

KONGENITALE ICHTHIOSIFORME ERITRODERMIE

H. P. J. PRETORIUS, M.B. CH.B.

*Departement Kindergeneeskunde**

en

F. P. SCOTT, ARTS

Afdeling Dermatologie†

Universiteit van Pretoria, Pretoria

Kongenitale ichthiosiforme eritrodermie is 'n seldsame huidsiekte wat, sover ons bekend, nog nie vantevore by die Bantoe in Suid-Afrika beskryf is nie. Drie van die vier gevalle wat hier beskryf word, is in Bantoe kinders waargeneem.

Soos die naam aandui, is hierdie siekte gekenmerk deur rooiheid van die vel met hiperkeratose. Die siektebeeld is in 1902 deur Brocq beskryf en afgesonder van die ander vorms van ichthiosis. Die eritrodermie kan reeds by die geboorte aanwesig wees, maar kan ook later optree. Die hiperkeratose kan bestaan uit 'n fyn skilfering wat skarlatini-form kan wees of dit kan in

groot velle voorkom. Die afskilferende lae is deurskynend en lyk baie soos kollodion wat op die liggaam geplak is. Soms ontstaan groot barste met erosies. Die afwyking is hoofsaaklik aan die streksye en in die liggaamplooie gelokaliseerd. Die handpalms, voetsole, gesig en kopvel is ook dikwels aangetas. Ektropion, oor-, tand- en mondmisvorming kan voorkom. Gewoonlik is daar weinig of geen subjektiewe klagtes nie. Soos by ander genodermatoses kom blaarvorming dikwels voor. Die naels is soms verdik met subunguale hipertrofie. Hiperhidrose kan soms 'n baie lastige simptome wees. Ook die hare toon in sommige gevalle vermeerderde groei.

Konsanguiniteit, asook sifilis van die ouers, is dikwels beskryf (Ingman,¹ Barker en Sachs²). Barker en Sachs²

* Hoof : Prof. J. G. A. Davel.

† Hoof : Dr. J. Marshall.

beskryf 'n geval van 'n 7-jarige meisie waar die vader gely het aan 'n liniëre ichthyosis hystrix. Die aandoening is meestal dominant erflik.

Dit is belangrik om kongenitale ichthiosiforme eritrodermie van ichthyosis vulgaris te onderskei wat klinies sowel as histopatologies totaal verskillend is. By ichthyosis vulgaris is die distribusie hoofsaaklik ook aan die streksye van die ekstremitate, terwyl die buigsye, handpalms, voetsole en gesig vry bly. Die toestand ontwikkel meestal eers enkele jare na geboorte. Ook wat erflikheid betref, verskil hierdie twee siektes van mekaar daar ichthyosis vulgaris resessief erflik is terwyl ichthyosis congenita dominant erflik is.

BESPREKING VAN GEVALLE

Gedurende 1954 was daar 4 pasiëntjies, wat met die so pas beskreeve siektebeeld ooreenstem, in die kindersale



Fig. 1. Geval 1. Blanke kind 1 week oud met uitgebreide afskilfering van die vel.



Fig. 2. Geval 2. Gesig en bolyf van 7-jarige Bantoemeidjie toon kollerige afskilfering met aantasting van die mond.

van die Algemene Hospitaal, Pretoria, onder prof. J. G. A. Davel, opgeneem. Hul siektebeelde word nou kortliks weergegee:

Geval 1. Baba L was 2 dae na geboorte met die klagte dat sy vel in groot stukke afkom, opgeneem. Dit was met die bevalling reeds duidelik te sien. In die familiegeskiedenis was daar niks van belang nie en 'n dergelike veltoestand was by geen ander familielid bekend nie. Die baba was die 3de kind, die 1ste 'n dogter van 3 jaar, die 2de 'n seuntjie van 17 maande. Beide laasgenoemde was heeltemal gesond. Die moeder was gesond gedurende swangerskap en die bevalling het normaal verloop. Die geboortegewig was 7 lb.

Met ondersoek was die voorkoms van die baba soos in Fig. 1 aangetoon. Hy was baie siek en die mees opvallende afwyking was dié van sy vel. Daar was 'n besondere rooi egalige eriteem oor sy hele liggaam versprei. Groot gedeeltes van sy vel het afgeskilfer. Die skilfers was van 'n lig goudkleurige voorkoms en het die duidelike indruk geskep asof hierdie baba in kollodion gedompel was. Die velbarste was die mees uitgesproke in die huidplooië, oor die buik, bors en rug (Fig. 1). Die streke, waar vervelling reeds plaasgevind het, was besonder rooi; daarop het direk al weer fyn barsies verskyn en dit was blykbaar pynlik met aanraking. Op die kopvel was hierdie toestand ook teenwoordig met slegs geringe afskilfering. 'n Konjunktivitis was in beide oë teenwoordig en beide ooglede het verdik voorgekom met 'n geringe graad van ektropion. Die ore het albei 'n matige misvorming van die skulp (helix en antehelix) vertoon. Daar was geen mond- of anusmisvorming nie. Die naels was ook normaal.

Die pasiëntjie was in 'n broeikas geplaas met 'n vogtigheidsgraad van 80-90 en sy vel was met olyfolie behandel. Gedurende die eerste week was penisillien toegedien en 'n voeding van verdunde aangesuurde afgeroomde koemelk voorgeskryf, aangesien sy



Fig. 3. Geval 2. Onderste ekstremitate met uitgebreide barste en afskilfering.

moeder geen borsmelk gehad het nie. Kortisoon, 12.5 mg. elke 6 uur, was dadelik toegedien. Na 6 dae was die kortisoon met cortrophin Z, 10 mg. elke 2de dag, vervang. Kaliumkloried, 7½ gr. t.i.d., was saam gegee.

Aanvanklik het hierdie pasiëntjie baie verbeter en daar was periodes van so lank as 3 dae waar geen vervelling plaasgevind het nie, maar die proses het weer opnuut begin en geleidelik erger geword. Hoë dosisse van vitamin A was by die behandeling bygevoeg, sonder enige verbetering. Die 14de dag na opname het hy begin braak en 'n erge diarree ontwikkel. Alle terapie was gestaak en Hartmann se oplossing per mond toegedien. Vir 'n meegaande koors van 102°F was geen parenterale oorsaak te vinde nie, derhalwe was hierdie toestand as 'n infektiewe gastro-enteritis beskou. Daar die baba vinnig agteruit gegaan het, moes 'n insnyding vir parenterale vogtoediening gedoen word; ten spyte daarvan egter is hy die 21ste dag oorlede. Toestemming vir 'n lykskouing was geweier. Urine-ondersoek en bloedtelling het geen afwykings getoon nie. Die bloed Kolmer was negatief.

Geval 2. 'n Bantoemeidjie van 7 jaar was vanaf 'n plattelandse hospitaal, met die diagnose van pellagra, verwys. Geen familielid het saamgekom nie en geen behoorlike geskiedenis kon verkry word nie. Sy self het beweer dat so lank as wat sy kon onthou,

haar vel in dié toestand was. Ondersoek het geen noemenswaardige afwykings openbaar nie behalwe die opvallende velafwyking. Die hele liggaam, maar veral die ekstremitate, het kolle van verskillende grootte getoon waar die vel besig was om af te skilfer. Die vel in die huidplooië was verdik en het lichenifikasie vertoon (Fig. 2 en 3). Die voorkoms was byna soos die van 'n opgedroogde plaasdam. Opvallend was ook die teenwoordigheid van enkele klein bullae, veral op die gesig. Die lippe het ook gedurige afskilfering vertoon met barsies in die mondhoeke waarin voortdurend ligte infeksie voorgekom het.

Die enigste behandeling wat hierdie pasiëntjie gekry het, was vitamin A 20,000 E. per dag, maar ook hier was geen voordelige effek opgemerk nie. Hierdie veltoestand het afwisselend verbeter en weer versleg en so is die pasiëntjie uiteindelik huis toe. 'n Velbiopsie van so 'n aangetasde area is deur dr. P. J. Barnard van die Instituut van Patologie, Pretoria, ondersoek en sy verslag volg: „Huidsnitte toon kollerige verspreide streke van hiperkeratose en parakeratose, beide saam en/of apart met afskilfering as gevolg. Verskeie sweetklieruitmondings skyn verstop te wees. Die granulêre laag is deurgaans effens verwyd en die suprapapillêre retelaag het of verdun of heeltemal verdwyn. Basaalselle bevat hier en daar helder vakuole en vertoon meer mitotiese aktiwiteit as normaal. Geen epidermolise is aangetref nie. In die buitenste derde van die



Fig. 4. Geval 3. Bantoebaba 1 week oud met ligte afskilfering van die vel, veral oor die buik.

korium is menige uitgesette kapillêre vate (of bloedvate of limfvate wat nie met sekerheid vasgestel kan word nie), sowel as selophopings, meesal limfositêr, teenwoordig. Geen plasmaselle en eosinofiële is gevind nie. Die elastika het herdwysse effens opgebreek soos by enige chroniese ontstekingsproses van die dermis verwag mag word. Huidaanhangsels kom normaal voor. Hierdie afwykings pas goed in by die hipertrofiese stadium van erythrodermia ichthyoformis congenita.

Geval 3. Hierdie Bantoe-kind was in die kraamafdeling van die Pretoriase Algemene Hospitaal gebore. Daar was direk na geboorte opgemerk dat sy vel 'n fyn skilferende voorkoms gehad het. Dit was nie baie erg nie en byna skarlatiniform in voorkoms (Fig. 4). Dit het afgeskilfer en weer 'n lagie gekry wat na enkele dae weer begin afskilfer het. Die distribusie van die aandoening was dieselfde as in die vorige gevalle, hoewel van geringer graad as in die eerste geval. Na ontslag was die baba tot dusver nog nie gesien nie.



Fig. 5. Geval 4. Bantoe-baba 8 maande oud toon droë skilferende huid met barsies.

Geval 4. 'n Bantoe-baba van 8 maande was opgeneem in 'n toestand van dehidrasie met aanval van gastroenteritis van 'n week se duur. Met ondersoek was opgemerk dat die vel droog was met fyn barsies en afskilfering oor die hele liggaam (Fig. 5). Volgens die moeder was die kind se vel by geboorte rooi van kleur en soos sy dit uitgedruk het, „die kind was met masels gebore”. Hierdie aanvanklike eriteem het in 'n afskilfering na enkele dae oorgegaan en die hele proses is voortdurend tot sy dood toe herhaal. Die letsels was hier ook hoofsaaklik beperk tot die ekstremitate, huidplooie, buik en rug. Die mond, ore en oë het geen afwykings getoon nie.

BESPREKING

By al 4 gevalle so pas beskryf, was hierdie siekte waarskynlik by geboorte teenwoordig. Alleen in geval 2 bestaan daar twyfel hieromtrent omdat 'n bevredigende geskiedenis nie verkry kon word nie. Die eritrodermie by geboorte is in 2 van die gevalle self waargeneem en die beskrywing van die moeder van geval 4 as sou die baba se vel soos die van masels by geboorte gelyk het, is baie treffend. In 3 van hierdie gevalle het ook die handpalms op die tipiese manier afgeskilfer en die lokalisasie van die velaantasting is soos dié van beskrywing van die tipiese siektebeeld; daarby die ongeneesbaarheid, selfs met kortisoon en ACTH, en die herhaling van die hele proses, is tot die besluit gekom dat hierdie 4 gevalle tot die siektebeeld van kongenitale ichthiosiforme eritrodermie behoort.

Daar bestaan verskil van mening oor die selfstandigheid van hierdie siektebeeld. Volgens meeste ondersoekers is dit alleen 'n ligte vorm van kongenitale ichthiosis. Die oudste beskrywing van hierdie siekte is in 1792 deur Richter en in 1828 deur Steinhäuser³ gegee onder die naam „De Singulari Epidermidis Deformitate”. In 1880 het Perez³ die siekte beskryf onder die titel „Sclérose générale de la peau chez un nouveauné”. Daarna is die siekte herhaalde kere onder meer as 20 verskillende name beskryf. Die poging om 'n vergelyking te tref met natuurvoorwerpe blyk uit die volgende benamings: „Alligator-boy”, „cutis testacea”, „harlequin foetus”, „desquamation collodionnée”, „fish-skin disease”.

Uit die beskrywings van Hebra⁴ en Kaposi⁵, blyk dit dat hulle hierdie toestand nie onderskei het nie van die seborrhoea squamosa van pasgeborenes, wat 'n verbygaande siekte is.

Riecke⁶ het ichthyosis congenita in 3 tipes verdeel:

1. Ichthyosis congenita gravis. Hierdie kinders word altyd te vroeg gebore. By die geboorte is hulle omhul met 'n harde hiperkeratotiese massa met diep barste daarin—die sogenaamde harlekyn fetus. Kongenitale misvorming van oë, ore, mond en anus is uitgesproke.

2. Ichthyosis congenita larvata. Die kinders word gewoonlik voltyds gebore maar leef meestal net enkele ure of 'n paar dae. Daar is selfs gevalle beskryf wat in lewe gebly het. Die kongenitale afwykings is minder uitgesproke. By beide bogenoemde gevalle ontstaan die afwyking op ongeveer die 4de of 5de swangerskapsmaand.

3. Ichthyosis congenita tarda. Hierdie siektebeeld kom ooreen met die kongenitale ichthiosiforme eritrodermie soos deur Brocq beskryf. By die geboorte is dikwels geen afwykings te bespeur nie of hoogstens 'n

diffuse rooiheid van die huid. Kongenitale afwykings is of baie gering of ontbreek heeltemal.

Ingman¹ het 3 kinders uit een gesin beskryf: die 1ste was 'n 7 maande doodgebore kind, die 2de het net een maand oud geword, en die 3de het in lewe gebly. Hy haal ander gevalle aan waar miskrame voorgekom het voordat ichthiotiese kinders gebore is. Verder gee hierdie skrywer 'n uitvoerige beskrywing van 111 bewysde en 34 twyfelagtige gevalle, wat hy uit die literatuur versamel het. Hy toon aan dat die horinglaag in sy gevalle verhoogde gehaltes cholesterien en vetsuur esters bevat. Volgens hom sou dit die oorsaak wees van die abnormale verklewing van die horinglaag wat die rede is waarom dit nie afgestoot word nie.

'n Vermoedelike variant van hierdie siekte is in 1924 deur Mendes da Costa⁷ onder die naam erythro- et kerato-dermia variabilis beskryf. In sy proefskrif bespreek Noordhoek⁸ hierdie siekte breedvoerig met vermelding van enkele eie gevalle. Die veranderlikheid van die areas van eriteem en ook soms van dié van hiperkeratose, tree steeds op die voorgrond. Twee van sy gevalle, 'n broer en suster, sou volgens hom ook inpas by die diagnose van kongenitale ichthiosiforme eritrodermie.

Wat die histologiese beeld betref is deur enkele ondersoekers^{9,10} onlangs die aandag gevestig op die onvolledige akantolise wat in die stratum mucosum van die bulleuse vorms voorkom. Die stratum granulosum is meestal aanwesig, maar kan soms ten dele ontbreek. Hiperkeratose is sterk uitgesproke met onreëlmatige areas van parakeratose. Lapière¹⁰ het ook diskeratosis met *corps ronds* waargeneem. Marshall en Martin⁹ bespreek breedvoerig die histologiese beeld van 'n geval en wys op die ooreenkoms met benigne kongenitale pemfigus. Lapière vestig die aandag op die ooreenkoms met die bulleuse siekte van Darier. Laasgenoemde 2 siektes word deur sommige skrywers as dieselfde siektebeeld beskou. Marshall, Martin⁹ en Lapière¹⁰ verdedig egter die standpunt dat nieteenstaande die duidelike histologiese ooreenkomste, dit aparte siektes is. Daar bestaan geen gronde nie vir die mening deur sommige geuit dat epidermolysis bullosa ook 'n variant van kongenitale ichthiosiforme eritrodermie is, aangesien die histologiese beeld ook verskil. Die bullae by die epidermolysis bullosa is altyd sub-epidermaal en nooit intra-epidermaal geleë nie soos dit die geval by kongenitale ichthiosiforme eritrodermie is. By laasgenoemde is ook nooit 'n porfirinurie gevind nie, wat vermoedelik wel altyd die geval is by epidermolysis bullosa⁹.

Diagnostiese moeilikhede mag ondervind word met die siektes van Ritter von Rittershain (dermatitis exfoliativa neonatorum) en Leiner (eritrodermia desquamativa neonatorum). Die eerste is vermoedelik 'n piogene infeksie van pasgeborenes en tree meestal tussen 2 en 5 dae na geboorte op. Groot areas van die epidermis kan afdop (eksfolieer) om groot rou sere te laat. Met moderne behandeling genees die siekte volkome. Die siekte van Leiner tree meestal later op na die 20ste dag. Dit kan in die begin baie op 'n seborrhoeiese of infantiele ekseem lyk. Die siekte is aanvanklik hoofsaaklik in borsgevoede babas waargeneem en het dikwels 'n dodelike verloop. Cole *et al.*¹¹ het in 'n onlangse artikel die mening uitgespreek dat hierdie siekte dieselfde is as

Ritter se siekte, alleen in kinders met 'n hoër weerstand teen die infeksie. Albei siektes is te onderskei van kongenitale ichthiosiforme eritrodermie deurdat dit onder moderne behandeling totaal genees.

'n Ander siekte wat onderskei moet word van die groep van ichthyosis congenita is die s.g. seborrhoea squamosum neonatorum waarby die oppervlakkige lae van die epidermis in groot velle afgestoot word. Dit is 'n verbygaande toestand en die geval deur Finlay en Baund¹² beskryf behoort waarskynlik tot hierdie groep. Die toestand berus vermoedelik op 'n vermeerderde afskeiding van vernix caseosa wat nie vinnig genoeg afgestoot word nie.

LOTSOM

Die skrywers stem saam met Layman en Murphy¹³ dat kongenitale ichthiosiforme eritrodermie die ligste vorm van kongenitale ichthyosis is en met die ichthyosis congenita tarda van Riecke ooreen stem.

OPSOMMING

Vier pasiëntjies, 2 pasgeborenes en die ander 8 maande en 5 jaar onderskeidelik word beskryf met die toestand kongenitale ichthiosiforme eritrodermie. Hierdie siekte is gewoonlik by geboorte teenwoordig en bestaan uit 'n voortdurende afskilfering van die vel. Dit kan van 'n geringe of baie erg graad wees en is hoofsaaklik tot die liggaamsplouie en strekoppervlaktes beperk. 'n Oorsig van die literatuur toon dat hierdie velafwyking alreeds in 1792 beskryf is en hierna weer herhaaldelik onder omtrent 20 verskillende benamings. 'n Mate van verwarring heers oor die regte klassifikasie en die skrywers reken dat hierdie toestand 'n ligter vorm van kongenitale ichthyosis is en met die ichthyosis congenita tarda van Riecke ooreenstem.

SUMMARY

Four cases, 2 newborn, 1 of 8 months and 1 of 5 years, with congenital ichthyosiform erythrodermia are reported. This disease is usually present at birth and is characterized by erythrodermia and a continuous desquamation of the skin of varying degree. This may be confined to the extensor areas and the skin flexures or may involve the entire skin.

Reference is made to the literature on this subject. The condition was reported for the first time in 1792, since when it has been reported under about 20 different names. There is some disagreement as to the correct classification, but the authors submit that this disease is the mildest form of ichthyosis congenita according to Riecke's classification.

VERWYSINGS

1. Ingman, A. (1924): *Acta derm. ven.*, 5, 125.
2. Barker, L. P. en Sachs, W. (1953): *Arch. Derm. Syph.*, 67, 443.
3. Janovsky, V. (1904): *Handbuch der Hautkrankheiten* herausgegeben von Prof. Dr. Frans Mracek. Wien: Alfred Hölder.
4. Hebra, F. en Kaposi, M. (1874): *On Diseases of the Skin*. Londen: New Sydenham Society.
5. Kaposi, M. (1893): *Pathologie und Therapie der Hautkrankheiten*. Wien: Urban en Schwarzenberg.
6. Riecke, E. (1921): *Lehrbuch der Haut und Geschlechtskrankheiten*. Jena: Gustav Fisher.

7. Mendes Da Costa, S. (1924): Ned. T. Geneesk., **2**, 729.
8. Noordhoek, F. J. (1950): *Over erythro-et kerato-dermia variabilis*. Schiedam: N.V. Drukkery de Eendracht.
9. Marshall, J. en Martin, J. M. (1952): S.-Afr. T. Geneesk., **26**, 991.
10. Lapière, S. (1953): Ann. Derm. Syph., **80**, 597.
11. Cole, H. N., Hodges, R. en Silver, F. F. (1954): Arch. Derm. Syph., **70**, 443.
12. Finlay, H. V. L. en Bound, J. P. (1952): Arch. Dis. Childh., **27**, 438.
13. Laymon, C. W. en Murphy, R. (1948): Arch. Derm. Syph., **57**, 615.