

معرفی یک بیمار مبتلا به سندرم ایکتیوز لاملار

دکتر غلامرضا عشقی*، دکتر بیتا شرفی**، دکتر حسن فغانی**

دریافت: ۹۲/۴/۱۶، پذیرش: ۹۲/۸/۷

چکیده:

مقدمه: سندرم ایکتیوز لاملار یک ژنودرماتوز نادر است که اغلب به صورت اتوزوم مغلوب به علت فقدان ژن ترانس گلوتامیناز ۱ به ارث می رسد.

معرفی بیمار: بیمار دختری است ۶ ساله که ماحصل ازدواج فامیلی است. او دارای پوسته های بزرگ پوستی بصورت پلاک می باشد که نمایی موزائیکی شکل دارد. اریترودرمی وجود نداشت، سفتی پوست صورت باعث اکتروپیون، اکتلیون و هیپوپلازی لاله گوش شده بود. اسکار گذار بدلیل سفتی پوست (خصوصاً در نواحی حاشیه اسکالپ) و کراتودرمی پالموپلانتار داشت ضمناً دیستروفی و ضخیم شدن ناخن ها در او مشاهده می شد. والدینش سابقه عدم تحمل به گرما را در او می دادند که این به دلیل تنگ شدن اینترا اپیدرمال کانال های عرق بود. به دلیل تجمع پوسته در گوش خارجی، بیمار سابقه عفونت های مکرر گوش داشت.

نتیجه نهایی: بیمار تحت بیوپسی قرار گرفت و بر اساس نمای بالینی و نمونه برداری تشخیص او ایکتیوز لاملار بود.

کلید واژه ها: اکتروپیون / ایکتیوز لاملار / پالموپلانتار کراتودرمی / طاسی

مقدمه:

می دهند، شناخته می شوند. پوسته ها از مرکز چسبیده اند و حاشیه بر آمده دارند که اغلب منجر به فیشر های سطحی می شوند(۱).

کشیده شدن پوست صورت به طور شایعی باعث اکتروپیون، اکتلیوم و هیپوپلازی بارز غضروف بینی و گوش می شود. اکتروپیون شدید ممکن است منجر به از دست رفتن موی مژه ها یا ابروها (Madarosis)، کنژنکتیویت و بسته شدن ناکامل پلک همراه با کراتیت به دنبال آن شود. کشیدگی و فشردگی اعمال شده توسط پوست سفت و کشیده باعث ایجاد آلوپسی اسکارنیگ، به ویژه در محیط (پریفری) اسکالپ می شود. شفت های مو نرمال هستند اما اغلب توسط استراتوم کورنئوم ضخیم پوشیده می شوند(۱).

انسداد داخل اپیدرمی غدد عرق اغلب منجر به عدم تحمل گرمایی شدید می شود، در حالیکه تجمع پوست

سندروم ایکتیوز لاملار یک بیماری ژنودرماتوز نادر است (شیوع یک در هر ۲۰۰ هزار تا یک در ۳۰۰ هزار و در مناطق با شیوع بیشتر یک در ۹۰ هزار می باشد) و اغلب به صورت اتوزوم مغلوب به علت فقدان ژن ترانس گلوتامیناز یک به ارث می رسد(۱).

ایکتیوز لاملار یک اختلال شدید است که در بدو تولد مشهود است و در سراسر زندگی بدون فروکش کردن، پایدار می ماند. بیشتر نوزادان گرفتار در یک ممبران کولودیون همراه با اریترودرمی زمینه ای پوشانده می شوند. طی چند هفته اول عمر ممبران کولودیون به تدریج با پوسته های بزرگ ژنرالیزه جایگزین می گردند و به صورت تپیک ایکتیوز لاملار توسط پوسته های بزرگ، قهوه ای تیره و شبیه بشقاب که یک پترن موزائیک مانند یا شبیه پوست درخت با حداقل یا بدون اریترودرمی را تشکیل

* استادیار پوست عضو مرکز تحقیقات پسونریازیس دانشگاه علوم پزشکی همدان (gholamrezaeshghi58@gmail.com)

** دستیار گروه پوست دانشکده پزشکی دانشگاه علوم پزشکی همدان

به علت خودداری از دادن آزمایش ژنتیک فرزند دوم خانواده نیز به این بیماری مبتلا گشته است که علائم خفیف تری دارد (شکل ۳) لیکن سابقه خانوادگی از بیماری پوستی در هیچ یک از بستگان وجود ندارد.



شکل ۳: فرزند دوم خانواده که علائم خفیف تری دارد

در پاتولوژی انجام شده هیپرکراتوز ارتوکرآتوتیک شدید، یک اپیدرم آکانتوتیک اغلب پسوریازیس فرم یا پاپیلوماتوس را می پوشاند. میزان پرولیفراسیون اپیدرمال نرمال یا اندکی افزایش یافته است. شکاف های کلاسترولی طویل شده و تعداد قطرات لیپید شفاف در استراتوم کورنئوم و عدم وجود یک پوشش سلولی کورنیفیه توسط میکروسکوپ الکترونی مشاهده می شود.

بحث:

سندروم ایکتیوزلاملار یک اختلال شدید است که از بدو تولد مشهود می باشد و در سرتا سر زندگی بدون فروکش کردن، پایدار می ماند. بیشتر نوزادان گرفتار در یک ممبران کولوديون همراه با اریترودرمی زمینه ای پوشانده می شوند که طی چند هفته اول عمر به تدریج با پوسته های بزرگ ژنرالیزه جایگزین می شوند (۱). به صورت تیپیک ایکتیوزلاملار توسط پوسته های بزرگ قهوه ای تیره و شبیه بشقاب که یک پترن موزائیک مانند با حداقل یا بدون اریترودرمی را تشکیل می دهند شناخته می شود. کشیده شدن پوست صورت به طور شایعی باعث اکتروپیون، اکلپیوم و هیپوپلازی بارز غضروف بینی و گوش می شود.

در بیماران ایکتیوز عملکرد محافظتی اپیدرم کاهش می یابد که همراه با از دست دادن آب از ترانس اپیدرمال می باشد. درمان شامل هیدریشن، لوبریکانت و کراتولیتیک است، شدت بیماری اغلب درمان سیستمیک با رتینوئید

در کانال گوش خارجی می تواند منجر به انسداد کلونیزاسیون باکتریال و عفونت راجعه گوش شود (۱).

تست های تشخیصی و پروسیجرهای غربالگری سریع برای تعیین کمبود ترانس گلوتامیناز ۱ شامل immunostaining و تستهای ژنتیکی مولکولار بر پایه DNA وجود دارد تشخیص قبل از تولد در فامیلهای با موتاسیونهای شناخته شده توسط نمونه برداری پرزهای کوریونی یا آمنیوسنتز در مراحل اولیه حاملگی قابل انجام است (۱).

معرفی بیمار:

بیمار دختر ۶ ساله ای که ماحصل ازدواج فامیلی (پسرخاله دختر خاله) است و از بدو تولد در یک پرده شفاف پوستی (غشای کلوديون) متولد شده است. اکتروپیون (چرخش به خارج لبه پلک) و اکلپیوم (چرخش به خارج لبها) داشته است همچنین دچار مشکل تنفسی در بدو تولد بوده که چهارروز زیر دستگاه بنت بستری گردیده است. مناطقی از موی سر ریخته (الوپسی) و پیتریازیس آمیانتاسه و پوسته های ضخیمی که باعث چسبندگی موها شده در سر وجود دارد. پوسته های ورقه ای بزرگ و ضخیم در صورت و بدن که شامل نواحی فلکسور و اکستانسور و کف دست و پا می باشد وجود دارد (شکل ۱ و ۲).



شکل ۱: اکتروپیون و پیتریازیس آمیانتاسه در سر



شکل ۲: پوسته های ورقه ای ضخیم در اندام فوقانی و تنه که نمای موزائیک مانند ایجاد کرده است

منابع:

1. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. *Dermatology*. 3rd ed. New York: Mosby, 2012: 850.
2. Haenssle HA, Finkenrath A, Hausser I, Oji V, Traupe H, Hennies HC, et al. Effective treatment of severe thermodysregulation by oral retinoids in a patient with recessive congenital lamellar ichthyosis. *Clin Exp Dermatol* 2008; 33(5):578-81.
3. Verfaillie CJ, Vanhoutte FP, Blanchet Bardon C, van Steensel MA, Steijlen PM. Oral liarozole vs. acitretin in the treatment of ichthyosis: A phase II/III multicentre, double-blind, randomized, active-controlled study. *Br J Dermatol* 2007; 156(5): 965-73.

خوراکی را از مراحل اولیه کودکی ضروری می سازد همچنین برای حل مشکل عدم تعادل دما ترمودیس ریگولاسیون در این بیماران به طور موفقیت آمیزی بکار رفته است (۲).

Liarozole به اندازه آسیترتین موثر است و قابلیت تحمل مطلوب تری هم دارد (۳). عدم تحمل به گرما می تواند با اقدامات Palliative مثل مرطوب کردن مکرر پوست با آب یا استفاده از تهویه کننده هوا یا مرطوب کننده ها بهتر شود (۱).

اکتروپیون شدید نیاز به بررسی افتالمولوژیک و اگر لازم باشد ترمیم جراحی برای جلوگیری از آسیب قرنیه ای غیر قابل برگشت دارد.

*Case Report***A Case Report of Ichthyosis Lamellar Syndrome**

Gh. Eshghi, M.D.^{*} ; B. Sharafi, M.D.^{**} ; H. Faghani, M.D.^{**}

Received: 7.7.2013 Accepted: 29.10.2013

Abstract

Introduction: Ichthyosis lamellar syndrome is a rare genodermatosis and in most families is inherited as an autosomal recessive trait because of transglutaminase-1 deficiency.

Case Report: Our patient was a 6 year old girl and she was the result of consanguinity. She had large plate-like scales. The scales had mosaic-like pattern and erythroderma was absent. Tautness of her facial skin was associated with ectropion and eclabion and hypoplasia of auricular cartilages. She had scarring alopecia because of taut skin (specially at the periphery of scalp). She also had palmoplantar keratoderma and secondary nail dystrophy and thickened nails. Her parents also gave us the history of heat intolerance and it is because of interaepidermal constriction of sweat ducts. Our patient had the history of recurrent ear infections and it is because of accumulation of scales in the external ear.

Conclusion: Our patient underwent a biopsy and based on our clinical findings her diagnosis was lamellar ichthyosis.

(Sci J Hamadan Univ Med Sci 2014; 21 (1):76-79)

Keywords: Alopecia / Ectropion / Ichthyosis, Lamellar / Keratoderma, Palmoplantar

* Assistant Professor of Dermatology, Psoriasis Research Center
Hamadan University of Medical Sciences & Health Services, Hamadan, Iran. (gholamrezaeshghi58@gmail.com)
** Resident, Department of Dermatology, School of Medicine
Hamadan University of Medical Sciences & Health Services, Hamadan, Iran.