

گزارش یک مورد جنین دل‌لکی

شهربانو صالحین* احمد عزیزی مقدم** محمد بابایی پور دیوشلی***

چکیده

جنین دل‌لکی شدیدترین شکل ایکتیوز مادرزادی است که بیمار دارای پوست ضخیم و ترک خورده در تمام بدن است. میزان بروز بیماری ۱ در ۳۰۰/۰۰۰ تولد است. مادر خانمی ۳۱ ساله با شکایت پارگی کیسه آب و سن حاملگی ۳۰ هفته می‌باشد. در سونوگرافی‌های انجام یافته هیچ مورد غیر طبیعی گزارش نشده و بیمار به طور طبیعی زایمان کرده و نوزاد با چهره کاملاً دل‌لکی متولد شده است. در نهایت، نوزاد بعد از دو روز با رضایت والدین از بیمارستان مرخص شد و پس از ۲۴ ساعت درگذشت.

نویسنده مسئول:
شهربانو صالحین
دانشکده پرستاری و
مامایی دانشگاه علوم
پزشکی زابل

e-mail:
salehinbanoo@yahoo
.com

واژه‌های کلیدی: جنین دل‌لکی، ایکتیوز، ایران

- دریافت مقاله: مهر ماه ۱۳۹۱ - پذیرش مقاله: دی ماه ۱۳۹۱

مقدمه

در سال ۱۷۵۰ Oliver hart اولین مورد جنین دل‌لکی را گزارش داد که بیمار از پوست ضخیم و ترک خورده در تمام بدن، رنج می‌برد. این بیماری یک اختلال کشنده است که در آن نوزاد چند روز بعد از تولد می‌میرد (۱ و ۲). در موارد خیلی نادر، برخی از نوزادان می‌توانند چند ماه یا سال زنده بمانند (۳). ایکتیوز (Ichthyosis) در بدو تولد با پوست به شدت ضخیم و پوسته پوسته شده در کل بدن ظاهر می‌شود. ظاهر صورت غیر طبیعی است. اکتروپیون (Ectropion) یا بیرون زدگی پلک فوقانی، عدم تکامل قسمت خارجی بینی و گوش، چرخیدن لب‌ها به طرف بیرون و بسته نشدن دهان، انگشتان هیپوپلاستیک (Hypoplasia # کوچک شده)، فقدان ناخن‌ها و

محدودیت تحرک مفاصل از دیگر نشانه‌های این بیماری است (۲، ۵ و ۶). این کودکان در معرض خطرهای جدی کاهش دمای بدن، افزایش دمای بدن، کاهش آب بدن، دیسترس تنفسی و کاهش میزان تنفس، سوء تغذیه، کاهش میزان سدیم، تشنج و عفونت پوست هستند (۲ و ۶). جنین دل‌لکی یک ویژگی اتوزومال مغلوب ارثی است و اختلال در عملکرد اپیدرم (Epiderm) قبل از تولد آغاز می‌شود (۱، ۳، ۷ و ۸). این بیماری یک اختلال شدید کراتینیزه شدن پوست است که ناشی از جهش در ژن ABCA12 می‌باشد (۲ و ۹-۷). ژن ABCA12 ابزار لازم برای ساخت پروتئین ضروری برای تکامل طبیعی سلول‌های پوستی را فراهم می‌کند. این پروتئین در انتقال چربی در خارجی‌ترین لایه پوست موجب تولید نسخه کوچک غیر طبیعی در پروتئین می‌شود که به موجب آن پروتئین به درستی نمی‌تواند چربی‌ها را انتقال دهد. فقدان

* مربی گروه آموزشی مامایی دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی زابل، زابل، ایران

** استادیار گروه آموزشی مامایی دانشکده دامپزشکی، دانشگاه زابل، زابل، ایران

*** مربی گروه آموزشی پرستاری مدیریت دانشکده پرستاری و مامایی، دانشگاه علوم پزشکی زابل، زابل، ایران

در این نوزادان حرکات محدود بوده و نارسایی تنفسی به دنبال محدودیت انبساط قفسه صدری و بد شکلی‌های اسکلتی رخ می‌دهد. مشکلات تغذیه‌ای موجب کاهش قندخون، کم آبی و نارسایی کلیوی می‌شود و ناپایداری دما و عفونت به طور شایع دیده می‌شود (۸).

این بیماری با تولد نوزاد زودرس همراه است و اغلب منجر به مرگ در روز اول یا چند هفته اول زندگی به علت عوارض نوزادی، از دست دادن مایع و عفونت خون می‌شود (۳). به علت نادر بودن این بیماری در این جا یک مورد از این اختلال را معرفی می‌کنیم.

معرفی بیمار

مادر خانمی ۳۱ ساله است که با حاملگی سوم در تاریخ ۹۰/۷/۳ ساعت ۶:۳۰ صبح با شکایت پارگی کیسه آب از ۵ ساعت قبل و آغاز دردهای زایمانی به زایشگاه بیمارستان امیرالمؤمنین زابل مراجعه کرده بود. سن حاملگی براساس اولین روز آخرین قاعدگی ۳۰ هفته و ۱ روز و براساس سونوگرافی نیز ۳۰ هفته و ۱ روز تخمین زده شده بود. در سونوگرافی‌های انجام یافته در سن حاملگی: ۲۸ هفته و ۲۸ هفته و ۲ روز هیچ مورد غیر طبیعی گزارش نشده بود. بیمار ساعت ۱۲:۲۰ تاریخ ۹۰/۷/۳ به طور طبیعی زایمان کرد. نوزاد دختر زنده با وزن ۲۱۰۰ گرم، قد ۴۴ سانتی‌متر و دور سر ۲۹ سانتی‌متر با چهره کاملاً دلقکی متولد شد. والدین این نوزاد نسبت دور فامیلی دارند. آن‌ها ۲ فرزند زنده سالم دارند.

در معاینه نوزاد توسط متخصص اطفال، پوست ضخیم با شکاف‌های عمیق عرضی،

عملکرد پروتئین ABCA12 باعث عدم تکامل طبیعی اپیدرم شده در نتیجه پوستی خشک و نازک در ایکتیوزیس (Ichthyosis) دلقکی نمایان می‌شود. تست حامل برای اقوام در معرض خطر و آزمایش‌های دوران بارداری برای افرادی که در معرض خطر هستند، در صورتی امکان‌پذیر است که جهش در TGM1، ABCA12، ALOX12B، ALOXE3 (یا NIPAL4) در یک خانواده شناخته شده باشد. آزمایش‌های قبل از تولد ممکن است از طریق آزمایش‌های دوران بارداری برای حاملگی در معرض خطر تاحدودی امکان‌پذیر باشد (۹). نام‌های دیگر جنین دلقکی عبارتند از:

- Fetal Ichthyosis
- Ichthyosis Intrauterina Keratosis diffusa fetalis
- Congenital diffuse malignant Keratoma Malignant keratoma
- Alligator baby (۱۰ و ۳).

نوزاد در زمان تولد در یک پوشش زرهی هایپرکراتوتیک سخت محصور است که از صفحات بزرگ و ضخیم زرد مایل به قهوه‌ای و به شدت چسبنده تشکیل شده است (۹ و ۱۱). پس از تولد در این قالب سخت و غیرقابل انعطاف شکاف ایجاد می‌شود و شکاف‌های عمیق قرمز که تا درم امتداد می‌یابد، برجا می‌ماند و نمای پوست شبیه دلقک‌ها می‌گردد. این نوزادان ممکن است میکروسفال باشند، پلک‌ها و لب‌های برگشته داشته باشند و ورم ملتحمه در آن‌ها وجود داشته باشد. سوراخ‌های خارجی گوش و بینی نیز ابتدایی و تحلیل رفته است (۷). مجموعه این علائم در نوزاد معرفی شده وجود داشت.

هیپرکراتینیزاسیون (Hyper Keratinization) (شاخی شدن پوست) منتشر و سیانوز (Syanosis) # کیود شدن پوست در اثر کمبود اکسیژن) بود. فونتانل‌ها پهن و عدم شکل‌گیری لاله گوش و چشم‌ها وجود داشت. نوزاد کاهش تعداد ضربان قلب، کاهش تعداد تنفس و ناله و

گرانتینگ داشت. او در بخش مراقبت‌های ویژه نوزادان بستری و آنتی‌بیوتیک و سایر درمان‌های نگه‌دارنده شروع شد. در نهایت، نوزاد بعد از دو روز با رضایت والدین از بیمارستان مرخص شد و پس از ۲۴ ساعت درگذشت (شکل شماره ۱).

شکل ۱- نوزاد دختر با شکاف‌های عمیق پوستی



بحث

گزارش‌هایی در مورد خانواده‌های دارای یک یا چند فرزند مبتلا به جنین دلقکی منتشر شده است. گزارشی از لهستان وجود دارد که نوزاد پسر زنده با سن حاملگی ۳۷ هفته از بارداری سوم با وزن ۲۹۰۰ گرم متولد شد و تمام علائم جنین دلقکی در هنگام تولد وجود داشت. مراقبت‌های ویژه لازم شد و تا زمان گزارش نوزاد ۶ ماهه بود (۱۲).

از مشاهد نیز دو مورد گزارش شد که یک مورد آن یک نوزاد دختر ۳۲ هفته با وزن ۲۰۰۰ گرم، نارس متولد شد. والدین نوزاد خویشاوند درجه ۱ بودند و نوزاد علائم بیماری جنین دلقکی را داشت و ۳ روز بعد از تولد فوت کرد. در مورد دوم نوزاد دختر با وزن ۲۳۰۰ گرم متولد شد که این نوزاد نیز علائم بیماری جنین دلقکی را داشت (۱۳).

امروزه تشخیص جنین دلقکی به وسیله نمونه‌برداری از پوست قبل از هفته ۲۴ بارداری می‌تواند انجام شود، اما این روش فقط در خانواده‌هایی با سابقه تولد نوزاد مبتلا به جنین دلقکی، انجام می‌شود. اولتراسونوگرافی برای بعضی موارد می‌تواند مفید باشد، اما به علت رشد دیر هنگام فنوتیپ (fenotip) در وسط بارداری و نادر بودن بیماری خیلی سخت است (۳). اخیراً مراقبت شدید و درمان، پیش‌آگهی‌اش را بهبود بخشیده است. اگر چه مرگ و میر همچنان بالا است و آمیدی به زنده ماندن قطعی وجود ندارد (۴). اولین اقدام تشخیص زود هنگام در طول حاملگی است. به وسیله سونوگرافی، کشف مشخصه فرم دهان در هفته ۱۷ بارداری می‌تواند در تشخیص کمک‌کننده باشد. دیگر نشانه‌هایی که می‌تواند به شناخت زود هنگام کمک کند تاریخچه دقیق از این اختلال در

و نرم‌کننده‌های ملایم برای نرم شدن پوست و تسریع دسکوامیژن استفاده گردد. اختلالات آب و الکترولیت شایع است و خطر کاهش آب بدن ناشی از کمبود سدیم وجود دارد. محیط باید استریل باشد تا از عفونت جلوگیری شود و کشت‌های مکرر از پوست نیز ضروری می‌باشد. مشاوره ژنتیک نیز باید انجام شود (۶ و ۱۰).

تشکر و قدردانی

در این جا لازم است که از همکاری متخصصان و دست‌اندرکاران بیمارستان امیرالمؤمنین (ع) شهرستان زابل کمال تشکر را داشته باشیم.

خانواده (خویشاوندان)، رابطه خویشاوندی بین والدین و دیگر اختلالات پوستی در سایر فرزندان است (۱۳). تشخیص قبل از بیوپسی پوست جنین بین هفته ۱۹ تا ۲۳ حاملگی و امتحان میکروسکوپی از سلول‌های به دست آمده از مایع آمنیوتیک در هفته ۱۷ حاملگی صورت می‌گیرد (۱۴). نوزاد باید در محیط گرم و مرطوب انکوباتور قرار گیرد و دما، تعداد تنفس و ضربان قلب کنترل و جهت نوزاد هیدراتاسیون انجام شود (۶). گرفتن رگ محیطی مشکل بوده و گذاشتن کاتتر نافی ممکن است مورد نیاز باشد. برای نوزاد روزانه ۲ نوبت حمام کردن باید در نظر گرفته شود (۱۰). از کمپرس سالین

منابع

- 1 - Arikani II, Harma M, Barut A, Harma MI, Bayar U. Harlequin ichthyosis: A case report and review of literature. *Anatolian Journal of Obstetrics & Gynecology*. 2010; 1: 1-3.
- 2 - Hovnanian A. Harlequin ichthyosis unmasked: a defect of lipid transport. *J Clin Invest*. 2005 Jul; 115(7): 1708-10.
- 3 - Hazuku T, Yamada K, Imaizumi M, Ikebe T, Shinoda K, Nakatsuka K, et al. Unusual protrusion of conjunctiva in two neonates with harlequin ichthyosis. *Case Rep Ophthalmol*. 2011 Feb 21; 2(1): 73-7.
- 4 - Eilers E, Stieler K, Thies C, Blume-Peytavi U, Obladen M, Huseman D. Harlequin ichthyosis--medical and psychosocial challenges. *Klin Padiatr*. 2010 Mar; 222(2): 86-69.
- 5 - Akiyama M. Pathomechanisms of harlequin ichthyosis and ABCA transporters in human diseases. *Arch Dermatol*. 2006 Jul; 142(7): 914-8.
- 6 - Fischer J. Autosomal recessive congenital ichthyosis. *J Invest Dermatol*. 2009 Jun; 129(6): 1319-21.
- 7 - Holden S, Ahuja S, Ogilvy-Stuart A, Firth HV, Lees C. Prenatal diagnosis of Harlequin ichthyosis presenting as distal arthrogryposis using three-dimensional ultrasound. *Prenat Diagn*. 2007 Jun; 27(6): 566-7.
- 8 - Thomas AC, Cullup T, Norgett EE, Hill T, Barton S, Dale BA, et al. ABCA12 is the major harlequin ichthyosis gene. *J Invest Dermatol*. 2006 Nov; 126(11): 2408-13.
- 9 - Kelsell DP, Norgett EE, Unsworth H, Teh MT, Cullup T, Mein CA, et al. Mutations in ABCA12 underlie the severe congenital skin disease harlequin ichthyosis. *Am J Hum Genet*. 2005 May; 76(5): 794-803.
- 10 - Basiri B, Shokoochi M. [A case report of two siblings with Harlequin Ichthyosis]. *The Razi Journal of Medical Sciences*. 2005; 12(45): 43-48. (Persian)
- 11 - Bianca S, Ingegnosi C, Bonaffini F. Harlequin fetus. *J Postgrad Med*. 2003 Jan-Mar; 49(1): 81-2.
- 12 - Zapalowicz K, Wygledowska G, Roszkowski T, Bednarowska A. Harlequin ichthyosis--difficulties in prenatal diagnosis. *J Appl Genet*. 2006; 47(2): 195-7.
- 13 - Hashemzadeh A, Heydarian F. Harlequin Ichthyosis. *Acta Medica Iranica*. 2009; 47(1): 81-82.
- 14 - Shimizu A, Akiyama M, Ishiko A, Yoshiike T, Suzumori K, Shimizu H. Prenatal exclusion of harlequin ichthyosis; potential pitfalls in the timing of the fetal skin biopsy. *Br J Dermatol*. 2005 Oct; 153(4): 811-4.

A Case Report of Harlequin Ichtyosis

Shahrbanoo Salehin* (MSc.) - Ahmad Azizimoghadam** (Ph.D) - Mohamad Babaeipour Divshali*** (MSc.).

Abstract

Received: Sep. 2012
Accepted: Dec. 2012

Corresponding author:
Shahrbanoo Salehin
e-mail:
salehinbanoo@yahoo.
com

The harlequin fetus is the most severe type of congenital ichthyosis in which fetus suffers from chapped thick skin, abnormal face appearance, increased or decreased body temperature, respiratory distress, malnutrition, decreased sodium level, convulsion and infection. It happens once every 300 000 births in both genders. Premature birth and death are among consequences of this disorder. The woman was 31 years old. No abnormalities were reported in sonography. The fetus was delivered via normal vaginal delivery. The infant had a harlequin face appearance. The infant was discharged with consent of the parents after two days and passed away 24 hours after discharge.

Key words: Harlequin fetus, Ichtyosis

* Dept. of Midwifery, School of Nursing and Midwifery, Zabol University of Medical Sciences, Zabol, Iran

** Dept. of Midwifery, School of Veterinary Medicine, University of Zabol, Zabol, Iran

*** Dept. of Nursing Management, School of Nursing and Midwifery, Zabol University of Medical Sciences, Zabol, Iran