

Harlequin fetus

Mustafa KARA (*), Şenol ŞENTÜRK (**)

SUMMARY

Harlequin foetus: A case report

Objectives: We aimed to present a case diagnosed as Harlequin fetus in early neonatal period.

Case: 38 year-old, gravida 2, parity 2 patient delivered in our clinic. The diagnosis is made according to the clinical findings of the neonate and treatment performed.

Discussion: Harlequin fetus is one of the most serious forms of ichthyosis. It is difficult to diagnose the disease prenatally.

Key words: Ichthyosis, Harlequin fetus, Ultrasonography

Anahtar kelimeler: İktiyozis, Harlequin fetus, Ultrasonografi

İktiyozisler epidermin deskuamasyonu ve anormal diferansiyasyonuna bağlı kornifikasyonu ile karakterize, klinik, genetik ve etyolojik olarak büyük ve heterojen bir grup bozukluktur (1). Harlequin iktiyozis'i gibi çok ciddi konjenital formlardan İktiyozis Vulgaris gibi daha hafif ve konjenital olmayan formlara kadar giden çok geniş bir spektrumu vardır (2,3). Harlequin fetus ismi çocuğun karakteristik yüz şeklinden ve üçgenimsi-baklava şekilli hiperkeratozis patterninden kaynaklanır. Çocuğun ağız açıktır ve palyaço gülümsemesine benzer. Hastalık otozomal resesif geçişlidir ve epidermisteki bozukluk prenatal dönemde başlar. Birçok mutasyon tarif edilmiştir ve bunlardan birisi lipid transportunda defekte neden olan ABCA 12'deki mutasyondur ve bu durum cildin normal gelişimini ve fonksiyonunu ciddi şekilde etkiler. ABCA 12 bir epidermal keratinosit lipid taşıyıcısı gibi işlev görür, lipidleri sitezolden lamellar granüllere taşır, içeriğini intraselüler boşluğa boşaltır

ve stratum korneumda lipid lamella oluşturur ve bu da etkili bir cilt bariyeri sağlar (4,5).

Bebekler genellikle prematüre olarak, ciddi bir tabloda ve düşük APGAR skoru ile doğarlar. Hastalığın klinik özellikleri genellikle doğumda tümüyle izlenir. Deri zırha benzeyen pullarla ve hiperkeratotik epidermis ile kaplıdır. Bu pulların arasında derin eritematöz fissürler ve yaygın kırmızı renkli döküntüler izlenir (4,5).

OLGU SUNUMU

38 yaşında, gravida 2, parite 2, yaşayan 2 olan hasta dış merkezden kliniğimize "Miadında ağırlı gebe" tanısı ile başvurdu. Hastanın antenatal takibi yoktu ve hiç ultrasonografi yapılmamıştı. Vaginal tuşede tam açıklık, tam efasman ve makat prezentasyon mevcuttu. Doğum masasına alınan hasta kontraksiyonlarla eş zamanlı olarak aktif bir şekilde ıkındırıldı ve 10 dk. sonra 3000 g, 48 cm canlı kız bebek makat ile doğurtuldu. 1. dk. APGAR'ı 4 olan bebeğe resüsitasyon uygulandı ve bebek inkübatör altında küvöz bakımına alındı. Bebekte fizik muayenede Harlequin fetus bulguları olan ciltte soyulmalar, fissürler ve cilt kalınlaşması (Resim 1), yüzde palyaço gülümsemesine benzeyen tipik görünüm (Resim 2) ve nazal kıkırdakta erozyon ile birlikte nazal hipoplazi ve açık ağız mevcuttu. Bebek yoğun bakımda yattığı süre içinde dehidratasyondan korunmak için parenteral nutrisyon ile beslendi. Cilt için nemlendiriciler ve antibiyotikli merhemlerle pansuman ve debridman yapıldı. Bebek enfeksiyondan korunmak için steril örtülerle

Geliş tarihi: 03.08.2009

Kabul tarihi: 17.01.2010

Ağrı Kadın Doğum ve Çocuk Hastanesi, Ağrı, Op. Dr.*; Rize 82. Yıl Devlet Hastanesi, Rize, Op. Dr.**

sarıldı ve doğumdan yaklaşık 1 hafta sonra daha ileri bir merkeze sevk edildi.



TARTIŞMA

Harlequin fetus yaklaşık 300000 doğumda bir görülür ve konjenital iktiyozislerin en ciddi formlarından biridir (6). Hastalığın prenatal tanısını koymak çok nadir görüldüğü ve tipik ultrason görüntüsü olmadığı için zordur. Konjenital iktiyozisli bir bebeğin doğumu aileyi sonraki gebeliklerinde prenatal bakım alma konusunda alarme etmelidir.

Sonraki gebelikte amniosentez ile elde edilen cilt biyopsisinde hiperkeratozisi saptamak mümkündür. Risk faktörü olmayanlarda prenatal tanısını koymak zordur ancak; yenidoğanda klinik görünümle tanı kolayca konur (5).

Bebeklerde mortalite yakın zamanlara kadar çok yüksek iken günümüzde prognoz çok daha iyidir. Biz burada çok nadir görülen bir olguyu sunmayı amaçladık. Konjenital İktiyozis deskuame deri artıklarının aspirasyonuna bağlı olarak erken neonatal dönemde ölüme bile yol açabilir. Yenidoğanın inkübatör bakımının yanı sıra cilt bakımının da yapılması, dehidratasyondan ve enfeksiyondan korunulması mortalitenin azalmasına katkıda bulunmuştur (4-6).

Moleküler genetikteki ilerlemeler ve fetal deri biyopsisi gibi invazif yöntemlerin kullanılması hastalığın prenatal tanısını koydurabilir. Üç boyutlu ultrasonografideki ilerlemeler ise noninvazif prenatal tanıya yardım edebilir. Sonuç olarak amniyon sıvısında ekojenite artışı ve fetal deri kalınlaşması olan olgularda iktiyozis akla gelmelidir ve prenatal olarak doğru tanı konması mortaliteyi azaltır (4).

KAYNAKLAR

1. **Richard G.** Molecular Genetics of the Ichthyoses. American Journal of Medical Genetics Part C. Semin Med Genet 2004;131C:32-44.
2. **Fassihi H, Eady RAJ, Mellerio JE, Ashton GHS, Dopping-Hepenstal PJC, Denyer JE, et al.** Prenatal diagnosis for severe inherited skin disorders: 25 years' experience. British Journal of Dermatology 2006;154:106-113.
3. **Masashi Akiyama and Hiroshi Shimizu.** An update on molecular aspects of the non-syndromic ichthyoses. Experimental Dermatology 2008;17:373-382.
4. **Phadnis SV, Griffin DR, Eady RA, Rodeck CH and Chitty LS.** Prenatal diagnosis and management strategies in afamily with a rare type of congenital ichthyosis. Ultrasound Obstet Gynecol 2007;30:907-912.
5. **Katarzyna Zapaowicz, Grayna Wyglêdowska, Tomasz Roszkowski, Alicja Bednarowska.** Harlequin ichthyosis - difficulties in prenatal diagnosis. J Appl Genet 2006;47(2):195-197.
6. **Bianca S, Ingegnosi C, Bonaffini F.** Harlequin foetus. J Postgrad Med 2003;49:81-82.