

ANNALES
UNIVERSITATIS MARIAE CURIE - SKŁODOWSKA
LUBLIN — POLONIA

VOL. XIX, 5

SECTIO D

1964

Oddział Noworodków. Katedra i I Klinika Położnictwa i Chorób Kobięcych. Wydział Lekarski.
Akademia Medyczna w Lublinie

Kierownik: prof. dr med. Stanisław Liebhart

Katedra i Zakład Anatomii Patologicznej. Wydział Lekarski. Akademia Medyczna w Lublinie

Kierownik: prof. dr med. Stanisław Mahrburg

Katedra i Klinika Dermatologiczna. Wydział Lekarski. Akademia Medyczna w Lublinie

Kierownik: doc. dr med. Roman Michałowski

Anna ŻYTKIEWICZ, Franciszek WOŹNIAK,
Jan KUDEJKO

Ichthyosis Congenita Gravis

Uważa się, że *ichthyosis foetalis (congenita)* jest nieprawidłowością bardzo rzadką. Nazwa tego schorzenia nie jest odpowiednia, pozwala bowiem przypuszczać, że chodzi tu o odmianę rybiej łuski co bynajmniej nie zostało udowodnione (6). Pierwszy przypadek *ichthyosis congenita gravis* ogłoszony został przez Richtera w 1792 roku (14). Riecke w roku 1920 podzielił *ichthyosis congenita* na 3 grupy: (15) najcięższą, kończącą się w ciągu niewielu dni śmiercią (*Ichthyosis congenita gravis*) oraz lżejsze postaci; osoby dotknięte tym schorzeniem pozostają przy życiu (*Ichthyosis congenita larvata*, *Ichthyosis congenita tarda*). Pewne trudności klasyfikacyjne mogą występować odnośnie *ichthyosis congenita* i *erythrodermia ichthyosiformis*. Brocq uważa je za odrębne jednostki chorobowe, podczas gdy większość autorów łączy erythrodermię wrodzoną ichtiotyczną z drugą lub trzecią grupą *ichthyosis congenita* (4). W piśmiennictwie polskim mamy kilka opisanych przypadków rybiej łuski płodowej (3, 8, 9, 10, 11, 12 i 13).

Obraz kliniczny ciężkich postaci tego schorzenia jest podobny. Dzieci tych dotąd zazwyczaj nie udaje się utrzymać przy życiu. Najczęstszą przyczyną zgonu są: krwotoczne zapalenie płuc, wylewy krwawe do nadnerczy, posocznica. U dzieci tych brak jest bariery obronnej ustroju, jaką jest skóra. Nie spełnia ona tu swego zadania w tak ważnych czynnościach życiowych jak: przemiana wodno-elektrolitowa, ochrona przed zakażeniem, regulacje ciepłoty, procesu oddychania, wydalania i wydzielania. Sądzi się, że cierpienie to występuje na skutek braku odpowiednich enzymów, które hamują prawidłowe przejście komórek kolczastych w komórki warstwy rogowej (2), względnie z powodu zaburzeń hormonalnych u kobiet w czasie ciąży (7). Część autorów wskazuje na niedobór w żywieniu matek w czasie ciąży, szczególnie zaś na brak witaminy A lub doszukuje się przyczyny w procesach zapalnych, jakie mogą powstawać w życiu płodowym, lub też w zaburzeniu rozwojowym ektodermalnej blaszki zarodkowej (1, 7).

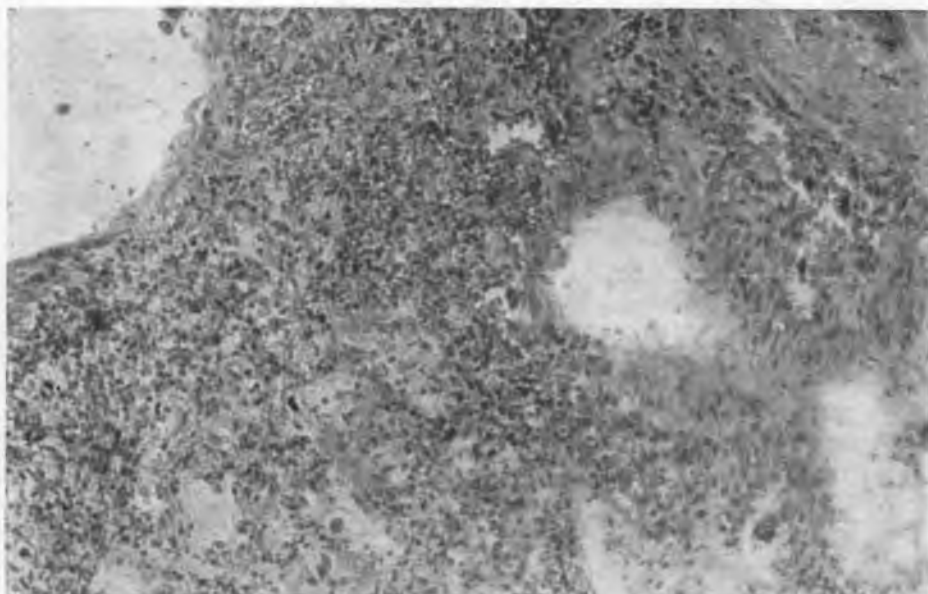
PRZYPADEK WŁASNY

Obserwowany przez nas przypadek dotyczy noworodka płci męskiej, urodzonego 14 II 1963 r. na trzy tygodnie przed terminem. Ciężar ciała po urodzeniu wynosił 3 kg. Długości nie udało się wymierzyć z powodu trudności wyprostowania kończyn. Poród odbył się siłami natury. Matka (lat 27) i ojciec (lat 32) byli zdrowi. Dwoje dzieci poprzednio urodzonych rozwija się prawidłowo. Matka w czasie obecnej ciąży czuła się dobrze, nie paliła, nie piła, nie przyjmowała leków. Warunki bytowe miała dobre. Schorzeń skórnych w rodzinie nie było. Podczas badania wstępnego na oddziale noworodków zwracał uwagę niezwykle zewnętrzny wygląd dziecka. Skóra kończyn i tułowia, jak również skąpo



Ryc. 1. *Ichthyosis congenita gravis*. Noworodek płci męskiej. Skóra napięta, pokryta grubą warstwą hiperkeratotyczną lśniąca jakby polakierowana barwy czerwonej, miejscami widoczne obwodowe oddzielanie się łusek. Dłonie i stopy dziecka w stanie przykurczu

Ichthyosis congenita gravis. The newborn male. The skin tense, covered with a thick hyperkeratotic layer, glossy — as if lacquered, red, the peripheral separating of the scales visible in some places. The palms and feet contracted



Ryc. 2. Obraz histopatologiczny wycinka pobranego z ogniska naciekowego tkanki płucnej. Zmiany o cechach krwotocznego zapalenia płuc. Barwienie hematoksyliną i eozyną. 120 ×

A histopathological picture of the specimen taken from the inflammatory area in the lung shows the characteristic changes of haemorrhagic inflammation. Haematoxylin and eosin staining 120 ×

owłosionej części głowy, była sucha, barwy wiśniowej jak gdyby polakierowana, trzeszcząca przy dotyku i pokryta grubą warstwą zrogowaciała. W okolicy szyi, pachwin i pach były utworzone głębokie bruzdy oraz rozpadliny o wilgotnym sączącym dnie. Widoczne były także duże łuski oddzielające się na obwodzie od podłoża. Kończyny dolne i górne były w przykurczu. Podczas lekkiego zginania stawów skóra białała i pękała. W przykurczu znajdowały się także palce u rąk i nóg. Twarzyczka dziecka miała wygląd maskowaty (Harlequin foetus). Skóra na policzkach była silnie napięta, twarda, lśniąca, popękana wokół oczodołów, ust i nosa. Powieki obrzękłe i wywnięte wykazywały brak rzęs. Usta były otwarte z lekko wywniętymi wargami, otwory nosowe i ustny znacznie zwężone przez zgrubiały naskórek. Liczba oddechu wynosiła 40 na 1 minutę. Granice płuc były prawidłowe. Odgłos opukowy bębinkowy. Osłuchowo stwierdzało się liczne rżenia drobnobańkowe w obu polach płucnych. Granice serca były w normie, tony ciche, akcja przyspieszona, tętno 180/min. Palpacyjnie stwierdzono brak jąder w mosznie. Stan ogólny dziecka można było określić jako bardzo ciężki.



Ryc. 3. Obraz histopatologiczny wycinka pobranego ze skóry klatki piersiowej: przerost warstwy rogowej, warstwa ziarnista występuje tylko miejscami w postaci szczątkowej, zanik sopli naskórkowych, zwyrodnienie wodniczkowe komórek warstwy kolczastej. Naczynia krwionośne rozszerzone i wypełnione czerwonymi krwinkami, gruczoł łojowy i mieszek włosowy w stanie zaniku. 100 ×
 A histopathological picture of the skin specimen taken from the chest: hypertrophy of the keratotic layer, granular layer is absent or the traces of it visible in some places, atrophy of the rete ridges, hydropic degeneration of the cells in the spinal layer, blood vessels dilated and fulfilled with erythrocytes, atrophy of the sebaceous gland and the hair follicles. Haematoxylin and eosin staining. 100 ×

Pojękiwało boleśnie przy dotyku. Leżało nieruchomo ze zgiętymi kończynami. Przez okres pobytu na oddziale oddało jeden raz smółkę, moczu nie oddawało ani razu. Przy pomocy cewnika udało się wydobyć 10 ml mętnego moczu. Dziecko karmiono pokarmem kobiecym przez wgłębnik, gdyż nie mogło poruszać ustami, ani ich zamknąć. Odruchów ssania i połykania nie zauważono. W leczeniu zastosowano antybiotyki ze względu na możliwość nadkażenia rozpadlin, encorton (3 × dz. 1 mg), largaktil, witaminy, kroplówki oraz środki krążeniowe, miejscowo — jałowe oleiste opatrunki z witaminą A. Wśród objawów narastającej

ciepłoty ciała oraz drgawek dziecko zmarło w 3 dobie życia. Nie zauważono poprawy stanu skóry. Dziecko było konsultowane z doc. Romanem Michałowskim, który rozpoznał *ichthyosis congenita gravis*.

Badania dodatkowe: grupa krwi matki „B”, Rh +, odczyn Wassermana oraz odczyn Nelsona ujemny, grupa krwi dziecka „B”, Rh +. Morfologia krwi: typowa dla okresu noworodkowego. Analiza moczu bez odchyień od normy. Posiew krwi dziecka oraz z wymazu z rozpadlin jałowy. Badania krwi matki i dziecka w kierunku toksoplazmozy i listeriozy ujemne. Płyn mózgowo-rdzeniowy: Pandy +, Nonne Apelt +, białko 0,15, cukier 100 mg., pleocytoza 10.

Badanie sekcyjne: noworodek płci męskiej, wzrost 54 cm., obwód głowy 34 cm, klatki piersiowej 33 cm. Ciemiączka nie zrosnięte. Głowa miernej wielkości pokryta zgrubiałym i popękany naskórkiem. Włosy skąpe, delikatne. Oczy otwarte, powieki nieco wywinęte i niewykształcone. Gałki oczne nieco wystają z oczodołów. Małżowiny uszne nieukształtowane. Narządy płciowe zewnętrzne niedorozwinięte. Wygląd skóry przypomina pancerz. Poszczególne „płytki” zrogowaciałego naskórka pooddzielane bruzdami dość szerokimi, głębokimi i nierównymi. Barwa skóry szaro-brązowo-czerwona. Mózgowie odpowiedniej do wieku wielkości, kształtu i spoistości. Zakręty nieco spłaszczone, rowki mózgowe nieco spłycone, na przekrojach kora słabo odgraniczona od istoty białej, namiot mózdzku i sierp zachowane. Płuca dość duże, ogniskowo spoistości wybitnie wzmożonej. Wyczuwalne ogniska wielkości orzecha laskowego zlewające się ze sobą. Na przekrojach ciemno szare, suche, nieznacznie ziarniste i wyniosłe ponad poziom w przekroju, miejscami pstre z ciemnowiśniowymi punkcikami. Płuca w całości ciężkie. Rzucone na wodę toną zarówno w kawałkach, jak i w całości. Nad opłucniami ściennymi i trzewnymi liczne punkcikowate wybroczyny krwawe. Serce odpowiedniej do wieku wielkości, kształtu, spoistości i budowy. Pozostałe narządy wewnętrzne bez zmian. Badania histopatologiczne potwierdziły istnienie wielogniskowego zlewającego się, częściowo krwiotocznego obustronnego zapalenia płuc.

Rozpoznanie anatomopatologiczne: *Ichthyosis congenita gravis. Pneumonitis multifocalis, confluens bilateralis partiam hemorrhagica. Hyperaemia passiva omnium organorum. Ecchymoses punctatae subpleurales. Oedema cerebri.*

Badanie histopatologiczne wycinka pobranego ze skóry klatki piersiowej: wybitny przerost warstwy rogowej z drobnymi ogniskami parakeratozy, blaszki rogowe ułożone gęsto i równolegle do powierzchni. Brak warstwy ziarnistej, występuje ona tylko miejscami w postaci szczątkowej. Sople naskórka i brodawki skóry spłaszczone. Dużo komórek warstwy kolczastej wykazuje zwyrodnienie wodniczkowe. W warstwie

brodawkowej i podbrodawkowej skóry właściwej naczyń krwionośne silnie rozszerzone i wypełnione czerwonymi krwinkami. Gruczoły potowe liczne, gruczoły łojowe i mieszki włosowe znajdują się w zaniku i są nieliczne. Podścielisko lekko obrzękłe zawiera liczne fibroblasty oraz komórki tuczne, ilość ich jednak wydaje się być odpowiednia do wieku.

OMÓWIENIE PRZYPADKU

Przypadki *ichthyosis congenita* należy różnicować z *seborrhoea oleosa neonatorum*, *dermatitis exfoliativa neonatorum* i *epidermolysis bullosa*. Różnicowanie z *ichthyosis vulgaris* nie wchodziło by w grę, zmiany chorobowe pojawiają się bowiem później i mają inny charakter. W naszym przypadku obraz kliniczny przypominał postać suchą zapalenia złuszczonego noworodków z powodu silnego wiśniowego zabarwienia skóry. Z drugiej strony barwa czerwona skóry jest uważana za cechę, która przemawia w kierunku erythrodermii ichtiotycznej (5). Opierając się na naszych obserwacjach, jak też Stapińskiego i Tor. Piekłowej wydaje się, że pogląd ten nie jest słuszny (16). W obrazie histopatologicznym wycinka pobranego ze skóry klatki piersiowej zwracał uwagę zanik soplí naskórkowych i zanik warstwy ziarnistej, obecność dużej ilości gruczołów potowych, zanik i bardzo mała ilość gruczołów łojowych i mieszków włosowych oraz występowanie ziarenek prawdopodobnie keratohyaliny pomiędzy blaszkami warstwy rogowej. Możliwe, że działo się to wskutek rozpadu komórek warstwy ziarnistej, co tłumaczyłoby brak warstwy ziarnistej lub pojawienie się jej w postaci szczątkowej. Brak warstwy ziarnistej przemawiałby za podobieństwem obrazu mikroskopowego *ichthyosis congenita* do *ichthyosis vulgaris*, a przeciwko *erythrodermia ichthyosiformis*.

Bardzo ciekawe perspektywy ma przed sobą leczenie rybiej łuski płodowej kortikosteroidami. Hanssler uzyskał w jednym przypadku cofnięcie się objawów po zastosowaniu kortizonu (7). W naszym przypadku pomimo natychmiastowego podania enkortonu (3×dz. 1 mg) nie zauważono poprawy stanu miejscowego jak i ogólnego. Pomimo to sukces Hansslera upoważnia do dalszych prób w tym zakresie.

PIŚMIENNICTWO

1. Anghelescu M., Leibowici W.: Clin. Derm. Venerol. (Bucuresti), 247—254, 1957.
2. Bustamante W., Tejada M.: J. A. Ped., 36, 501—504, 1950.
3. Baczyńska W.: Ped. Pol. 29, 412—414, 1954.
4. Brocq cyt. wg 5.

5. Bruhus C.: Handbuch der Haut und Geschlechtskrankheiten. J. Jadasshon, J. Springer, Berlin 1931.
6. Grzybowski M.: Choroby skóry t. I. PZWS, Warszawa 1948.
7. Hanssler H.: Deutsch. Med. Wschr. 82, 1733—1734, 1957.
8. Kleniewski A., Chibowski D.: Ann. Univ. M. Curie-Skłodowska 15, 249—261, 1960.
9. Kosiński S., Zarzycki H.: Ped. Pol. 36, 301—304, 1961.
10. Krzyżanowski J.: Pol. Gaz. Lek. 9, 366—367, 1930.
11. Mirosławski W., Krejczy M., Sokołowska M.: Przegl. Derm. Wewn. 45, 621—625, 1958.
12. Modzelewska J.: Ped. Pol. 27, 1074—1076, 1952.
13. Mogilnicki T.: Ped. Pol. 6, 249—252, 1926.
14. Richter cyt. wg 5.
15. Riecke E.: Arch. f. Dermat. u. Syph., 54, 289—340, 1900.
16. Stapiński A., Tor. Piekłowa: Ped. Pol. 30, 463—472, 1955.
17. Touraine A.: Ann. Derm. Syph., 85, 257—266, 1958.
18. Zierhut: Wiener Klin. Wochenschrift., 60, 660, 1948.

РЕЗЮМЕ

Описан случай *ichthyosis congenita gravis* у новорожденного мужского пола, который окончился смертельным исходом, несмотря на применение энкортона и антибиотиков. Обращал на себя внимание сильно красный цвет кожи пациента. В гистопатологической картине срезка взятого из кожи грудной клетки установлена необыкновенно сильная гипертрофия рогового слоя с очагами паракератоза, атрофия сосулек эпидермиса и зернистого слоя, присутствие большого количества потных желез, атрофия и очень малое количество сальных желез и волосяных фолликулов, а также наличие зернышек, вероятно кератогиалина, между пластинками рогового слоя. Анатомопатологическое исследование обнаружило: *pneumonitis multifocalis, confluens bilateralis partiam hemorrhagica, hyperaemia passiva omnium organorum, ecchymoses punctatae subpleurales, oedema cerebri*.

Рис. 1. *Ichthyosis congenita gravis*. Новорожденный мужского пола. Кожа напряженная, покрытая толстым гиперкератотическим слоем, лоснящаяся, как будто бы лакированная, красного цвета, кое-где видно периферическое отторжение чешуи. Ладони и стопы ребенка в состоянии контрактуры.

Рис. 2. Гистопатологическая картина срезка взятого из инфильтрата очага грудной ткани. Изменения в свойствах геморагического воспаления легких. Окрашивание гематоксилином и эозином. 120 X.

Рис. 3. Гистопатологическая картина срезка взятого из кожи грудной клетки: гипертрофия рогового слоя и зернистый слой выступает только местами в остаточном виде, атрофия сосулек эпидермиса, вакуольная дегенерация клеток шиповидного слоя. Кровеносные сосуды расширенные и наполненные красными кровяными шариками, сальная железа и волосяной фолликул в состоянии атрофии. 100 X.

SUMMARY

The paper deals with *ichthyosis congenita gravis* in a newborn male, who died in spite of treatment with corticosteroides and antibiotics.

Strong red colour of the skin was observed in the patient. Histopathological examination of the skin specimen, taken from the area of the chest, revealed very strong hyperkeratosis with small areas of parakeratosis, atrophy of rete ridges and the granular layer, a great amount of sweat glands, atrophy of the sebaceous gland and hair follicles, and the appearance of granules, possibly of keratohyaline, in the keratotic layer. The anatomopathological examination revealed: *pneumonitis multifocalis, confluens bilateralis partim hemorrhagica, hyperaemia passiva omnium organorum, ecchymoses punctatae subpleurales, oedema cerebri*.

Pracę otrzymano 19 IV 1964.