

ANNALES
UNIVERSITATIS MARIAE CURIE-SKŁODOWSKA
LUBLIN — POLONIA

VOL. XXIX, 24

SECTIO D

1974

Klinika Dermatologiczna. Wydział Lekarski. Akademia Medyczna w Lublinie
Kierownik: doc. dr hab. n. med. Roman Michałowski

Roman MICHAŁOWSKI, Janusz URBAN,
Danuta KUCHARSKA

**Erythrodermia rybiołuskowata z nieprawidłowościami uwłosienia
typu włosów bambusowych i skręconych
(Zespół Nethertona)**

*Erythrodermia ichthyosiformis с аномалией волосяного покрова типа бамбуковых
и скрученных волос (синдром Нетертона)*

Ichthyosiform Erythrodermia and Trichorrhexis Invaginata
(Netherton's syndrome)

W ostatnich latach przedmiotem wielkiego zainteresowania w dermatologii stał się tzw. zespół Nethertona. Łączy on zmiany skórne o typie erythrodermii rybiołuskowatej lub *ichthyosis linearis circumflexa* z nieprawidłowościami włosów zwanymi rozszczepem wgłobionym (*trichorrhexis invaginata*). Wobec dużego podobieństwa tej nieprawidłowości pod względem kształtu do łodygi bambusa, tego typu włosy znane są w piśmiennictwie jako włosy bambusowe. Od roku 1958 czyli od pierwszego opisu tego zespołu namnożyło się na ten temat wiele dalszych obserwacji, tak że Orfanos, Mahrle i Salomon w roku 1971 zgromadzili z piśmiennictwa 23 przypadki, z których 19 wykazywało pełną jego symptomatykę. Dodajmy, że zespół Nethertona stosunkowo często współistnieje z chorobami alergicznymi i zaburzeniami wzrostu.

Początkowo sądzono, że omawiany zespół występuje u osób płci żeńskiej, lecz ostatnie obserwacje wskazują, że zdarza się również (choć w mniejszym stopniu) u płci męskiej. Zmiany opisywane na skórze jako erythrodermia rybiołuskowata, jak wynika z analizy opisów klinicznych uprzednich obserwacji, być może nie zawsze odpowiadają obrazowi typowemu dla tej jednostki chorobowej, lecz raczej rybiej łusce blaszkowatej (*ichthyosis lamellosa*). Rozróżnienie jednak tych dwóch stanów chorobowych zwłaszcza w okresie wczesnego dzieciństwa prawie jest niemożliwe. Utrzymywanie się jednak tych zmian w późniejszym okresie pozwala je sklasyfikować jako erythrodermię rybiołuskowatą.

Nieprawidłowość włosów określana mianem włosów bambusowych objawia się nieregularnymi zgrubieniami trzonu włosa powstałymi wskutek wgłobienia się części dystalnej włosa w proksymalną. Ponadto stwierdza się tego typu zmiany poronne, słabo zaznaczone oraz guzki skrętowe powstałe z guzków poprzednio opisanych wskutek skrętu włosa. Mają one kształt wrzecionowaty. Obok włosów bambusowych zdarzają się włosy skręcone (*pili torti*) oraz rozszczep poprzeczny (*trichorrhexis nodosa*). Włosy bambusowe w miejscu wgłobienia bardzo łatwo się oblamują stąd też osobnicy z opisywaną anomalią często wykazują słabe owłosienie lub nawet brak owłosienia (*hypotrichosis* lub *alopecia*). Wymieniona nieprawidłowość ukształtowania włosa — jak wynika z niektórych obserwacji — jest przemijająca i na ogół ustępuje po 15 roku życia (Wilkinson, Curtis, Hawk; 1964), chociaż rozporządzamy jeszcze małą ilością obserwacji, ażebyśmy mogli tak twierdzić.

Przyczyny zespołu Nethertona nie są wyjaśnione, w niektórych przypadkach stwierdzano aminoacydurię, lecz nie jest to objaw stały. W polskim piśmiennictwie nie znamy opisu przypadku zespołu Nethertona i w związku z tym warto go nieco szerzej omówić na podstawie obserwacji, jaką poczyniliśmy w Klinice Dermatologicznej AM w Lublinie w roku ubiegłym. Jest to pierwszy przypadek, który zostaje opisany w polskim piśmiennictwie. Dotyczy on chłopca, u którego od wieku 6 miesięcy obserwowano do 20 miesiąca życia zmiany na skórze pod względem klinicznym odpowiadające rybiej łusce blaszkowatej. Ze względu jednak na długotrwały przebieg zaklasyfikowaliśmy go do erytrodermii rybiołuskowatej. W chwili, kiedy dziecko przybyło do naszej kliniki, będąc w wieku 6 miesięcy, stwierdzano uogólnioną erytrodermię złuszczącą wraz z wyłysieniem głowy, brwi, rzęs.

Przypadek własny

Chłopczyk 6-miesięczny K. S., (hist. chor. 1588/72, zam. Piotrków, pow. Bychawa). Rodzice dziecka młodzi w wieku 22 i 24 lat, zdrowi. Dziecko z ciąży I, porodu przedwczesnego w 7 mies. ciąży, o c. urodzeniowym 2080 g i wzroście 51 cm. Nie otrzymało dotychczas żadnych szczepień.

Wywiad chorobowy. Matka podaje, że zauważyła sinoczerwone zabarwienie skóry u dziecka zaraz po jego urodzeniu, a trzeciego dnia dołączyło się złuszczenie naskórka. Następnie dwukrotne zapalenie ucha środkowego obustronne i objawy wtórnej niedokrwistości. Dnia 27 XI 1972 r. dziecko zostało przyjęte do Kliniki Dermatologicznej AM w Lublinie. Status praesens. Dziecko budowy ciała prawidłowej, proporcjonalnej o c. 6400 g. Głowa symetryczna, ciemnie duże nie zarośnięte o wymiarach $2 \times 1,5$ cm. W okolicy szczytu głowy i potylicy widoczny meszek włosowy i nieliczne krótkie włosy barwy jasnej. Brak brwi i rzęs. Tęczówki niebieskie, nos drożny, błona śluzowa jamy ustnej różowa bez uchwytnych zmian chorobowych. Uzębienia brak. Skóra całego ciała barwy żywoczerwonej, napięta, ścieńczała połyskująca z kwadratowymi lśniącymi cienkimi łuskami wielkości różnej od łupieżowatych do listeczkowatych, dość mocno przytwierdzonymi do podłoża w części środkowej, z odstającymi brzegami wolnymi, barwy srebrzystej, o brzegach równych, bądź nierównych. Powyższe zmiany szczególnie nasilone są w dołach pachowych, zgięciach łokciowych, dołach podkolanowych. Dłonie i stopy bez wy-

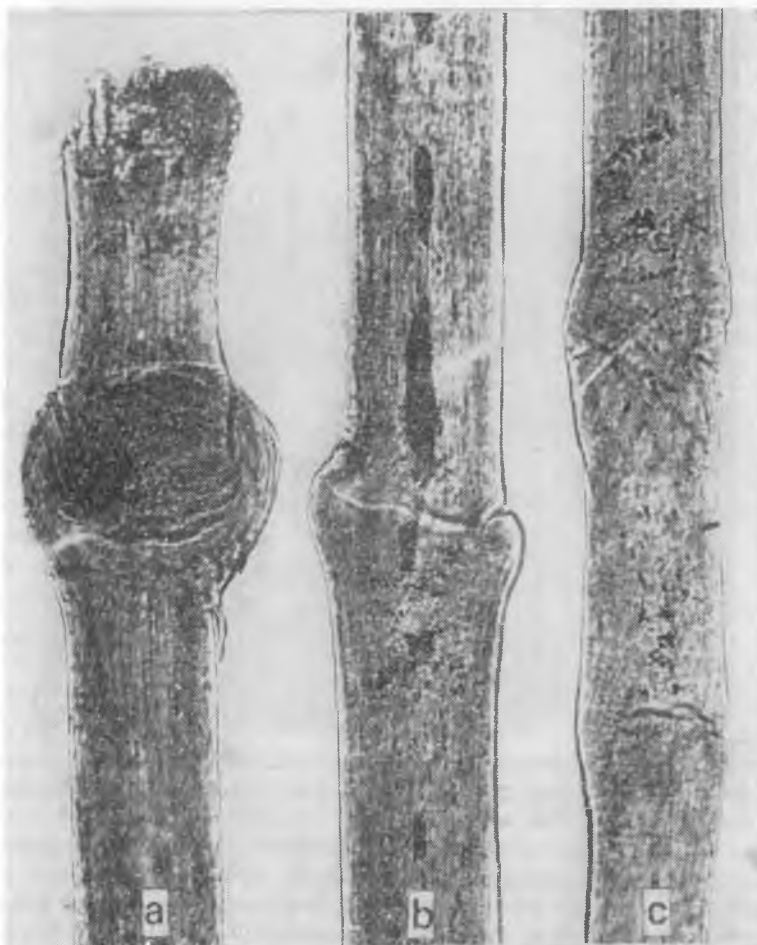


Ryc. 1. K. S. w wieku 20 miesięcy (hist. chor. 1588/72). Uwagę zwracają niedostateczne uwłosienie głowy, brak brwi i rzęs oraz blaszkowate złuszczenie

rażnego nadmiernego rogowacenia. Płytki paznokciowe rąk i stóp matowe z nieznacznym rogowaceniem podpaznokciowym, łękotki płytek paznokciowych rąk duże. Węzły chłonne obwodowe szyjne, karkowe, pachowe, pachwinowe wielkości od ziarna pieprzu do fasoli, twarde, przesuwalne wobec podłoża i skóry. Wątroba wystaje spod prawego łuku żebrowego w linii środkowo-obojęczykowej 1 cm, przymostkowej 1,5 cm. Śledziona nie wyczuwalna. Narządy klatki piersiowej badaniem przedmiotowym bez odchyłań od normy. Narządy moczowo-płciowe typu męskiego. Objawy oponowe ujemne.

Badania dodatkowe. Grupa krwi B Rh (—) ujemny. Badania z dnia 28 XI 1972 r. — OB 28/52; morf. krwi: hb. 44%, erytr. 2 720 000/mm³, wsk. 0,80, leuk. 7 400 mm³, hematokryt 26% w tym: pałeczk. 4%, wieloj. 30%, limfocytów 60%, monoc. 2%; OB kontr. z dn. 6 XII 1972 r. 52/84; morf. krwi: hb. 45%, erytr. 3 482 000/mm³, wsk. 0,66, leuk. 7 200/mm³. Badanie wymazu ze spojówek z dn. 27 XI 1972 r. — pojedyncze kolonie *staphylococcus albus*, wymaz z gardła liczne drożdżaki. Posiew flory z gardła — *Neisseria catarrhalis*, *diplococcus pneumoniae*, *staphylococcus aureus* wrażliwy tylko na neomycynę i penicyliny syntetyczne. Badanie z jamy ustnej

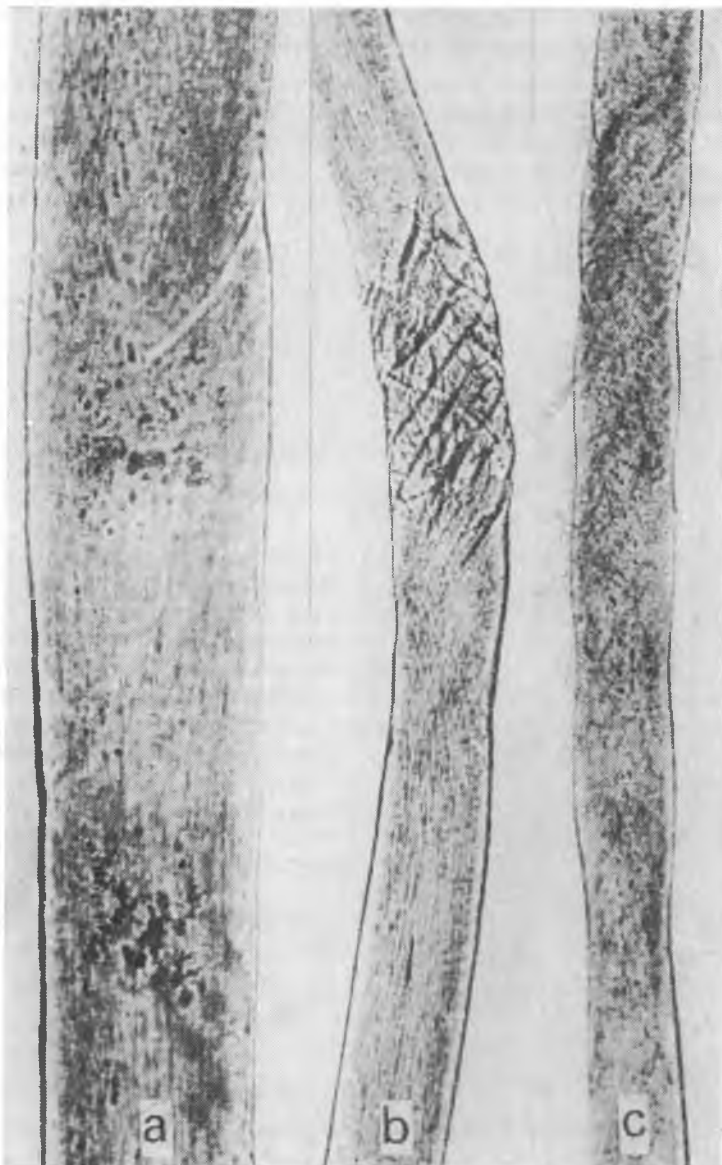
z dnia 6 XII 1972 r. wykazało obecność drożdżaków. Analiza moczu bez zmian. Z dn. 28 VI 1972 r. próba kadmowa (—) ujemna, tymolowa 0,38 j. M1; białka całkowite 7,35 g%, albumin 58,00%, glob. α 7,00%, glob. B_1 9,00%, glob. B_2 11,00%, glob. γ 15,00%. Trichogram: włosów anagenowych 0%, dystroficznych 84%, telogenowych 16%.



Ryc. 2a, b, c. Różne postacie włosów bambusowych. W obrębie zgrubienia trzonu włosa stwierdza się wirowate ułożenie keratyny (ryc. a, b)

Badanie wyrwanych włosów z okolic potylicznej, skroniowych oraz czołowej i ciemieniowej wykazało zmiany o typie włosów bambusowych, bambusowych skręconych i krętych (por. ryc. 2. a, b, c; ryc. 3. a, b, c; ryc. 4. a, b; ryc. 5). Obok włosów bambusowych typowych stwierdzano postaci poronne. Trzon włosów bambusowych wykazywał przeważnie brak warstwy rdzennej oraz białe zabarwienie (leukodystrofia). Niektóre włosy były odłamane w miejscu wgłobienia. Widoczna w mikroskopie świetlnym powierzchnia wgłobienia miała kształt miseczkowaty lub nie-

regularny z częściowym obłamaniem brzegu. W wyjątkowych przypadkach część odłamana przedstawiała się w postaci chwosta, podobnie jak to widuje się w poprzecznym rozszczepie włosa (*trichorrhexis nodosa*). Stwierdzono niewielką liczbę włosów z zachowaną warstwą rdzenną. Zgrubienia wywołane wgłobieniem jednej części w drugą występują w nieregularnych odstępach. Wiele trzonów włosów wykazuje nierówną grubość wzdłuż swego przebiegu (ryc. 3. c).



Ryc. 3 a, b, c. Różne postacie włosów bambusowych skręconych

Badanie histologiczne (nr 7976) wycinka ze skóry głowy okolicy potylicznej: przeważnie nieprawidłowe rogowacenie naskórka, a w pozostałych miejscach cienka warstwa rogowa odwarstwiona, zgrubienie warstwy kolczastej i obrzęk śródkomórkowy komórek warstwy kolczastej. Wydłużenie warstwy brodawkowej skóry właściwej (*papillomatosis*). Ekscytoza pojedynczych komórek zapalnych, drobnokomórkowe nacieki w otoczeniu naczyń krwionośnych brodawkowych i podbrodawkowych. Zachowane przydatki skóry: włosy i gruczoły potowe. Badanie wycinka skórnego z powłok brzusznych (nr 7965) o cechach podobnych.

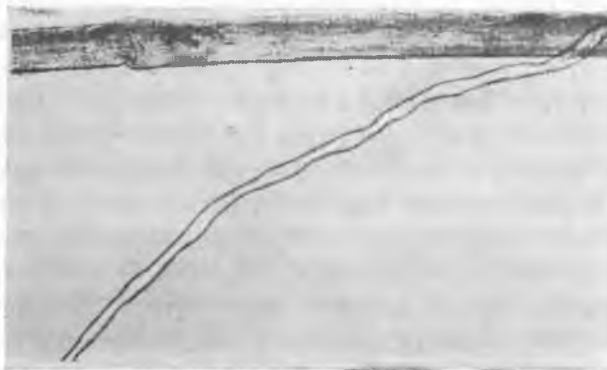
Leczenie: Zastosowano leczenie objawowe ogólne oraz miejscowe. Hormonów sterydowych ogólnie nie podawano. W leczeniu ogólnym podawano w dawce dobowej wit. C 3×100 mg, wit. B₁ $2 \times 1,5$ mg, wit. B comp. 3×1 draż., wit. PP 3×50 mg, wit. AD₃ 4 krople, wit. E 300 mg, wit. A w kroplach w ilości 50 000 j., poza tym wit. B₁₂ po 100 µg (5 iniekcji), hepafort po 1/2 amp. (4 inj.) oraz 5-krotnie



Ryc. 4 a, b. Włosy bambusowe w miejscu rozszczepu; ryc. a — objawy leukodystrofii

po 1 amp. gamma globuliny, ferrovit $3 \times$ dziennie 5 ml. W leczeniu miejscowym stosowano maści z wit. A, maść locacorten-vioform, flucinar, 3% maść salicylową z olejem rycynowym, celestoderm.

W czasie pobytu w 3 tygodniu wystąpił u dziecka nawrót zapalenia ucha środkowego obustronnie oraz nieco później ropień okolicy pośladowej prawej. W związku z tym dziecko otrzymywało prostaphylinę 2×175 mg przez okres 8 dni oraz inne leki objawowe (detreocort, polcortolon TC aerozol, sollux). Po okresie 27-dniowego leczenia dnia 23 XII 1972 r. dziecko wypisano do domu w stanie ogólnej poprawy z ustąpieniem stanu zapalnego uszu oraz w okresie prawie całkowitego ustąpienia ropnia skóry. Nastąpiło zmniejszenie erythrodermii oraz nadmiernego złuszczenia naskórka.



Ryc. 5. Włos bambusowy i włos skręcony

W okresie dalszych miesięcy dziecko nadal było podobnie leczone. W dniu 15 I 1974 r., tj. podczas ostatniego badania, kiedy dziecko osiągnęło 20 miesięcy życia stwierdzano nadal utrzymującą się erythrodermię z nadmiernym złuszczeniem bardzo cienkich, białoszarych łusek blaszkowatych. W odróżnieniu od stanu poprzedniego pojawiły się na potylicy, skroniach, wierzchołku głowy nieliczne włosy, barwy białoszarej lub szarej, z utrzymującymi się miejscami ogniskowymi, wyłysieniami, kształtu nieregularnego. Poza tym w części środkowej głowy w okolicy czołowej i ciemieniowej oprócz włosów opisanych powyżej stwierdzało się włosy nieco dłuższe, barwy ciemnej. Brak brwi i rzęs (por. ryc. 1). Ogólny stan chłopca dobry. Nie wykazuje objawów obniżonego rozwoju psycho-somatycznego.

OMÓWIENIE PRZYPADKU

Przedstawiony opis przypadku zespołu Nethertona należy uznać jako pierwszy w polskim piśmiennictwie. U chłopca w wieku 6 miesięcy spostrzegano skojarzenie erythrodermii rybiołuskowatej z anomaliami włosów typu rozszczepu wgłobionego (*trichorrhexis invaginata*) zwanych po polsku włosami bambusowymi. Obserwację dziecka prowadzono w ciągu 14 miesięcy początkowo w czasie jego hospitalizacji, a następnie dorywczo ambulatoryjnie. Pod względem klinicznym zmiany skóry odpowiadały jednej z postaci rybiej łuski zwanej rybią łuską blaszkowatą (*ichthyosis lamellosa*). Ta jednak przeważnie szybko ustępująca pod wpływem lecze-

nia, co nie nastąpiło w naszym przypadku. Skłania to nas do zaklasyfikowania tego przypadku do grupy erythrodermii rybiołuskowatej.

Badanie mikroskopowe włosów wykazało brak włosów anagenowych i niewielką liczbę włosów telogenowych — 16% i przeważającą liczbę włosów dystroficznych — 84%. W tych ostatnich występują charakterystyczne zmiany w obrębie trzonu w postaci zgrubień bambusowych wywołanych zaburzeniem metabolizmu keratyny we włosie. Wyróżniamy wśród nich typowe włosy bambusowe, włosy bambusowe skręcone oraz ich postaci poronne. Ponadto stwierdzaliśmy również włosy skręcone (*pili torti*). Te przypadki występowania włosów bambusowych z włosami skręconymi nie są zbyt częste. Wśród 23 opisanych przypadków tę korelację opisano tylko w pięciu (Alman i Stround, 1969; Dimitrova i Georgiewa, 1961; Marshall i Brede, 1961; Šalamon i wsp.; 1969; Schnyder i Wiegand, 1968). W ten sposób nasz przypadek byłby szósty w piśmiennictwie. Włosy bambusowe charakteryzują się znaczną łamliwością, stąd też w obrazie mikroskopowym spotyka się wiele włosów obłamanych w miejscu znacznych zgrubień. Obrazy omówionych anomalii przedstawiają ryc. 2, 3, 4, 5. Do rzadszych cech naszego przypadku należy zaliczyć występowanie zespołu Nethertona u niemowlęcia 6-miesięcznego. Żadna z dotychczasowych obserwacji nie podaje występowania omawianego zespołu w tak wczesnym wieku. Również występowanie zespołu Nethertona u płci męskiej należy zaliczyć do zdarzeń rzadszych; występuje on częściej u płci żeńskiej w stosunku jak 10 : 7 (Schnyder i Wiegand, 1968). Opisany przypadek zespołu Nethertona stanowi przedmiot dalszych obserwacji, które będą tematem następnej publikacji.

PIŚMIENICTWO

1. Altman J., Stround J.: Arch. Derm. **100**, 550—558, 1969.
2. Dimitrova J., Georgiewa S.: Derm. Wschr. **144**, 1041—1046, 1961.
3. Marshall J., Brede H. D.: cyt. wg Orfanos C. i wsp. (4).
4. Orfanos C.: Mahrle G., Šalamon T.: Hautarzt, **22**, 400—409, 1971.
5. Šalamon T., Lazovic O., Bogdanowic B., Nikulin A.: Fol. med. Fac. Med. Univ. Sarav. **4**, 81—88, 1969.
6. Schnyder U. W., Wiegand K.: Hautarzt **19**, 494—499, 1968.
7. Wilkinson R. D., Curtis G. H., Hawk W. A.: Arch. Derm., **89**, 46—51, 1964.

Otrzymano 24 I 1974.

EXPLANATION OF FIGURES

Fig. 1. K. S. at 20th month of age (hist. 1588/72). Note the *hypotrichosis*, *alopecia* of eyebrows and lamellar desquamation of the skin.

Fig. 2 a, b, c. *Trichorrhexis invaginata*: the different forms of bamboo hair. Note the keratin vortical in shape in the zone of the bamboo defect (fig. a, b).

Fig. 3 a, b, c. *Trichorrhexis invaginata*: the different forms of torsion nodules of bamboo hair.

Fig. 4 a, b. *Trichorrhexis invaginata*: note the shape of fracture of the shaft in the zone of the bamboo defect and the leucodystrophia (fig. a).

Fig. 5. *Trichorrhexis invaginata*: bamboo hair and pili torti.

РЕЗЮМЕ

Настоящая работа является первым в Польше описанием синдрома Нетертона, который наблюдался в Дерматологической клинике Медицинской Академии в Люблине у 6-месячного мальчика. Наблюдения проводились до 20-го месяца жизни ребенка. Изменения типа *erythrodermia ichthyosiformis* ассоциировались с аномалией волос типа *trichorrhexis invaginata* (бамбуковые волосы), *trichorrhexis invaginata torta* и *pili torti*. Местное лечение с учетом кортикостероидов не дало результатов. На месте лысины головы появились немногочисленные волосы. Родители ребенка не являются родственниками.

SUMMARY

In a 6 months old boy ichthyosiform erythroderma and trichorrhexis invaginata were associated. Hair showed different bamboo defects and pili torti. Apart from ichthyosiform erythroderma alopecia of head and eyebrows was important. The hair of head partially regrew within 14 months but not the eyebrows. Topical applications, also topical corticosteroids, were of little value. There was no consanguinity between the parents of patient. This case of Netherton's syndrome is the first described in Polish literature.

