin bulunması ve cilt biyopsisinde belirgin şekilde kalınlaşmış stratum korneum ile normal bir granüler tabakanın mevcudiyeti bize lameller iktiyozis tanısı koydurdu.

Hastalığın prenatal tanısı için yapılan bir çalışmada 21. haftada fetoskopi ile alınan deri örneklerinin incelemeğinde, histopatolojik görünümde değişiklikler saptandığı, bu yöntemin geliştirilerek prenatal tanıda kullanılabilceği bildirilmektedir (16).

Birçok yazar; otozomal resesif iktiyozu iki ayrı antite olarak ele almakta; Lameller İhtiyozis ve nonbülöz konjenital ihtiyoziform eritroderma olarak sınıflandırmaktadırlar (2,7,9,11,14,21,23). Lameller ihtiyoz formunda tüm vücut ayak tabanı ve kafa derisini de tutan jeneralize büyük plakların ve kabukların olduğu; diğer formda ise bu kabukların daha ince ve eritroderma ile seyrettiği bildirilmektedir (9,21). Klinik görünüm olarak yapılan bu ayırımın yetersizliğinden dolayı yapılan çalışmalarda kabuklardaki N-alkan düzeylerinin lameller ihtiyozisde diğerine göre daha düşük olduğu ve bunun ayırımıda kullanılabileceği belirtilmektedir (21,22). Bu olgu kabukların görünümü ve yaygın eritroderma ol-

mayısı nedeniyle lameller ihtiyozis olarak kabul edilmiştir. N-alkan seviyelerini ölçme imkanımız olmadığından ayırım klinik görünümüne göre yapılmıştır.

Şimdiye kadar İhtiyozisle seyreden birçok sendrom tarif edilmiştir. Bunlar Netherten Sendromu, Sjogren-Larsson sendromu, Rud sendromu, Chondrodysplasia punctata, Keratitls-İhtiyozis-sağırılık (KID) sendromu, CHILD sendromu, Chanarin-Dorfman sendromu'dur (1-3,13,19). Bizim olgumuz bu sendromlara daha önce açıkladığımız klinik ve histopatolojik bulguları dolayısıyla uymamaktadır.

Hastalar hayat boyu tedavi görmeleri gerektiğini bilmelidirler. Stratum korneumun frajilitesi kapsadığı su miktarıyla orantılı olduğundan deri yüzeyi hidrasyon ile yumuşatılabilir (7). Bu en iyi şekilde pomatlarla olup tavsiye edilen preparat vazelinlidir (7). Ure içeren ajanlar da su tutucu özelliklerinden dolayı kullanılmaktadır (2,7).

Diğer bir yaklaşım hücreleri ayırarak kabukları yok eden keratolitik ajanlardır. Bunlar arasından %3-6'lık salisilik asit, propilen-glikolün %60'lık solüsyonu kullanılabilir (2,7). Laktik asidin vazelin içindeki %5'lik preparatının topikal uygulamasının da etkili olduğu bildirilmektedir (5). Metotreksatin da yararlı olduğu bilinmekte, ancak hastalığın ömür boyu sürmesi ilacın kullanımını sınırlamaktadır (7). Yeni sentetik retinoidlerden izoretinon ve etretinalin hücre yenilenmesini süprese ederek terapötik etki gösterdiği ifade edilmektedir. Ancak uzun süreli toksisitesi yönünden henüz değerlendirilememiştir (2,4,7,14).

Kollodion bebeklerin bakımı ayrıcalık ister. Bebeği saran kalın zar solunum ve emme güçlüğü yaratabilir. İç ortamı su ile satüre edilmiş kuvözlerde bu durum engellenebilir (7,12,19). Termoregülasyon ve enfeksiyon bebeğin bakımında güçlük yaratabilir (2,7,19). Seçilmiş olgularda profilaktik antibiyotik kullanımı gerekir (7). Ektropion gerekirse cerrahi olarak düzeltilir. Henüz olgumuz bu düzeyde değildi.

Kollodion bebeklerde sepsis nedeniyle ölüm sıktır. Hastalığın genel olarak ömür boyu aynı düzeyde seyrettiği bildirilmesine rağmen pubertede kısmi bir düzelenin olduğuna ilişkin yayın vardır (21). Bu hastalarda terlemenin olmayışı nedeniyle ciddi hipertermi dışında genelde medikal problem olmaz. Ancak şekil bozuklukları nedeniyle psikiyatrik problemler olabilir. Bu çocukların ailelerine ve kendilerine genetik danışma verilmelidir (2,7).

## KAYNAKLAR

1. Baden HP, Bronstein BR. Ichthyosiform dermatosis and deafness. Arch Dermatol 1988 Jan; 124:102-6.
2. Behrman RE, Kliegman RM. Nelson textbook of pediatrics. 14<sup>th</sup> ed. Philadelphia, London, Toronto: WB Saunders Company, 1992:1656-58.
3. Cremers CWRJ, Philipsen VMJG, Mali JWH. Deafness ichthyosiform erythroderma, corneal involvement photophobia and dental dysplasia. J Laryngol otol 1077; 91:585-90.

4. Dover R, Burge S, Ralfs I, Ryan T.J. Congenital nonbullous ichthyosiform erythroderma-cell kinitic before and after treatment with etretinate. *Clinical and experimental Dermatology* 1986; 11:431-5.
5. Erdem G. Treatment of collodion babies with a topical preparation containing lactic acid. *The Turkish Journal of Pediatrics* 1982 April-June 1982; 24(2):97-101.
6. Esterly NB. The ichthyosiform dermatoses. *Pediatrics* 1968; 42:990-1004.
7. Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF. *Dermatology in general medicine*. 3<sup>rd</sup> ed. McGraw-Hill Book Company, 1987:506-17.
8. Frost P, Van Scott EJ. Ichthyosiform dermatoses: *Arch Dermatol* 1966; 94:113-26.
9. Hazell M, Marks R. Clinical, histologic and cell kinetic discriminants between lamellar Ichthyosis and nonbullous congenital ichthyosiform erythroderma. *Arch Dermatol* 1985; 121:489-93.
10. Ibsen H, Brandrup F, Blaabjerg O, Lykkesfeldt G. Lipoprotein elektroforesis in recessive X-linked ichthyosis. *Acta Dermatol Venerol (stockh)* 66:59-61.
11. Lavlor F. Progress of a Harlequin fetus to nonbullous ichthyosiform erythroderma. *Pediatrics* 1988 December; 82(6):870-3.
12. Lentz CL, Altman J. Lamellar ichthyosis, the natural clinical course of collodion baby. *Arch Dermatol* 1968; 97:3-13.
13. Madariaga J, Fromowitz F, Phillips M, Hoover HC. Squamous cell carcinoma in congenital ichthyosis with deafness and keratitis. *Cancer* 1986; 57:2026-29.
14. Neyzi O, Ertugrul T. *Pediatrici*. Istanbul: Nobel Tıp Kitabevi 1990;1543-45.
15. Okano M, Kitano Y, Nakamura T, Matsuzawa Y. Detection of heterozygotes of X-linked ichthyosis by measuring steroid sulphatase activity of lymphocytes. *British Journal of Dermatology* 1985; 113:645-49.
16. Perry TB, Holbrook KA, Hoff MS, Hamilton EF. Prenatal diagnosis of congenital nonbullous Ichthyosiform erythroderma (lamellar ichthyosis). *Prenatal Diagnosis* 1987; 7:145-55.
17. Rossman I, Anton i, Labrecht G. a mother and two children with nonbullous congenital Ichthyosiform erythroderma. *Arch Dermatol* 1986 May; 122:559-64.
18. Shapiro LJ, Weiss R, Webster P, et al. X-linked ichthyosis due to steroid sulfatase deficiency. *Lancet* 1978; 1:70-2.
19. Taeusch HW, Avery ME. *Diseases of the newborn*. 6<sup>th</sup> ed. Philadelphia, London, Toronto, Montreal, Sydney, Tokyo: WB Saunders Company, 1991:973-6.
20. Vandersteen PR, Muller SA. Lamellar ichthyosis: An enzyme histochemical, light and electron microscopic study. *Arch Dermatol* 1972; 106:694-701.
21. Williams ML. Heterogeneity in autosomal recessive ichthyosis. *Arch Dermatol* 1985; 121:477-88.
22. Williams ML, Elias PM. elevated n-alkanes in congenital ichthyosiform erythroderma. *The Journal of Clinical Investigation* 1984 July; 74:296-300.
23. Williams ML, Elias PM. Ichthyosis. *Arch Dermatol* 1986; 122:529-31.

## LARYNX KARSİNOMU TANISI İLE TEDAVİ GÖRMÜŞ BİR HASTADA KUTANÖZ NODÜLLERLE KENDİNİ GÖSTEREN BİR SEKONDER SİFİLİZ OLGUSU

Cehen P, Hymes S. *Cutis* 1992; 49:51-4

Sekonder sifiliz çok çeşitli mukokutanöz lezyonlarla karşımıza çıkabilen ve bu nedenle birçok dermatolojik ve sistemik hastalığın ayırıcı tanısında mutlaka düşünülmesi gereken bir hastalıktır.

Dermatoloji kliniğine son zamanlarda ortaya çıkan çok sayıda asemptomatik nodüler deri lezyonu ile başvuran 53 yaşında bir erkek hasta sunulmuştur. Hastanın anamnezinde 5 yıl önce larynx karsinomu tanısı ile larenjektomi ve lenf nodu diseksiyonu uygulandığı öğrenilmiştir. Dermatolojik muayenede gövde ve üst ekstremitelerin proksimalinde çok sayıda eritemli infiltrate 0.5-2cm çaplı nodüler lezyon saptanmış ve lezyonların kasıntısız olduğu belirtilmiştir. Mukoza lezyonu ve lenfadenopati tesbit edilmemiştir. Hastanın larynx karsinomu tanısı ile tedavi görmüş olması gözönüne alınarak metastatik karsinom ön tanısı ile biopsi alınmış, perivasküler lenfosit ve çok sayıda plazma hücre infiltrasyonu görülmüş, Warthin-Starry boyası kullanılarak spiroketler gösterilmiştir. Hastaya uygulanan RPR ve TPHA serolojik testlerinde pozitif sonuç elde edilmiştir. 3 hafta süre ile birer hafta ara ile 2.4 milyon ünite benzatin penisilin tedavisi uygulanmış ve bir aylık süre içinde lezyonlarda belirgin klinik düzelme saptanmıştır.

Sekonder sifilizde makuler, papüler, püstüler, papüloskuamöz, ülseratif ve nodüler deri lezyonları görülebilmektedir. Nodüler lezyonlar diğer lezyonlara oranla son derece nadir görülen lezyonlar olup primer kutanöz lenfoma, lenfoproliferatif hastalıkların deri bulguları ve metastatik karsinoma lezyonlarına ileri derecede benzerlik gösterebilmektedir. Bu hastalıkların ayırıcı tanısında sekonder sifiliz mutlaka düşünülmalıdır.

Çev; Dr.Ayşe A. BOYVAT