



# Retina dekolmanının eşlik ettiği iktiyozis folikülaris, alopesi ve fotofobi sendromlu bir olgu

*The case of ichthyosis follicularis, alopecia and photophobia syndrome with retinal detachment*

Bengü Nisa Akay, Nehir Parlak\*, Seçil Saral, Aynur Akyol

Ankara Üniversitesi Tıp Fakültesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Anabilim Dalı, Ankara, Türkiye

\*Prof. Dr. Celal Ertuğ Etimesgut Devlet Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye

## Özet

İktiyozis folikülaris, alopesi ve fotofobi (İFAF) sendromu X'e bağlı kalıtılan, nadir görülen konjenital ektodermal bir sendromdur. Xp22.11-Xp22.13 bölgesindeki MBTPS2 geninde missense mutasyon sonucu oluşur. Genellikle erkekleri etkiler ve aile öyküsü bulunmaz. İktiyozis folikülaris ve alopesi doğumdan itibaren görülürken, fotofobi erken çocukluk dönemine kadar görülebilir. Kısa boy, mental retardasyon, nöbet görülebilen diğer ek bulgulardır. Spesifik histopatolojik bulgusu yoktur. Yirmi dokuz yaşında bir erkek hasta polikliniğimize başvurdu. Yapılan muayenesinde saçlı deride, kollarda, bacaklarda, gövdede, yüzde ve uyluklarda yaygın keratozis pilaris, saçlı deride difüz alopesi saptandı. Sağ gözde katarakt ve görme kaybı tespit edildi. Bu bulgularla İFAF sendromu tanısı konulan olgumuz literatürde oldukça nadir görülmesi nedeniyle sunulmaktadır. (Türkderm 2014; 48: 108-10)

**Anahtar Kelimeler:** İFAF sendromu, iktiyozis folikülaris, alopesi, fotofobi

## Summary

Ichthyosis follicularis, alopecia and photophobia (IFAP) syndrome is a rare congenital ectodermal syndrome with X-linked inheritance. It occurs as a result of missense mutation in the chromosome Xp22.11-Xp22.13 locus of the MBTPS2 gene. It usually affects men and family history is negative. Ichthyosis follicularis and alopecia starts with birth. Photophobia and eye symptoms begin in early infancy or childhood. Other manifestations of the syndrome include short stature, mental retardation and seizures. There are no specific histopathological finding. A 29-year-old male patient was admitted to our outpatient clinic. Dermatological examination revealed keratosis pilaris localized to the scalp, lower and upper extremities, thighs, face and the trunk. The patient had xerosis, diffuse alopecia and prominent hair follicles. Eye examination revealed cataract and vision loss in the right eye. These findings led us to the diagnosis of IFAP syndrome. The patient is presented for the rarity of the syndrome in the literature. (Türkderm 2014; 48: 108-10)

**Key Words:** IFAP syndrome, ichthyosis follicularis, alopecia, photophobia

## Giriş

İktiyozis folikülaris, alopesi ve fotofobi (İFAF) sendromu ilk olarak McLeod tarafından 1909 yılında tanımlanmış konjenital ektodermal bir displazidir<sup>1</sup>. Oldukça nadir görülür, literatürde yaklaşık 40 olgu bildirilmiştir<sup>2</sup>.

X'e bağlı kalıtım gösterir ve bu nedenle çoğunlukla erkekleri etkiler. Xp22.11-Xp22.13 bölgesindeki MBTPS2 geninde

missense mutasyon sonucu oluşur<sup>3</sup>. İktiyozis folikülaris ve alopesi doğumdan itibaren görülürken, fotofobi erken çocukluk dönemine kadar görülebilir. Büyüme geriliği, mental retardasyon, nöbet yaşamın ilk birkaç yılında görülebilen diğer bulgulardır.

Burada İFAF sendromu tanısı konulan olgumuz, nadir görülmesi nedeniyle bildirilmiş ve İFAF sendromunun özellikleri tartışılmıştır.

**Yazışma Adresi/Address for Correspondence:** Dr. Nehir Parlak, Prof. Dr. Celal Ertuğ Etimesgut Devlet Hastanesi, Deri ve Zührevi Hastalıkları Kliniği, Ankara, Türkiye  
Tel.: +90 312 293 30 00 E-posta: nehirkucukuslu@hotmail.com **Geliş Tarihi/Received:** 09.12.2013 **Kabul Tarihi/Accepted:** 15.01.2014

Türkderm-Deri Hastalıkları ve Frengi Arşivi Dergisi, Galenos Yayınevi tarafından basılmıştır.  
Türkderm-Archives of the Turkish Dermatology and Venerology, published by Galenos Publishing.

## Olgu Sunumu

Vücutta tavuk derisi görünümü nedeniyle polikliniğe başvuran 29 yaşında bir erkek olguda yapılan fizik muayenede saçlı deri, kol-bacak, gövde ön-arka yüzde ve uyluklarda yaygın hiperkeratotik foliküler papüller, saçlı deride diffüz alopesi; tüm vücutta şiddetli kserozis mevcuttu (Resim 1, 2). Bu hiperkeratotik foliküler papüller saçlı deri, kol ve bacakların ekstansör bölgelerinde daha belirgindi.

Hastanın bir erkek, bir kız kardeşi olduğu ve ailesinde benzer bulgular olmadığı öğrenildi. Aynı zamanda fotofobi saptanan olgumuzun göz ve deri şikayetlerinin doğumdan itibaren bulunduğu öğrenildi.

Hastanın karaciğer, böbrek fonksiyonları ve tam kan sayımında patolojik bulgu saptanmadı. İştme fonksiyonları, motor-mental gelişimi normaldi.



Resim 1. Saçlı deride difüz alopesi, iktiyozis folikülaris



Resim 2. Diz ve uyluklarda belirgin iktiyozis folikülaris

Göz ve göz dibi muayenesinde, sağ gözde tam görme kaybı, sol gözde görme keskinliği 3/10 saptandı. Sağ gözde eski retina dekolmanına ait görünüm, korneada düzensiz opasiteler ve katarakt saptandı. Sol göz retina dekolmanı nedeniyle opere edilmiş, sağ gözde periferik retina dejenerasyonu ve yüksek miyopi mevcuttu. Sağ ve sol gözde limbusda periferik vaskülarizasyon saptandı.

Orbita bilgisayarlı tomografisinde sağda koryoretinal kalsifikasyon, lens kalsifikasyonu, vitreus dansitesinde artış, retina dekolmanına bağlı lineer dansiteler, solda bulbus okülide ön-arka eksen boyutunda artış saptandı (Resim 3).

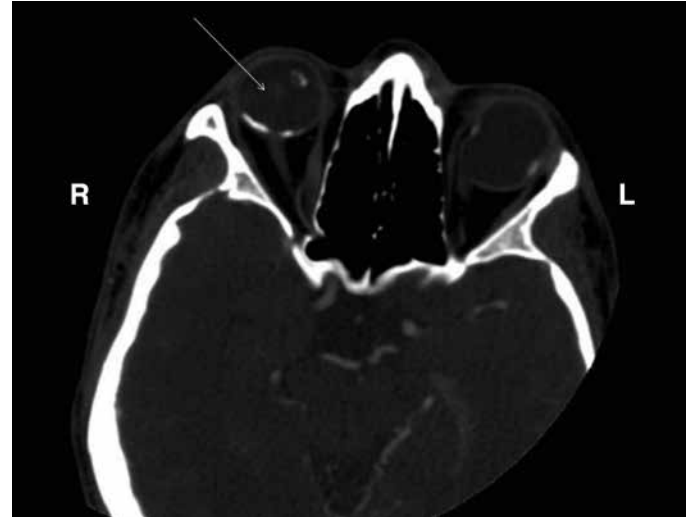
## Tartışma

İFAF sendromlu olguların tamamında temel olarak bildirilen bulgular: iktiyozis folikülaris, alopesi ve fotofobidir. Bu kolay tanınan triad nedeniyle İFAF sendromlu olguların çoğunluğuna çocukluk döneminde tanı konulur. Daha önce bildirilen birkaç olguya benzer şekilde bizim olgumuz da geç yaşta tanı almıştır<sup>4</sup>.

İFAF sendromunda konjenital alopesiye inflamasyon ve skar eşlik etmez. Bildirilen vakaların çoğunda total alopesi gözlenirken bizim olgumuzu da içeren birkaç olguda zayıf ve ince saçlar izlenmiştir<sup>1,5</sup>. Bildirilen olguların çoğunda kaş ve kirpiklerde hipotrikoz ve atrişi bildirilmiştir<sup>6</sup>. Bizim olgumuzda ise bildirilen olguların aksine kaş ve kirpiklerde hipotrikoz ve atrişi mevcut değildi. Skatrisin görülmediği total vücut alopesisi klasik bulgulardan olmasına rağmen olgumuzun üniversal alopesisi mevcut değildi<sup>4,7</sup>.

İFAF sendromunda görülen iktiyozis folikülaris; yaygın noninflamatuvar diken benzeri foliküler papüller ile karakterlidir. Psoriaziform plaklar, anguler keilit, periungual inflamasyon, distrofik tırnaklar, palmoplantar keratoderma, hipohidroz ve atopik dermatit İFAF sendromlu olgularda görülebilen diğer deri bulgularıdır<sup>7</sup>.

Fotofobi İFAF sendromu tanısı için gereklidir. Geç çocukluk döneminde veya yaşamın erken dönemlerinde görülebilir. Yüzeysel kornea ülserleri ve vaskülarizasyon, ilerleyici kornea skarı ve fotofobiye neden olur<sup>8</sup>. İFAF sendromlu erkeklerde ilerleyici korneal vaskülarizasyon nedeniyle görme kaybı gelişir. İFAF sendromunda bildirilen diğer göz bulguları punktat keratopati, atopik keratokonjonktival inflamasyon, katarakt, horizontal nistagmus, astigmatizm ve miyopidir<sup>8-10</sup>. Retinal damarlarda



Resim 3. Sağ gözde retina dekolmanına bağlı lineer dansiteler

kıvrımlı görünüm ise kadın taşıyıcılarda bildirilmiştir<sup>8</sup>. Olgumuzda daha önce İFAF sendromunda tanımlanan katarakt, korneal skar ve miyopiye ek olarak, daha önce tanımlanmamış olan retina dekolmanı ve retinal dejenerasyon saptandı.

İFAF sendromunda sıklıkla görülen nörolojik bulgular nöbet gelişimi ve mental retardasyondur<sup>11</sup>. Fizik-motor gelişme geriliği de bildirilmiştir. Olgumuzda ise nörolojik bir patoloji saptanmadı. Diğer görülen nörolojik bulgular ise hipotoni, serebellum atrofi, serebral atrofi, temporal lob malformasyonu ve korpus kallosum hipoplazisidir<sup>12</sup>.

Kısa boy, frontal çıkıntı, koanal atrezi, büyük kulaklar, omfalosel, Hirschsprung hastalığı, konjenital aganglionik megakolon, ince barsak stenozu, inguinal herni, renal, kardiyak ve vertebral anomaliler, kriporşidizm, hipospadyas, sık infeksiyon gelişimi bildirilen diğer bulgular<sup>2,13</sup>.

İFAF sendromu X'e bağlı kalıttır. Erkek hastalarda tam fenotip görülürken, kadın taşıyıcılarda tam fenotip görülmez. Kadın taşıyıcılarda blaschko çizgilerini takip eden iktiyoziform deri lezyonları ve atrofoderma görülür<sup>14,15</sup>.

İFAF sendromunun prognozu değişkendir ve eşlik eden semptomlara bağlıdır. Kutanoz lezyonlar üre içeren kremler, emolyentler, tretinoin ve topikal kortikosteroidlerden fayda görebilmektedir. Sistemik retinoidler daha önce tedavide kullanılmıştır<sup>6,16</sup>. Foliküler keratinizasyon, asitretinden fayda görülürken alopesi, fotofobi ve korneal vaskülarizasyon üzerine etkisi yoktur.

Nadir görülen İFAF sendromu klasik triadı olan iktiyozis folikülaris, alopesi ve fotofobi dışında eşlik edebilen pek çok klinik bulgu ile karşımıza çıkabilmektedir. Olgumuzda saptanan retina dekolmanı daha önce bildirilmemiştir. Kaşlarda ve kirpiklerde hipotrikoz veya atrişi olmaması olgumuzun diğer farklı özelliklerini oluşturmuştur. Olgumuz literatürde oldukça nadir görülmesi nedeniyle sunulmuştur.

## Kaynaklar

- McLeod JMH: Three cases of "ichthyosis follicularis" associated with baldness. *Br J Dermatol* 1909;21:165-89.
- Megarbane H, Megarbane A: Ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia (IFAP) syndrome. *Orphanet J Rare Dis* 2011;6:29.
- Tang L, Liang J, Wang W, Yu L, Yao Z: A novel mutation in MBTPS2 causes a broad phenotypic spectrum of ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome in a large Chinese family. *J Am Acad Dermatol* 2011;64:716-22.
- Binic I, Jankovic A, Ljubenovic M: Ichthyosis follicularis with alopecia and photophobia (IFAP): late diagnosis in 18-year-old man. *Int J Dermatol* 2011;50:450-3.
- Cambiaghi S, Barbareschi M, Tadini G: Ichthyosis follicularis with atrichia and photophobia (IFAP) syndrome in two unrelated female patients. *J Am Acad Dermatol* 2002;46:S156-8.
- Khandpur S, Bhat R, Ramam M: Ichthyosis follicularis, alopecia and photophobia (IFAP) syndrome treated with acitretin. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2005;19:759-62.
- Alshami M, Bawazir MA, Atwan AA: Photoletter to the editor: A new variant of ichthyosis follicularis with alopecia and photophobia (IFAP) syndrome with coexisting psoriasiform lesions and palmoplantar keratoderma. IFAP-PPK syndrome? *J Dermatol Case Rep* 2011;5:14-6.
- Traboulsi E, Waked N, Megarbane H, Megarbane A: Ocular findings in ichthyosis follicularis-alopecia-photophobia (IFAP) syndrome. *Ophthalmic Genet* 2004;25:153-6.
- Cursiefen C, Schlotzer-Schrehardt U, Holbach LM, Pfeiffer RA, Naumann GO: Ocular findings in ichthyosis follicularis, atrichia, and photophobia syndrome. *Arch Ophthalmol* 1999;117:681-4.
- Hopker LM, Ribeiro CG, Oliveira LM, Moreira AT: Ichthyosis follicularis, alopecia and photophobia syndrome (IFAP): report of the first case with ocular and cutaneous manifestations in Brazil with a favorable response to treatment. *Arq Bras Oftalmol* 2011;74:55-7.
- Bibas-Bonet H, Fauze R, Boente MC, Coronel AM, Asial R: IFAP syndrome "plus" seizures, mental retardation, and callosal hypoplasia. *Pediatr Neurol* 2001;24:228-31.
- Keyvani K, Paulus W, Traupe H, et al: Ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia (IFAP) syndrome: clinical and neuropathological observations in a 33-year-old man. *Am J Med Genet* 1998;78:371-7.
- Boente MC, Bibas-Bonet H, Coronel AM, Asial RA: Atrichia, ichthyosis, follicular hyperkeratosis, chronic candidiasis, keratitis, seizures, mental retardation and inguinal hernia: a severe manifestation of IFAP syndrome? *Eur J Dermatol* 2000;10:98-102.
- Konig A, Happel R: Linear lesions reflecting lyonization in women heterozygous for IFAP syndrome (ichthyosis follicularis with atrichia and photophobia). *Am J Med Genet* 1999;85:365-8.
- Ding YG, Wang JY, Qiao JJ, Mao XH, Cai SQ: A novel mutation in MBTPS2 causes ichthyosis follicularis, alopecia and photophobia (IFAP) syndrome in a Chinese family. *Br J Dermatol* 2010;163:886-9.
- Ming A, Happel R, Grzeschik KH, Fischer G: Ichthyosis follicularis, alopecia, and photophobia (IFAP) syndrome due to mutation of the gene MBTPS2 in a large Australian kindred. *Pediatr Dermatol* 2009;26:427-31.