

## KID SENDROMU\*

### Kid syndrome

Ekrem Aktaş<sup>1</sup>, M Akif Karababa<sup>2</sup>

**Özet:** KID sendromunun karakteristik özellikleri, keratit, iktiyozis ve nörosensoryal sağırliktir. İktiyozis, palmar ve plantar retiküler keratodermi ile birlikte görülen folliküler hiperkeratoz ve ince kuru skuamalar şeklinde görülür. Vaskülarize keratit şiddetli olmaya meyillidir ve körlük ile sonuçlanabilir. Nörosensoryal sağırılık genellikle şiddetlidir. Hastalığa yakalanan kişilerde derinin tekrarlayan bakteriyel, fungal veya viral enfeksiyonları görülebilir. Terleme azalmış veya kaybolmuş olabilir. Bu makalede nadir görülen KID sendromlu bir olgu takdim edildi ve bu konudaki literatür gözden geçirildi.

**Anahtar Kelimeler:** Keratit, İktiyozis, Sağırılık

KID (Keratit, Ichthyosis, Deafness) sendromu; keratit, iktiyosiform dermatit ve nörosensoryal sağırılıkla seyreden nadir bir hastalıktır. Bazı otörler hastalığın otozomal dominant geçişli olduğunu bildirirken (1), bazı otörler ise otozomal resesif geçtiğini bildirmektedirler (2).

İktiyozisin konjenital olduğu durumlarda hayatın ilk haftası boyunca yaygın deskuamasyonla birlikte eritrodermi olabilir (2). Bunu yüz ve ekstremitelerde hiperkeratotik plakların gelişmesi takip eder. Tırnaklar tutulur, saçlar seyrek ve terleme azalmıştır (2). Sikatrisyel alopesi ile tırnaklarda kalınlaşma ve renk değişikliği görülebilir (3). Sağırılık konjenital ve nörosensoryaldir (1-3). Fotofobi mevcuttur ve bunu vaskülarize keratit gelişimi takip eder. Keratit ilerleyicidir ve ciddi görme problemlerine sebep olabilir (2-4). İmmün yetmezlikten dolayı çoğu hastada derinin tekrarlayan bakteriyel, viral ve fungal enfeksiyonları görülebilir (1,3).

**Summary:** The characteristic features of KID syndrome are keratitis, ichthyosis and neurosensory deafness. Ichthyosis presents with fine dry scales and follicular hyperkeratosis associated with reticulate palmar and plantar keratoderma. The vascularizing keratitis tends to be severe and may result in blindness. Neurosensory deafness is usually severe. Affected individuals can have recurrent bacterial, fungal or viral infections of the skin. Sweating may be decreased or absent. A rare case with KID syndrome was presented in this article and the literature reviewed.

**Key Words:** Keratitis, Ichthyosis, Deafness

Hastaların zekaları genellikle normaldir (2,4). Olguların bazılarında komplikasyon olarak skuamöz hücreli karsinom bildirilmiştir (1,3,4). Histopatolojik olarak düzensiz epidermal kalınlaşma ve folliküler tıkaçlar görülür (1).

Günümüze kadar literatürde KID sendromlu yaklaşık 40 olgu bildirilmiştir (1). Böyle nadir rastlanılan bir olgu da tarafımızca tespit edilerek takdim edilmiştir.

### OLGU SUNUMU

Onaltı yaşında kadın hasta (SP, protokol no: 196629) doğduğundan beri tüm vücudunda kuruluk, kepekli yaralar ve kaşıntı şikayeti ile başvurdu. Ayrıca işitme azlığı ve gözlerinde ışığa karşı hassasiyet öyküsü de mevcuttu. Soygeçmişinde; anne, baba ve diğer çocuklarda bu sendroma ait anamnez bulgusu yoktu. Sadece anne ve babada hafif derecede cilt kuruluğundan bahsedilmekteydi.

Hastanın yapılan ilk dermatolojik muayenesinde; saçlı deri normal görünümdeyken saç ve kirpiklerde hafif derecede seyrelme mevcuttu. Yüzde, boyunda, göğüste, sırtta ve ekstremitelerin proksis-

\*XIV. Geyher Nesibe Tıp Günleri, 4-7 Haziran 1996, Kayseri Erciyes Üniversitesi Tıp Fakültesi 38039 KAYSERİ Dermatoloji. Prof.Dr.1, Araş.Gör.Dr. 2.

Geliş tarihi: 20 Ocak 1997

mal kısımlarında lameller tarzda skuamlar ve yer yer hiperkeratoz mevcuttu (Resim 1). Tırnaklarda hafif derecede şekil bozukluğu ile birlikte palmopantar keratodermi tespit edildi.

Sistemik muayenede ateş 36.7 °C, nabız dakikada 86, sistolik kan basıncı 120 mmHg ve diastolik kan basıncı 80 mmHg ölçüldü. Solunum sistemi, kardiyovasküler sistem, gastrointestinal sistem, genitouriner sistem ve nöromusküler sistem muayenelerinde herhangi bir patoloji tespit edilmedi.

Laboratuvar incelemelerinde; tam kan sayımı, idrar, sedimentasyon, biyokimya, tiroid hormon düzeyleri, akciğer grafisi, EEG (Elektroensefalogram) ve BBT (Bilgisayarlı beyin tomografisi) tetkiklerinin sonuçları normal olarak değerlendirildi.

Hastanın fotofobi şikayeti sebebiyle Göz Hastalıkları Kliniği'nden konsültasyon istenildi. Yapılan göz muayenesi sonucunda bilateral punktie keratit ve ektropiyon saptandı.

Hastanın işitme azlığı şikayeti sebebiyle Kulak Burun Boğaz Kliniği'nden, söylenilenlere geç ve kısa cevaplar vermesi sebebiyle de Psikiyatri Kliniği'nden konsültasyon istenildi.

Yapılan işitme muayenesi sonucunda bilateral nörosensoryal işitme azlığı tespit edildi. Psikiyatristler tarafından yapılan IQ (Intelligence Quatient) testinde sözel IQ skoru 43, yapal IQ skoru 86 olarak saptandı. Hastanın sözel IQ skoru orta derecede mental retardasyon olarak değerlendirildi.

Tedavide sistemik olarak keratinizasyon anomalilerinde kullanılan ve bir retinoik asit derivesi olan asitretin (neotigason) günde 25 mg dozunda bir ay süreyle uygulandı. Ayrıca 15 gün boyunca haricen % 5'lik vazelin salisile uygulandı. Tedavi sonucunda deri lezyonlarında belirgin derecede düzelme saptandı.



Resim 1. Hastanın sağ aksiller bölgesindeki hiperkeratotik lezyonlar ve lameller tarzda skuam görülmektedir.

## TARTIŞMA

KID sendromu; otozomal dominant veya resesif geçtiği kabul edilen, keratit, iktiyozis ve nörosensoryal sağırlıkla karakterize bir hastalıktır. Bu ana bulguların yanında daha az görülen bulgular da bulunabilir (Displastik tırnaklar, eritem, hipohidrozis vs.).

Sendromda iktiyozis konjenital olduğu için aşağıdaki sendromlarla ayırıcı tanısı yapılmalıdır:

İktiyozis, mental retardasyon ve spastik paralizi ile karakterize Sjögren Larsson sendromu; polinörit, nörosensoryal sağırlık, iskelet anomalileri ve iktiyozis ile karakterize Refsum sendromu; iktiyozis ve trichorexis invajinata ile karakterize iktiyozis linearis circumflexa; iktiyozis, mental retardasyon, nistagmus, nörosensoryal sağırlık, splenomegali ve mikrosefali ile karakterize Dorfman Chanarin sendromu; iktiyozis, femur ve humerus kısalığı, lens opasiteleri ve yüksek damak ile karakterize

condrodisplazia punctata; konjenital hemidisplazi, iktiyozis ve ekstremitte defektleri ile karakterize CHILD sendromu; iktiyozis vulgaris, dolgun yanaklar ve kas iskelet sistemi defektleri ile karakterize ICE sendromu; lameller iktiyozis, kısa boy, hipogonadizm ve epilepsi ile karakterize RUD sendromu; iktiyozise benzer deri lezyonları ve bu lezyonların keskin sınırlı eritemle çevrelenmesi ile karakterize eritrokeratoderma variabilis ve eritematöz lezyonlar, skuamlar, ataksi, nistagmus ve azalmış refleksler ile karakterize genodermatoz encocardes.

Bu sendromlar da göz önünde bulundurularak olgunun değerlendirilmesi yapıldığında; ana bulgulardan keratit, iktiyozis ve nörosensoryal işitme azlığı yanında, kaş ve kirpiklerde azalma, tırnak bozuklukları ve palmoplantar hiperkeratozun da birlikte olması nedeniyle KID sendromu tanısı konuldu. Sözel IQ skorundaki düşüklüğün ise bilateral nörosensoryal işitme azlığına bağlı olabileceği düşünüldü.

Hastaların çoğunda sistemik retinoidlere cevabın iyi olmadığı bildirilmektedir (1). Bizim olgumuzda ise günde 25 mg dozunda uygulanan asitretin ile

bir ay sonunda iyi sonuç alındı. İdame olarak günde 25 mg dozunda asitretin önerildi ve bir ay sonra kontrole çağırıldı. Ancak hasta kontrole gelmediği için tedavinin etkinliği tam olarak değerlendirilemedi.

#### KAYNAKLAR

1. Griffiths WAD, Leigh MT, Marks R. Disorders of Keratinization. In: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG (Eds). *Textbook of Dermatology (5th edition)*. Blackwell Scientific Publications, Oxford 1992, pp 1325-1390.
2. Wilson GN, Squires RJR, Weinberg AG. Keratitis, hepatitis, ichthyosis and deafness: Report and review of KID syndrome. *Am J Med Genet* 1991; 40: 255-259.
3. Philips SB, Baden HP. Ichthyosiform Dermatoses. In: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen KF (Eds). *Dermatology In General Medicine (4th edition)*. Mc Graw-Hill, Inc, New York 1991; pp 531-546.
4. Goldsmith LA, Thomas NE. Disorders of Cornification. In: Moshella SL, Hurley HJ (Eds). *Dermatology (3rd edition)*. WB Saunders, Philadelphia 1992; pp 1383-1411.