

Badbak-distribusie van Lamellêre Igtiose in die Bantoe

'N NUWE ENTITEIT

F. P. SCOTT, J. G. H. LUPS

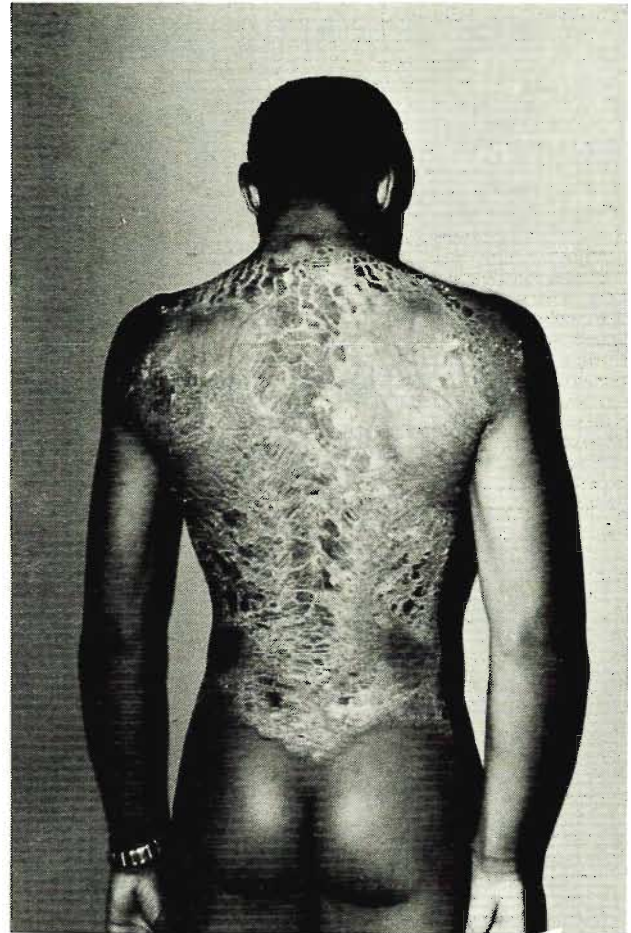
SUMMARY

An unusual distribution of lamellar ichthyosis in 13 Black patients from 9 families is described. The trunk and upper extremities were mainly affected. In all patients, the temples were affected to a greater or lesser degree. The skin of the face, lower extremities, hands and feet was normal. In 1 patient the entire forehead was affected, and the skin of the upper and lower extremities showed patchy ichthyotic changes. Histologically and electron-microscopically, the picture is similar to that of lamellar ichthyosis (non-bullous congenital ichthyosiform erythroderma). Chromosomal studies in a few cases showed no abnormalities.

S. Afr. Med. J., 48, 2449 (1974).



Afb. 1. Professor Findlay se geval.



Afb. 2. Geval 1 — van agter. Tipiese uitsparing van boude.

Lamellêre igtiose is 'n outosomale resessief-erflike afwyking wat reeds by geboorte aanwesig is. Dit word gekenmerk deur reghoekige groot skubbe wat aan die kante loslaat maar verder stewig op die onderlaag vassit. Die afwyking strek gewoonlik oor die hele liggaam, insluitende die kopvel, gesig, hande en voete. Daar is soms hiperkeratose van handpalms en voetsole. In minder ernstige gevalle is die huid van die oksels en elmboog- en knieholtes die ergste aangetas.

By geboorte is die huid matig skilferend of deur 'n dik laag deurskynende skubbe bedek en stem ooreen met dié van 'n kollodiumbaba. Waar die skilfers of skubbe afstoot kom eritrodermie voor. Die afwyking is vermoedelik dieselfde as dié wat bekend staan as non-bulleuse kongenitale igtiosivorme eritrodermie.¹ Genetiese studies deur Wells² het tot 'n mate helderheid in die hele ingewikkelde probleem van igtiose-klassifikasie gebring.

Departement Dermatologie, Universiteit van die Oranje-Vrystaat, Bloemfontein

F. P. SCOTT, Hoof
J. G. H. LUPS, Senior Lektor

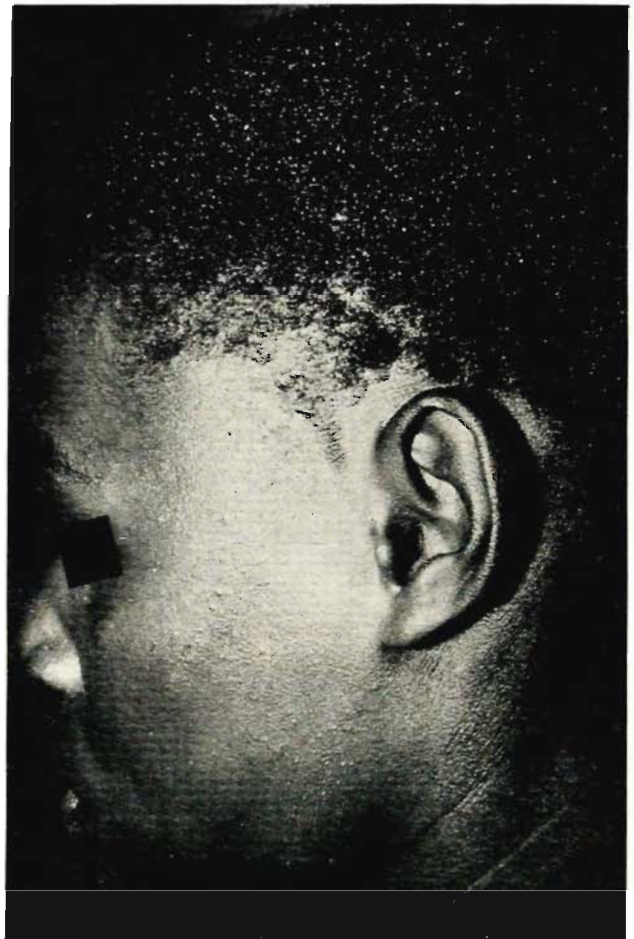
Ontvangsdatum: 28 Augustus 1974.



Afb. 3. Geval 1 — huidige toestand van voor.

'n Vorm van lamellêre igtiose by die Bantoe wat aansienlik van die gewone vorm in distribusie verskil, word hier beskryf. 'n Noukeurige literatuurstudie het maar een geval aan die lig gebring wat tot 'n mate 'n ooreenkoms toon, en dit was by 'n Amerikaanse Neger.³ Professor G. H. Findlay van Pretoria was so vriendelik om foto's van 'n geval wat hy gesien het tot ons beskikking te stel (Afb. 1).

Die eerste geval wat in 1958 deur dr. Izak Venter van Bloemfontein en een van ons (F.P.S.) gesien is (geval 1) toon die klassieke beeld van die afwyking. Al die ander gevalle sowel as die een van Findlay se afwykings kom min of meer met syne ooreen (Afb. 2 en 3). Oor die algemeen is die romp vanaf die nek tot aan die oksels en lieste die ergste aangetas. Soms strek die letsels verder, en in een geval (geval 7) was daar selfs 'n onreëlmatige aantasting van die onderarms en -bene. Die afwyking kom gewoonlik ook op die behaarde hoof voor, en die slape is altyd aangetas (Afb. 4 en 5). In geval 7 was selfs die hele voorhoof aangetas (Afb. 6). Die gesig, distale ekstremitate, hande en voete is meestal onaangesig. 'n Merkwaardige uitsparing kom op die boude voor (Afb. 7 en 8) selfs in die erg verspreide geval 7. Die baba van 3 maande (Afb. 9) het die tipiese kollodiumbaba-voorkoms gehad,



Afb. 4. Geval 1 — temporale gebied met geringe aantasting.

egter met uitsparing van die boude en onderste ekstremitate. Die duidelike afgrensing tussen aangetaste en normale huid is opvallend (Afb. 2 en 3).

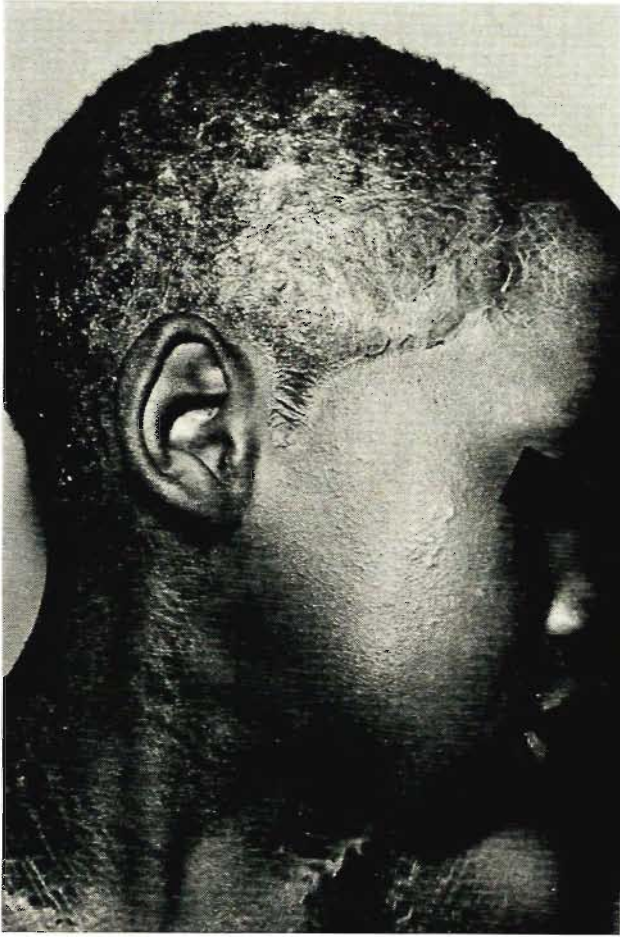
Die algemene gesondheid van al die pasiënte was uitstekend en geen afwykings kon in ander organe gevind word nie. Een (geval 13), 'n baba van 3 maande, is onverwags in die hospitaal aan gastro-enteritis oorlede. Volgens die moeder van geval 7 het 'n ander baba met dergelike afwykings kort na geboorte gesterf.

Die afwyking het by sowel manlike as vroulike pasiënte voorgekom, 6 en 7 gevalle respektiewelik. Die geval van Findlay is 'n vrou en die van Lentz en Altman² 'n Negerkind. In 2 gevalle was ander lede van die familie aangetas en in 1 geval was daar die geskiedenis van 'n baba wat vroeg na geboorte oorlede is. Die erflikheid kom dus ooreen met dié van gewone lamellêre igtiose.

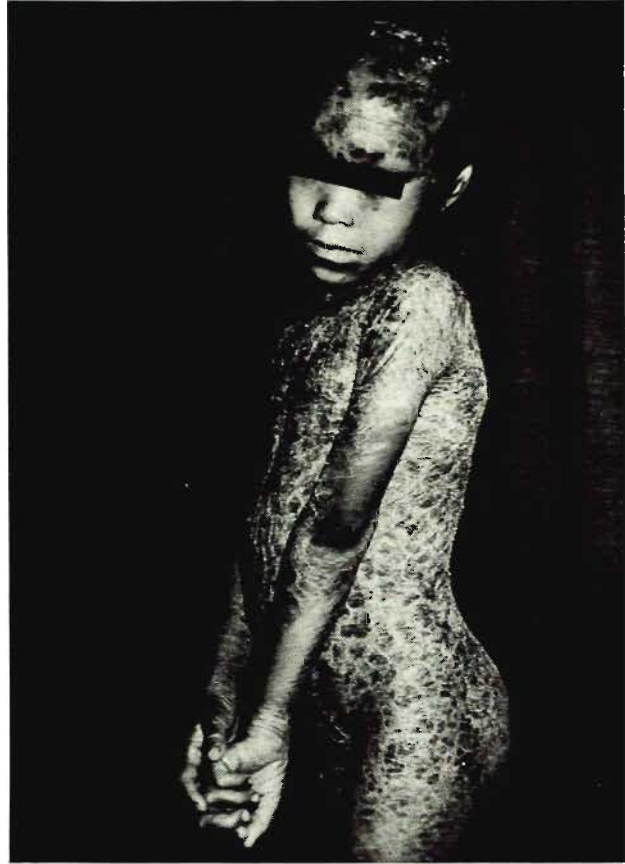
Een van die 13 pasiënte (geval 7) woon in Kimberley, die ander 12 is almal van die Oranje-Vrystaat afkomstig.

GEVALLE

Geval 1 (Afb. 2 en 3), manlik, 8 jaar oud, is die eerste keer deur een van ons (F.P.S.) en Venter in 1958 gesien.



Afb. 5. Geval 8 — temporale gebied.



Afb. 6. Geval 7 met uitgebreide aantasting.

Ons sien hom nog gereeld by ons buitepasiënte-afdeling. Gekleed is sy voorkoms volkome normaal. Die afwyking kom op sy hele romp voor, vanaf sy nek tot sy oksels en lieste, en op sy kopvel. Die behaarde hoof wat met die eerste konsultasie aangetas was, het later normaal geword met net 'n klein oorblywende area aan die slape (Afb. 4). Geen ander familieleden ly aan 'n dergelike afwyking nie.

Geval 2, manlik, 10 jaar oud, is ook saam met Venter in 1961 gesien. Die letsels se distribusie en voorkoms kom presies met bogenoemde geval ooreen. Die behaarde hoof was ook aangetas. Geen ander familieleden ly aan iets dergeliks nie.

Geval 3, vroulik, 12 jaar oud, is met Venter in 1961 gesien. Ook hier lyk die letsels presies soos by voorgaande gevalle, met aantasting van die kopvel. Sy is 'n suster van geval 4.

Geval 4, broer van geval 3 (en 10 jaar oud), met presies dieselfde letsels.

Geval 5, vroulik, 40 jaar oud, in 1968 na ons verwys toe sy in die hospitaal opgeneem is vir behandeling van 'n servikskarsinoom. Tipiese letsels en distribusie soos hierbo beskryf is gevind. Die behaarde hoof is normaal. Daar is geen familiegeskiedenis van 'n dergelike afwyking

nie.

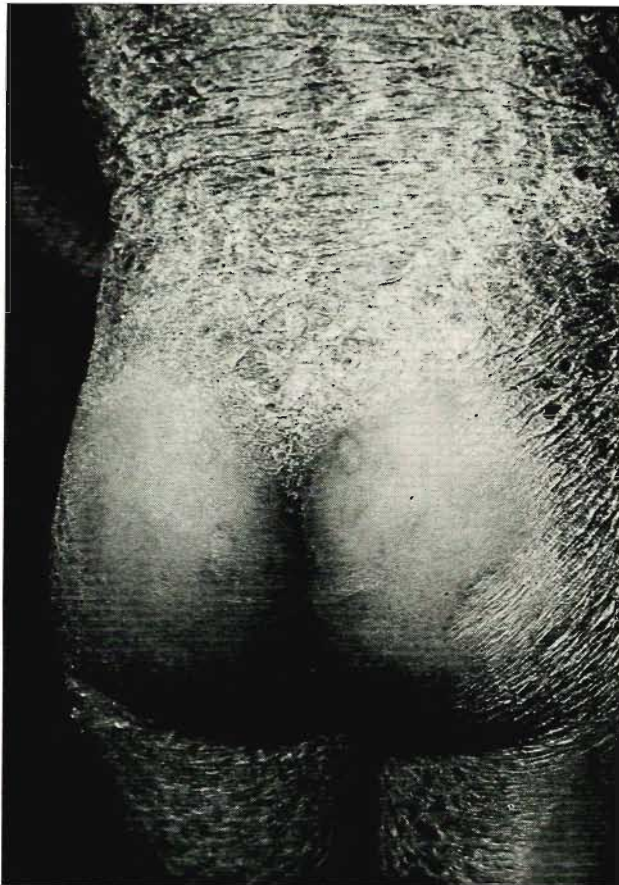
Geval 6, vroulike 5-jarige, is in 1968 gesien, ook sonder afwykings in haar familie. Die behaarde hoof was aangetas.

Geval 7, vroulike 10-jarige, is in 1971 in Kimberley gesien. Haar huid was die ergste van al die gevalle aangetas en met die wydste verspreiding. Alleen enkele areas op haar bo- en onderbene en onderarms is uitgespaar en die behaarde hoof en hele voorkop was aangetas. Volgens die moeder het 'n ander baba met identiese afwykings 'n paar dae na geboorte gesterf.

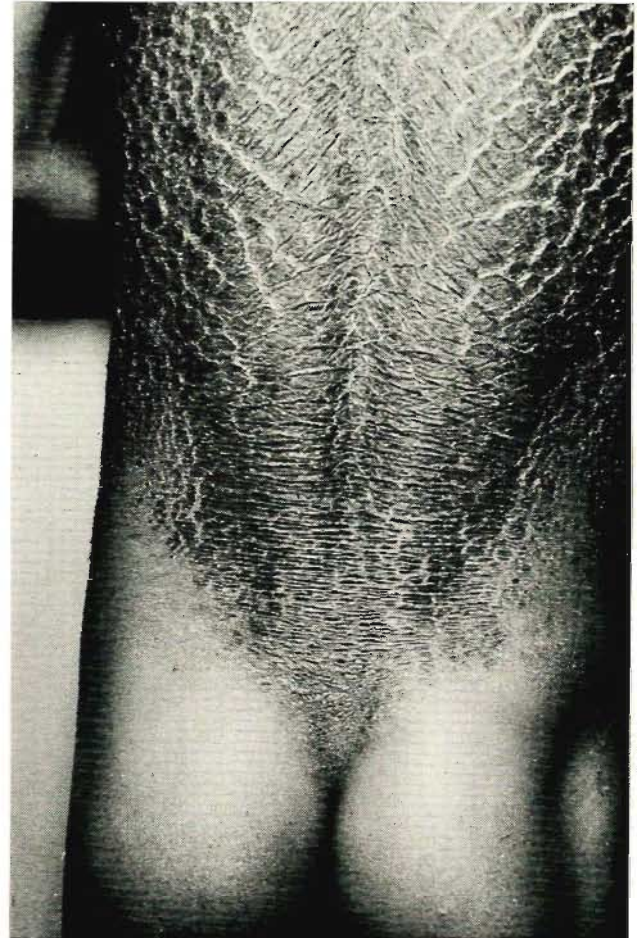
Geval 8, manlike 11-jarige, is in 1971 gesien met die tipiese distribusie en die kopvel ook aangetas (Afb. 5). Die familie-geskiedenis was negatief.

Geval 9, vroulike 40-jarige in 1973 gesien met die tipiese afwykings sonder aantasting van die behaarde hoof.

Geval 10 (manlike 6-jarige), **geval 11** (vroulike 5-jarige), **geval 12** (vroulike 2-jarige) en **geval 13** (manlike baba 3 maande oud). Laasgenoemde 4 pasiënte is broers en susters; 2 ander kinders is normaal. Die oudste 3 toon die tipiese distribusie van die letsels met aantasting van die behaarde hoof. Die baba van 3 maande het die voorkoms van 'n kolloidumbaba, egter met uitsparing van die hele onderlyf vanaf die heupe. Die voorarms is aangetas terwyl die handpalms en voetsole normaal is. Hierdie pasiënt het



Afb. 7. Geval 7 met uitsparing van boude



Afb. 8. Geval 10 met uitsparing van boude.

onverwags in die hospitaal gesterf as gevolg van gastro-enteritis.

Geval 14. Die pasiënt van Findlay van wie ons alleen foto's gesien het kom in alle opsigte met ons gevalle ooreen. Dit lyk asof die kopvel nie aangetas is nie, behalwe vir die tipiese areas aan die slape en kante van die voorkop.

Geval 15. Lentz en Altman se pasiënt, 'n 2-jarige Negerkind, is gebore met 'n harde deurskynende pantser.² 'When first seen in the clinic, the flexural aspects of the upper arms including the antecubital fossae and the trunk were predominantly involved, with normal appearing skin over the distal parts of his extremities and on the face, with the exception of the temporal areas'. Hierdie Amerikaanse Negerkind kan dus ook by ons gevalle inpas. Let veral op die tipiese uitsparing van die gesig met uitsondering van die slape.

BESPREKING

Histologiese bevindinge is identies by alle gevalle en toon hiperkeratose met fokale parakeratose, onreëlmatige akantose en 'n wisselende granulêre laag wat op plekke verdik is. Daar is gerings vermeerdering en verwyding van kapillêres

in die bo-dermis met ligte perivaskulêre ronde-selinfiltre. Elektronmikroskopiese ondersoek toon prominente keratosome in die stratum spinosum. Dit wil voorkom asof die desmosome vermeerder is en korter as normaal lyk, wat moontlik verband hou met die abnormale loslating van die horinglaag (Afb. 10). Chromosoomstudies in enkele gevalle het normale manlike 46,XY en vroulike 46,XX kariatipe getoon.

Dit is opvallend dat een pasiënt wat die afgelope 16 jaar deur ons gekontroleer word se letsels presies dieselfde gebly het, behalwe dié op die hoof, wat met uitsondering van 'n streperige area aan beide slape opgeklaar het.

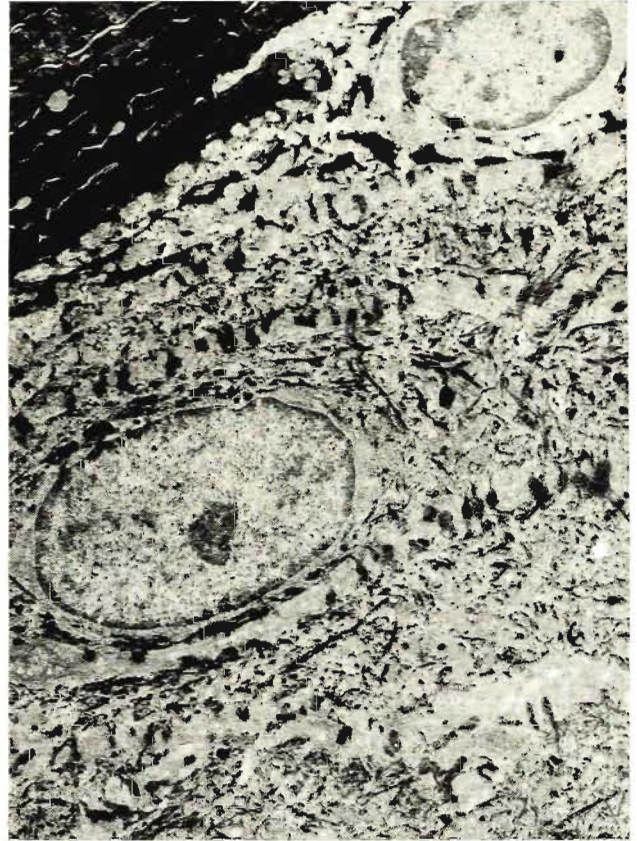
Na aanleiding van bogenoemde 15 gevalle lyk dit dus asof ons met 'n entiteit te doen het wat uitsluitend by donker rasse voorkom. Die aangetaste dele stem geheel ooreen met wat as lamellêre igtiöse beskryf word, klinies sowel as histologies. Daar is skynbaar ook 'n genetiese ooreenkoms. Met die een sterfgeval van 'n baba en geskiedenis van 'n ander kort na geboorte lyk dit dus of hierdie siekte net soos lamellêre igtiöse 'n hoë mortaliteit by pasgeborenes kan hê, vermoedelik as gevolg van gebrekkige temperatuurregulasie.



Afb. 9. Geval 13 met kollodiumbaba-voorkoms.

ADDENDUM

Sedert voltooiing van hierdie artikel het professor Findlay nog 'n geval in Pretoria waargeneem. Dit is 'n 30-jarige Bantoe-vrou met lamellêre igtiose in die tipiese badbak-distribusie met uitsparing van die distale ekstremitete,



Afb. 10. Elektronmikroskopie ($\times 5\ 600$) toon vermeerderde en kort desmosome.

boude en gesig. Rondom die ore is daar ook 'n geringe aantasting. Die pasiënt het 2 normale kinders en geen ander familieleden ly aan 'n dergelike aandoening nie.

VERWYSINGS

1. Pretorius, H. P. J. en Scott, F. P. (1955): *S. Afr. Med. J.*, 29, 331.
2. Lentz, C. L. en Altman, J. (1968): *Arch. Derm.*, 97, 3.
3. Wells, R. S. (1965): *Ibid.*, 92, 1.
4. Scott, F. P. (1959): *Geneeskunde*, 1, 158.
5. *Idem* in Marshall, J. red. (1972): *Essays on Tropical Dermatology*, bl. 1-17. Amsterdam: Excerpta Medica.