

گزارش ۲ مورد جنین دلکی (Harlequin Fetus) در ۱ خانواده

چکیده

Harlequin Ichthyosis (H.I) یک فرم شدید اریترودرمیک است که موجب می‌شود تا نوزاد ظاهر عجیب و منحصر به فردی در زمان تولد داشته باشد. ظاهر پوست و ماهیت کشنده بیماری سبب شده است تا تحت عنوان جنین دلکی (Harlequin Fetus) نام‌گذاری شود اما از آن جا که امروزه بقای برخی از مبتلایان امکان‌پذیر است عنوان H.I مناسب‌تر به نظر می‌رسد. شیوع بیماری ۱ در ۳۰۰۰۰۰ مورد ذکر شده و الگوی وارثی آن اتوزوم مغلوب می‌باشد اما جهش اتوزوم غالب جدید نیز در خانواده‌های سالم دیده شده است. پیش‌آگهی بیماری بسیار بد بوده و در اغلب موارد نوزاد طی چند ساعت تا چند روز پس از تولد فوت می‌کند. بارزترین نکته پاتولوژیک در بیوپسی پوست این نوزادان هایپرکراتوز می‌باشد. در این مقاله ۲ مورد از بیمارانی که فرزندان اول و دوم از ۱ خانواده بودند، معرفی می‌شوند. پدر و مادر این بیماران نسبت فامیلی (دختر عمه - پسر دایی) داشتند و نوزاد اول چند لحظه پس از تولد و دومی در سن ۱ روزگی فوت کرد.

*دکتر بهناز بصیری I

دکتر مریم شکوهی II

کلیدواژه‌ها: ۱- جنین دلکی ۲- هایپرکراتوز ۳- ایکتیوز

مقدمه

زمان بروز علائم و تشخیص بیماری در ابتدای تولد است^(۵) و اغلب نوزادان مبتلا قبل از موعد (بین هفته ۳۶-۳۲ بارداری) متولد می‌شوند.^(۷، ۶) نوزاد مبتلا با یک پوسته شاخی ضخیم صفحه مانند و موارد غیر طبیعی در چشم و گوش و دهان و انتهایها به دنیا می‌آید. این ضایعه حرکت را محدود کرده و سد محافظتی پوست را سرکوب می‌کند که این مسئله موجب می‌شود تا نوزاد مستعد ضایعات متابولیک و عفونت شود.

جنین دلکی (Harlequin Fetus) که اولین بار توسط Oliver Hart در سال ۱۷۵۰ گزارش گردید، شدیدترین فرم ایکتیوز مادرزادی است.^(۱-۴) این بیماری از جمله اولین ژنودرماتوزهایی بود که گزارش شد و به آن Fetal Ichthyosis-Intrauterine Ichthyosis-Keratosis diffusa fetalis-Congenital diffuse malignant Keratoma-Malignant keratoma-Alligator baby نیز می‌گویند.^(۱)

I) متخصص بیماری‌های کودکان، دستیار فوق تخصصی بیماری نوزادان، بیمارستان حضرت علی‌اصغر(ع)، خیابان ظفر، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی ایران. (*مؤلف مسئول)

II) استادیار بیماری‌های کودکان، دانشگاه علوم پزشکی و خدمات بهداشتی - درمانی همدان.