

Prikaz primera / Case report

KOLODIJSKI OTROK**COLLODION BABY**R. Hudomalj¹, S. Bizjak¹, D. Paro Panjan², V. Dragoš³*(1) Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana**(2) Klinični oddelek za neonatologijo, Pediatrična klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana**(3) Otroški oddelek, Dermatovenerološka klinika, Univerzitetni klinični center Ljubljana, Ljubljana***IZVLEČEK**

Kolodijski otrok je ob rojstvu obdan s tanko, celofanu podobno membrano oz. povrhnjico. Diagnozo postavimo na osnovi kliničnega pregleda novorojenca. Obstaja velika nevarnost za povečano izgubljanje tekočin s perspiracijo, veliko izgubo toplote in nevarnost okužbe. Novorojenčka moramo namestiti v okolje, ki zagotavlja ustrezno vlago in temperaturo. Dokončno diagnozo kožne bolezni lahko postavimo šele po večletnem kliničnem sledenju, z genetsko diagnostiko pa lahko hitreje napovemo izid bolezni.

Ključne besede: kolodijski otrok, koža, ihtioze.

ABSTRACT

Collodion infants are born encased in a thick cellophane – like membrane. The diagnosis is based on clinical examination of the newborn. There is increased insensible water loss, heat loss and risk of cutaneous infection. The newborn should be placed in an environment that provides the appropriate humidity and temperature. The final clinical diagnosis of skin disease is made only after long – term observation, but genetic analysis enables more rapid prediction of disease outcome

Key words: collodion baby, skin, ichthyosis.

UVOD

O kolodijskem otroku govorimo, kadar je novorojenček obdan s tanko, celofanu podobno membrano oz. povrhnjico. Fenotipski izgled otroka predstavlja bolezensko entiteto s širokim diferencialnodiagnostičnim spektrom (1). Diagnozo postavimo na osnovi tipičnega kliničnega izgleda novorojenca. Celofanska membrana se v naslednjih tednih življenja

odlušči, pod njo pa se lahko pokaže tudi povsem normalna koža. Nadaljnji razvoj kožne simptomatike se pri otroku, rojenem v kolodijski membrani, pokaže šele v naslednjih mesecih, redkeje v naslednjih letih (1, 2). V skoraj polovici primerov se razvije prirojena eritrodermalna ihtioza, v 20 % pa nekatere druge oblike ihtioz (3, 4). Pri približno 25 % otrok je po odluščenju membran koža popolnoma zdrava (1). Še redkeje se pri nekaterih v naslednjih

mesecih razvije dodatna nevrološka simptomatika, Nethertonov sindrom ali Conradova bolezen (1, 5).

Ob predstavitvi primera bomo prikazali klinične značilnosti kolodijskega otroka in obravnavo v prvih tednih življenja.

PREDSTAVITEV KLINIČNEGA PRIMERA

Deklica, rojena v novogoriški porodnišnici, je bila v starosti 15 ur premeščena na neonatalni oddelek Pediatrične klinike v Ljubljani za nadaljnjo diagnostično obravnavo zaradi kolodijskega izgleda.

Deklica je bila rojena po prvi normalno potekajoči nosečnosti 31-letne matere. Porod je bil zaradi zastoja dokončan s carskim rezom po izračunanih 37. tednih gestacije. Razpok mehurja je trajal 82 ur, plodovnica je bila čista. Deklica se je rodila s primernimi merami za gestacijsko starost, ocena po Apgarjevi je bila 9/9/9. V družinski anamnezi ni bilo posebnosti.



Slika 1. Kolodijski otrok prvi dan po rojstvu.
Figure 1. Collodion baby on the first day after birth.

Ob kliničnem pregledu smo ugotavljali, da je koža celega telesa pokrita s tanko, gladko povrhnjico, ki se je mestoma luščila: lasje so bili bujni, kožni adneksi (trepalnice, obrvi, nohti) so bili prisotni. Prisoten je bil ektropij obojestransko, nos je bil potlačen in normalno prehodan, ušesa so bila potlačena in zgrbljena, usta so bila v obliki črke O zaradi

zategnenosti. Spolovilo je bilo žensko s široko razmaknjenimi velikimi labijami. Gibljivost v sklepih zgornjih in spodnjih udov je bila omejena (Slika 1). V ostalem je bil splošni somatski status v mejah normale.

Ob sprejemu smo deklico namestili v inkubator in vzdrževali visok odstotek vlažnosti (70 %) in primerno temperaturo okolja. Spremljali smo vitalne funkcije, ki so bile ves čas v mejah normale. S skrbno higieno smo preprečevali možnost okužbe in sledili prehranjenost (hranjena je bila po cuclju), ki je bila ves čas primerna. V obravnavo otroka je bil vključen tudi dermatolog. Izvajali smo intenzivno nego luščee se kože z ribjim oljem v belobazi, saj odstranjevanje povrhnjice ni dopustno. Poškodbo oči zaradi ektropija pa smo preprečevali z dajanjem kapljic vitamina A. Po desetih dneh se je povrhnjica v celoti odluščila, pod njo pa je bila koža rožnate barve, primerne turgorja, na nekaterih delih še nekoliko bolj suha in luščee, predvsem v lasišču. Oči, nos, ušesa, usta in spolovilo so imeli normalno obliko in izgled, gibljivost sklepov ni bila omejena. Tudi v ostalem somatskem statusu in laboratorijskih izvidih ni bilo odstopanj od normale (Slika 2). Mati je ob odpustu prejela navodila za nego kože. Sedaj deklico že dve leti obravnava dermatolog, klinično je njena koža popolnoma zdrava.



Slika 2. Kolodijski otrok dva tedna po rojstvu.
Figure 2. Collodion baby two weeks after birth.

RAZPRAVLJANJE

Ihtioze se ob rojstvu pogosto izrazijo s fenotipsko sliko kolodijskega otroka. Bolezen je redka, do se-

daj je v literaturi opisanih okoli 300 primerov (1), podatkov o pojavnosti v Sloveniji nimamo.

Otrok se rodi s kožo, ki je v celoti pokrita s celofanu podobnimi membranami. Membrane se po rojstvu posušijo in hitro počijo. Nastanejo različno globoke trakaste razpoke, ki še dodatno povzročijo izgubo vode in omogočajo vdor mikroorganizmov iz zunanega okolja. Obstaja nevarnost nastanka kožne okužbe in sepse (1, 4). Tesnost membran povzroča ektropij vek, eklabion in hipoplazijo nosnega in ušesnega hrustanca. Ušesa in nos so sploščeni, ustnice učvrščene v obliki črke O, veke so obrnjene navzgor. Nohti in lasje so lahko odsotni. Pogosto je moteno tudi sesanje in dihanje. Vse to lahko hitro vodi v dehidracijo, hipoksijo, pljučne okužbe in podhranjenost (5, 6). V naslednjih tednih se membrane postopoma odluščijo.

Patogenetskih mehanizmov nastanka kolodijske membrane ne poznamo v celoti. Otroci, rojeni v celofanski vreči, imajo lahko mutiran gen za transglutaminazo 1 na kromosomu 14 q 11.2, zato nastane pomanjkanje veznega encima v epidermisu (7, 8). Moteno je tvorjenje beljakovinsko-maščobne ovojnice med poroženevanjem. Posledica je nastanek obsežne hiperkeratoze, motena je funkcija kože kot pregrade, povečana je transepidermalna izguba vode.

Svetlobnomikroskopska ali elektronskomikroskopska preiskava kolodijskih membran je premalo značilna. Ugotovimo le ortokeratotično povrhnjico, kar je neznačilen histološki izvid (5), zato tudi v našem primeru teh preiskav nismo opravili. Za dokončno opredelitev kožne bolezni je bolj diagnostična histologija, ki jo naredimo pozneje v življenju, če se pri otroku dodatno razvije kožna simptomatika.

V času, ko se je rodila deklica iz našega kliničnega primera, genetski laboratorij na Pediatrični kliniki v Ljubljani še ni deloval v celoti, zato smo predvideno genetsko diagnostiko prestavili na kasnejši čas glede na potek njene kožne bolezni. Ker je otrokova kožna simptomatika izzvenela v prvih mesecih življenja in se v dveletnem obdobju spremljanja ni spremenila, se za histološko in genetsko diagnostiko še nismo odločili.

Večina otrok, rojenih v kolodijski membrani, se rodi brezgodaj. V zgodnjih šestdesetih letih prejšnjega stoletja je bila umrljivost takih novorojencev zelo visoka, tudi do 50 %. S skrbnim nadzorom takoj po rojstvu pa se je preživetje otrok, rojenih v celofanski vreči, bistveno izboljšalo (3).

Končni izid kožne simptomatike kolodijskih otrok je v večini objavljenih študij pokazal, da jih skoraj polovica razvije avtosomno recesivno prirojeno ihtioziformno eritrodermijo, 20 % nelamelarno ihtiozo, 12 % druge oblike ihtioz, do 25 % otrok pa ima pozneje v življenju normalno kožo (1, 7).

Ihtioze so velika in heterogena skupina motenj keratinizacije, ki se razlikujejo glede na vrsto dedovanja, klinično sliko ter histološke in biokemične spremembe v koži (Tabela 1). Novi dosežki v genetiki in biologiji ihtioz nam že delno omogočajo razvrščanje dednih motenj poroženevanja na osnovi genske motnje (8). V redkih primerih so ihtioze lahko tudi eden izmed kliničnih znakov večsistemskih bolezni otrok, zato je izjemno pomembno nadaljnje spremljanje otroka (Tabela 2).

Zdravljenje kolodijskega otroka je simptomatsko. Visoka vlažnost in ustrezna temperatura okolja, skrb za primerno hidracijo in poostreni higienski ukrepi zmanjšajo možnost kožnih okužb oz. sepse, hipotermije in hipernatremične dehidracije. Bistven je nadzor nad temperaturo okolja, vnosom tekočin in elektrolitov. Posebno skrb moramo nameniti uporabi primernih negovalnih mazil, nekateri pa jih celo ne priporočajo zaradi nevarnosti okužbe kože na mestu razpok. Po drugi strani pa je znano, da negovalna mazila pomembno izboljšajo elastičnost in voljnost kože, ki z njihovo uporabo manj poka. V našem primeru smo ugoden učinek ugotavljali z uporabo 10-odstotnega ribjega olja v belobazi. Absolutno pa je prepovedana mehanska odstranitev membran ali uporaba keratolitikov.

ZAKLJUČEK

Kolodijski otrok je le opisna klinična diagnoza v celofansko membrano odetega novorojenca. Glavna naloga pediatra v porodnišnici je, da ob rojstvu ustrezno ukrepa in otroka premesti v ustanovo, kjer

Tabela 1. Ihtioze.

Table 1. Ichthyoses.

OBLIKE INCIDENCA	DEDNOST KROMOSOM GEN	MEHANIZEM	KLINIČNA SLIKA	MOLEKULARNO BIOKEMIČNE SPREMEMBE HISTOLOGIJA
KONGENITALNA IHTIOZIFORMNA ERITRODERMIJA 1/100.000 do 1/50.000	AVTOSOMNA RECESIVNA 14q11.2 TGM1 AVTOSOMNA RECESIVNA 17p13.1 ALOXE3, ALOX12B AVTOSOMNA DOMINANTNA 1q21, LOR	pomanjkanje TRANSGLUTAMINAZE motena esterifikacija ceramidov v epidermisu nepravilno oblikovanje beljakovin in maščob motena kožna pregrada pomanjkanje dveh encimov iz skupine LIPOKSIGENAZ motena oksigenacija prostih in esterificiranih polinenasičenih maščobnih kislin, fosfolipidov in trigliceridov motena maščobna pregrada kože pomanjkanje LORIKRINA	kolodijev otrok ob rojstvu, drobne belkaste luske na hrbtu, obrazu in lasišču, velike luske na nogah, pordečela koža, brazgotine, redki lasje, alopecija, distrofija nohtov	POSPEŠENA EPIDERMALNA OBNOVA ↑ STRATUM KORNEUM ↑ GRANULARNA PLAST
LAMELARNA IHTIOZA 1/100.000	AVTOSOMNA RECESIVNA 14q11.2 TGM1 AVTOSOMNA RECESIVNA 2q33-q35 ABCA 12	pomanjkanje TRANSGLUTAMINAZE motena esterifikacija ceramidov v epidermisu nepravilno oblikovanje beljakovin in maščob motena kožna pregrada pomanjkanje ATP VEZAVNEGA PROTEINA motena funkcija maščob v epidermisu	kolodijski otrok ob rojstvu, velike luske kot plaki po vsem telesu (izrazito na obrazu, tudi v pregibih), palmarno- plantarna hiperkeratoza, ektropij, tanki in redki lasje	NORMALNA EPIDERMALNA OBNOVA ↑ STRATUM KORNEUM
EPIDERMOLITIČNA HIPERKERATOZA REDKA	AVTOSOMNA DOMINANTNA MUTACIJE V K1 ALI K 10 KERATINSKIH GENIH		mehurji ob rojstvu, eritem kože, luske v pregibih, dlaneh, podplatih, smrdljiv vonj, bakterijske superinfekcije	POSPEŠENA EPIDERMALNA OBNOVA EPIDERMOCITNA HIPERKERATOZA
VULGARNA IHTIOZA 1/250	AVTOSOMNO DOMINANTNA		začetek tri tedne po rojstvu nežne luske po koži vsega telesa (v pregibih redko)	NORMALNA EPIDERMALNA OBNOVA DEFEKT V EKSPRESIJI PROFILAGRINA ↑STRATUM KORNEUM ↓GRANULARNA PLAST
X-VEZANA IHTIOZA 1/6.000 do 1/2.000	X-VEZANA RECESIVNA Xp22.3 STS	pomanjkanje STEROID SULFATAZE kopičenje HOLESTEROL – 3 SULFATA V EPIDERMISU	začetek v prvih treh mesecih po rojstvu velike luske na hrbtu in udih (v pregibih redko), kriptorhizem	↓KORTIKOSTEROIDNA SULFATAZA V AMNIOCITIH, FIBROBLASTIH, LEVKOCITIH ↑ STRATUM KORNEUM

Tabela 2. Sindromi in bolezni, kjer je ihtioza lahko pridružen klinični znak.

Table 2. Syndromes and diseases with ichthyosis as a possible associated clinical sign.

SINDROM / BOLEZEN	BIOKEMIČNE SPREMEMBE DEDNOST	PRIDRUŽENI ZNAKI
NETHERTONOV SINDROM	AR MUTACIJA V GENU SPINK 5	cirkumfleksna linearna ihtioza, lamelarna ihtioza, prirojena ihtiosiformna eritroderma, anomalije las, mentalna retardacija
REFSUMOVA BOLEZEN	↓FITANIČNA OKSIDAZA ↑FITANIČNA KISLINA	pigmentozni retinitis, kronični polinevritis z naglušnostjo, flakidna paraliza, ataksija
RUDOV SINDROM		mentalna retardacija, krči, pritlikavost, seksualna infantilnost
SJÖGREN-LARSSONOV SINDROM	↓MAŠČOBNO-ALKOHOLNA OKSIDOREDUKTAZA	spastična paraliza, mentalna retardacija, krči, displazija dlesni
CONRADJEVA BOLEZEN	PEROKSISOMSKO POMANJKANJE	hondrodisplazija, alopecija, anomalije skeleta, siva mrena, displazija obraza, ihtioziformna eritroderma
KID (keratitis, ihtioza, naglušnost)		keratoderma, netipična ihtioza s prominentno keratozo udov in glave, nevrosenzorna naglušnost, keratokonjunktivitis

ga celostno obravnavajo. Takojšnji ukrepi so usmerjeni v vzdrževanje primerne vlažnosti in temperature okolja, prehranjenosti in hidracije otroka ter v intenzivno nego kože s poudarkom na preprečevanju okužb, kar smo opisali v našem kliničnem primeru. Nadaljnji razvoj kožnih sprememb je tako ob rojstvu, kot tudi neposredno po odlučenju membran nepredvidljiv. Nekatere oblike ihtioz se klinično razvijejo šele po nekaj letih, zato naj otroka klinično sledi dermatolog. Glede na nadaljni potek se v obravnavo vključijo še specialisti drugih strok.

LITERATURA

1. Richard G, Ringpfeil F. Ichthyosis, erithrodermas and related disorders. In: Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. Dermatology. Edinburgh: Mosby, 2003: 775-833.
2. Kansky A. Genodermatoze. V: Kansky A. Kožne in spolne bolezni. 1st ed. Ljubljana: Združenje slovenskih dermatovenerologov, 2002: 228-45.
3. Larregue M, Ottavy N, Bressieux JM. Collodian baby: 32 new case reports. Ann Dermatol Venereol 1986; 113: 773-85.
4. Frenk E, de Techtermann F. Self-healing collodian baby: evidence for autosomal recessive inheritance. Pediatr Dermatol 1992; 9: 95-7.
5. Cohen BA. Neonatal dermatology. In: Cohen BA Pediatric dermatology. 2nd ed. London: Mosby, 1999: 25.
6. Van Gysel D, Lijnene RPL, Moekti SS, de Laat PCJ, Oranje AP. Collodian baby: a follow-up study of 17 cases. JEADV 2002; 16: 472-5.
7. Oji V, Traupe H. Ichthyosis: differential diagnosis and molecular genetics. Eur J Dermatol 2006; 16: 349-59.
8. Richard G. Molecular genetics of ichthyosis. Am J Med Gen 2004; 131: 32-44.

Kontaktna oseba / Contact person:

doc. dr. Darja Paro Panjan, dr. med.
Klinični oddelek za neonatologijo
Pediatrična klinika
Univerzitetni klinični center Ljubljana
Bohoričeva 20
SI-1000 Ljubljana
Slovenija
e-naslov: darjo.paro@kclj.si

Prispelo / Received: 14.12.2009

Sprejeto / Accepted: 20.06.2010