

Olgu Sunumu

Harlequin Fetus

Ebru TARIM, Tayfun BAĞIŞ, Esra BULGAN, Tolga ERGİN, Esra KUŞÇU
Başkent Üniversitesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Anabilim Dalı - ANKARA

ÖZET

HARLEQUIN FETUS: OLGU SUNUMU

Amaç: Harlequin İktiyozis, (HI) ciddi ve genellikle ölümcül seyreden herediter cilt hastalığıdır. Bu çalışmada bir erkek harlequin fetus olgusu sunulmuştur.

Olgu: 34 haftalık gebeliği olan hasta doğum nedeniyle hastanemize kabul edildi. Doğumu sağlanan erkek bebeğin vücut yüzeyinde yoğun keratin plaklarının birikimine bağlı görünüm ve bu plakların arasında derin fissürler ile ektropion ve ektropion mevcuttu. Burun kökü düzleşmiş olup, dış kulakları gelişmemişti. El ve ayakları hipoplazik görünümde olup, doğumdan birkaç gün sonra bebek sepsis nedeniyle kaybedildi.

Sonuç: Genetik geçişli ölümcül hastalıklarda prenatal tanı çok önemlidir. Fetal cilt biopsileri ile Harlequin İktiyozis tanısı prenatal olarak konulabilir.

Anahtar kelimeler: Harlequin fetus

SUMMARY

HARLEQUIN FETUS: CASE REPORT

Background: Harlequin Icthyosis is a severe and usually fatal hereditary skin disorder. We report a case of a male harlequin fetus.

Case: The patient with 34 weeks of gestation was admitted to our hospital for labor. She was delivered male fetus with thick keratin plaques, which is split by deep fissures on its skin and makes the feature of ectropion and ektropion. His nose was flattened and the external ears were underdeveloped. The hands and feet appeared to be hypoplastic and the infant died within a few days after birth due to sepsis.

Conclusion: Prenatal diagnosis is very important in fatal hereditary disorders and diagnosis of harlequin ichtyosis can be done by fetal skin biopsies.

Key words: Harlequin fetus

Harlequin İktiyozis, (HI) ciddi ve genellikle ölümcül seyreden herediter cilt hastalığıdır. Etkilenmiş bebeklerde doğumda vücut yüzeyinde yoğun keratin plaklarının birikimine bağlı görünüm ve bu plakların arasında derin fissürler mevcuttur. Beraberinde kalınlaşmış cilt yapısının konjunktiva ve dudak bölgesinde yumuşak dokuyu çekmesine bağlı ciddi ektropion ve ektropion gibi anomalilerin yanısıra kulak ve burun anomalileri görülür. Klinik özellikleri iyi tanımlanmasına rağmen HI'li bebeklerin yaşamlarının ilk haftalarında kaybedilmelerinden dolayı hastalığın patogenezi, tedavi yaklaşımı ve prognozu hakkındaki bilgiler azdır. Nadir görülen bu hastalığı 34 haftalık gebelik sonrası doğurtulan Harlequin İktiyozis olgusunu sunarak literatür eşliğinde hatırlatmayı amaçladık.

OLGU SUNUMU

30 yaşında G1P0 olan hasta 34.3 haftalık gebeliği mevcut iken sularının gelmesi şikayeti ile Baş-

kent Üniversitesi Adana Uygulama ve Araştırma Hastanesi Kadın Hastalıkları ve Doğum Servisine başvurdu. Hastanın özgeçmişinde eşi ile birinci derece akrabalığının olduğu öğrenildi. Soygeçmişinde anomalili bebek veya kalıtsal hastalık öyküsü yoktu.

Gebeliğin başından itibaren hiç takip edilmemiş olan hastanın 2190 gr ağırlığında erkek bebeği spontan vajinal yol ile doğurtuldu. Apgar skoru 1.dakika 9, 5. Dakika 10 idi. Klinik görünümü; vücut derisi kalın, büyük ve sert fissürlerle ayrılmış plaklar halindeydi. Çok belirgin ektropion ve ektropion mevcuttu. Burun çok küçük olup, burun kökü basık ve sadece burun kanatları görülüyordu. Rudimente kulakları kalın keratin ile kaplıydı (Resim 1). Eller ve ayaklar deforme görünümde ve fleksiyon pozisyonundaydı. Saçlı deride fissürlerin yanısıra saçları vardı. Büyük eklemler sabit fleksiyondaydı (Resim 2). Genel olarak kötü kokuluydu. Yapılan abdominopelvik USG'de iç organlarda ek patolojik bulgu saptanmadı.

Doğum sonrası yenidoğan yoğun bakım ünitesinde izlenen bebeğe sıvı desteği sonrasında total parenteral nutrisyon, göz ve cilt bakımı, küvöz içi



Resim 1. Eklabium ve ektropion ile birlikte kulak ve burun anomalileri gösteren Harlequin fetusu.

buhar uygulaması, geniş spektrumlu antibiyotik tedavisi başlandı. Ancak postpartum 6. günde sepsis nedeniyle kaybedildi.

TARTIŞMA

Harlequin iktiyozis; konjenital iktiyozisin oldukça ciddi bir formu olup, nadir görülür. Literatürdeki vakaların hemen tümü olgu sunumları şeklindedir. Moreau ve ark. literatürde 100'den daha az vaka olduğunu ve etkilenen bebeklerin iki haftadan daha fazla yaşamadıklarını belirtmişlerdir (1). HI vakaları cilt biyopsilerinde epidermiste lameller granüllerin anormalliğine veya yokluğuna göre üç gruba ayrılır (2). HI'de yapılan fetal cilt biyopsileri ve amniotik sıvı epidermal hücrelerinde multiveziküler yapılar, lameller granüllerin yokluğu, stratum korneumda lipid tanecikleri tespit edilmiştir (3).

HI'nin prenatal sonografik bulguları 28-31 haftada rapor edilmiştir. Ancak III. trimesterden önce sonografi tek başına tanıya yeterli değildir (4,5). Prenatal tanıda ultrasonografi de ektropion, eklabium, burun ve kulak anomalileri, ekstremitelerde hipoplazi görülebilir (1). 20-22 haftalarda yapılan fetal cilt biyopsileri erken tanıya önemlidir (6,7). Akiyama ve ark. 17. gebelik haftasında amniotik sıvıda hiperkeratotik epidermise ait debrisler bulmuşlar ve yassı epitellerin içinde HI'e karakteristik yağ taneciklerini tespit etmişlerdir. Bu çalışmaya göre HI'in tanısı amniosentez ile elde edilen amniotik sıvı hücrelerinin morfolojik analizi ile konulabilir (8).

Yapılan genetik çalışmalarda otozomal resesif geçişin mümkün olduğu, fakat aile hikayesi olmayan bazı hastalarda gen düzeyinde yeni dominant mutasyonların olabileceği belirtilmiştir (9). Bizim hastamızda aile hikayesi olmamasına rağmen birinci derece akraba evliliği genetik açıdan bir risk oluşturabilir.

Literatürde harlequin fetus vakalarında böbrek anomalileri, malign keratom, polidaktili, timik atrofi, tiroid aplazisi gibi anomalilerin nadir de olsa görülebileceği belirtilmiştir (10). Hastamızda yapılan



Resim 2. Elleri ve ayakları fleksiyon pozisyonunda ve deforme görünümünde olan fetus.

değerlendirmelerde bu ek anomalilerden herhangi birini tespit edemedik.

HI bebeklerinin yaşam süresi yoğun bakım ünitesinin bu konudaki tecrübesine bağlıdır. Tedavide sıvı ve kalori dengesinin ayarlanması, ısı kontrolü ve enfeksiyonun önlenmesi esastır. Medikal tedavide son zamanlarda kullanılmaya başlanan retinoidlerin keratinize olan epitelin diferansiasyonunu ve proliferasyonunu kontrol ettiği düşünülmektedir. Mevcut plakların kalınlığının azalması; bebeğin hareket kabiliyetini sağlamakta ve gelişiminin devam etmesine imkan tanımaktadır (11). Ancak toksik yan etkilerinin fazla olması bu tedavi seçeneğini riskli hale getirmektedir. Esas olan yönü ise, genetik geçişli cilt hastalıklarının, prenatal tanıya yönelik olarak iyi irdelenmesi ve ailelerin bilgilendirilmesidir. Genetik geçişli ölümcül hastalıklarda prenatal tanı çok önemlidir. Fetal cilt biopsileri ile Harlequin İktiyozis tanısı prenatal olarak konulabilir.

KAYNAKLAR

1. Moreau S, Salame E, Delmas P. Harlequin fetus: a case report. Surg Radiol Anat 21: 215.
2. Dale BA, Holbrook KA, Fleckman P, Kimball JR. Heterogeneity in HI, an inborn error of epidermal keratinization: variable morphology and structural protein expression and ad defect in lameller granules. J Invest Dermatol 1990; 94:6-18.
3. Milner ME, Holbrook KA, Dale BA. Abnormal lameller granules in HI. J Invest Dermatol 1992;99:824-9.
4. Milhalko M, Lindfors KK, Grix AW, Brant WE. Prenatal sonographic diagnosis of HI. Am J Roentgenol 1989;153:823-8.
5. Meizner I: Prenatal ultrasonic features in a rare case of congenital ichtyosis. J Clin Ultrasound 1992; 20: 132-4.
6. Blanchet-Bardon C, Dumez Y, Labbe F. Prenatal diagnosis of harlequin fetus. Lancet 1983; I:132.
7. Suzumori K, Kanzaki T: Prenatal diagnosis of HI by fetal skin biopsy; report of two cases. Prenat diagn 1991;11:451-7.
8. Akiyama M, Kim K, Main D, Otto C. Characteristic morphologic abnormality of HI detected in amniotic fluid cells. J Invest Dermatol 1994;102:210-3.
9. Sarkar R, Sharma RC. Three unusual siblings with Harlequin ichtyosis in an Indian family. J Dermatol 2000 Sep; 27(9):609-11.
10. Kurtoglu S, Caksen H, Erdogan. Collodion baby concomitant with congenital hypothyroidism: a patient report and review of the literature. J Pediatr Endocrinol Metab 1998 Jul-Aug ;11(4):569-73.
11. Lawlor F, Peiris S. Harlequin fetus successfully treated with tretinate. Br J Dermatol 1985 May;112(5):585-90.