

เด็กดักแด้ : รายงานผู้ป่วย 1 ราย

Lamellar ichthyosis : A case report

สร้อยญา ส่งคุณธรรม *

Abstract

Lamellar ichthyosis is rare but most severe form of congenital ichthyosis. An incidence of 1 : 300,000 births has been suggested. The inheritance is autosomal recessive. The case of a male colloidian baby is reported with family history of consanguineous marriage. The keratinous colloidian membrane desquamates in large sheets during second weeks of life eclabium subsides but ectropian remains. The baby survived because of supportive care in Neonatal intensive care unit. Now he is over four years old with typical appearance of Lamellar ichthyosis, he had some delayed growth and development. This is the first case report of Lamellar ichthyosis in Sisaket Hospital.

* นายแพทย์ 7 กลุ่มงานกุมารเวชกรรม โรงพยาบาลศรีสะเกษ จังหวัดศรีสะเกษ

บทคัดย่อ

รายงานผู้ป่วย Lamellar ichthyosis ซึ่งเป็นโรคผิวหนังที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรม แบบ Autosomal recessive เป็นโรคที่พบน้อยมาก อุบัติการณ์ 1 : 300,000 เป็น Ichthyosis ที่มีอาการรุนแรง ทารกแรกเกิดเพศชายรายนี้ เป็นบุตรคนที่สองของครอบครัวซึ่งมีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ แรกเกิดมีลักษณะมีเยื่อหุ้มตัว เรียกว่า Colloidian baby หรือเด็กดักแด่ ดึงให้ปากปลิ้น ตาปลิ้นหลังจากนั้น ในช่วงสัปดาห์ที่สอง ถุงหุ้มหลุดออกเห็นผิวหนังเด็กเป็นสีแดง อาการปากปลิ้นหายไปแล้วอาการตาปลิ้นยังเหลืออยู่เด็กได้รับการรักษาแบบประคับประคองที่ตึกผู้ป่วยหนักทารกแรกเกิดนาน 15 วัน ต่อมาลักษณะผิวหนังมีสะเก็ดขนาดใหญ่ หนา สีเหลืองน้ำตาล บริเวณใบหน้า แก้ม บริเวณลำตัว และที่หนังศีรษะ ทำให้ผมหวีได้ยาก และมีผมร่วง ใบหูมีรูปร่างผิดปกติ จอตาปกติ มีลักษณะโดยรวมทั้งหมดเข้าได้กับ Lamellar ichthyosis เรื่องตาปลิ้นได้ปรึกษาจักษุแพทย์ให้น้ำตาเทียม หยอดตาเป็นครั้งคราว เด็กมาติดตามการรักษาที่โรงพยาบาลศรีสะเกษเป็นระยะๆ ตลอดมาพบว่าเด็กมีพัฒนาการทางด้านร่างกายและสติปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์ปกติเล็กน้อย

บทนำ

Ichthyosis เป็นโรคผิวหนังที่มีการถ่ายทอดทางพันธุกรรม โดยพบความผิดปกติในการสร้างเคราติน (keratin) ผู้ป่วยมีลักษณะของผิวที่แห้ง และเป็นสะเก็ด คำว่า Ichthy มาจากภาษากรีก Ichthys แปลว่า ปลา เนื่องจากผิวหนังกำพร้าของผู้ป่วยมีสะเก็ดคล้ายเกล็ดปลานั้นเอง ถึงแม้จะไม่เหมือนมาก แต่ก็คำที่ใช้ต่อๆ กันมา

Lamellar ichthyosis เป็นโรคที่มีความผิดปกติของผิวหนังในชั้นหนังกำพร้า เป็น Ichthyosis ที่มีอาการรุนแรง ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ Autosomal recessive จึงมักพบในผู้ป่วยที่มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ โรคนี้พบได้ไม่บ่อย ความชุกของโรคพบเพียง

ประมาณ 1 ใน สามแสนของประชากร (1 : 300,000) ลักษณะทางคลินิก ทารกแรกเกิดส่วนใหญ่เกิดมาจะมีเยื่อหุ้มคล้ายถูกชุบด้วยกาว น้ำหุ้มเด็กทั้งตัว และดึงให้ปากปลิ้น (eclabion) และตาปลิ้น (ectropion) ซึ่งลักษณะนี้เรียกว่า Colloidian baby ซึ่งเด็กที่มีลักษณะเช่นนี้จากรายงานต่างๆ พบว่า ^(1,2,3)

ประมาณ 5% จะลอกออกหายเป็นเด็ก

ปกติ

90 % จะกลายเป็น lamellar ichthyosis ส่วนที่เหลืออีกประมาณ 5 % สามารถ

กลายเป็น X-linked recessive ichthyosis (XLRI), Ichthyosis linearis circumflexa, Autosomal dominant ichthyosis

หลังจากนั้นประมาณ 2 สัปดาห์ ผูก Colloidian จะลอกออกกลายเป็นผิวแดงๆ และมีสะเก็ด อาการปากปลิ้น (eclabion) จะหายไป แต่อาการตาปลิ้นจะยังคงอยู่ สะเก็ดบนผิวหนังเด็กจะทำให้ผมหัวได้ยาก ใบหูมีรูปร่างผิดปกติ การที่เด็กมีความผิดปกติดังกล่าวมาแล้วมักเป็นสาเหตุทำให้เด็กไม่ได้ไปโรงเรียน ในขณะที่ระดับสติปัญญาเป็นปกติ

Lamellar ichthyosis (LI) มีรายงานครั้งแรกโดย Seligman เมื่อปี 2438⁽⁴⁾ สำหรับในประเทศไทยมีรายงานผู้ป่วยเด็กหญิง อายุ 6 ปี โดย ชสุรี สิตกะสิน และคณะ เมื่อปี 2518⁽⁴⁾ และหลังจากนั้นในปี 2541 มีรายงาน Harlequin baby โดย พญ.ศรีสุภลักษณ์ สิงคาลวนิช และคณะ⁽⁵⁾ ในนาม “เด็กดักแด้” ^(5,6) ทำให้โรคนี้เป็นที่รู้จักกันอย่างกว้างขวาง เพราะเป็น Ichthyosis ที่รุนแรงที่สุด และรอดชีวิตเป็นรายแรกของประเทศไทย

สำหรับในรายงานฉบับนี้ เป็นผู้ป่วย Lamellar ichthyosis คลอดที่โรงพยาบาลศรีสะเกษ เมื่อปี 2539 ได้รับการดูแลรักษาตามศักยภาพเท่าที่มีที่โรงพยาบาลศรีสะเกษ และผู้ปกครองเด็กมีวิธีการดูแลเด็กที่น่าสนใจ สามารถช่วยประคับประคองเด็ก จนขณะนี้อายุ 5 ปี มีพัฒนาการทางด้านร่างกาย และด้านสติปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ยเล็กน้อย

รายงานผู้ป่วย

ผู้ป่วยทารกแรกเกิดเด็กชายไทย (ดช.จพ.บก.) เกิดวันที่ 24 กันยายน 2539 เลขที่ผู้ป่วยใน 0163626

อาการสำคัญและประวัติปัจจุบัน ทารกแรกเกิด อายุครรภ์ 36 สัปดาห์ คลอดก่อนกำหนด โดยวิธีผ่าตัดคลอดทางหน้าท้อง เพราะมารดามีน้ำเดินมีลักษณะผิวหนังผิดปกติเป็นเยื่อหุ้มห่อตัว คล้ายมีกาวน้ำซุบ มีปากปลิ้น, ตาปลิ้น, มีการบวมของมือเท้า (Colloidian baby)

ประวัติครอบครัว เป็นบุตรคนที่สอง ในจำนวน 2 คน มีพี่สาวอายุปัจจุบัน 10 ปี แข็งแรงดี มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ (Consanguinity) คือ บิดาของมารดาของผู้ป่วย เป็นพี่ชายของมารดาของบิดาผู้ป่วย (เป็นลูกพี่ลูกน้องกัน) และยังมีการแต่งงานในเครือญาติอีก 1 คู่ ในครอบครัวนี้ แต่บุตรของคู่นั้นปกติ (ดูในแผนภูมิที่ 1 ประกอบ)

ตรวจร่างกายแรกรับ

สัณญาณชีพ อุณหภูมิกาย 36.0 องศาเซลเซียส อัตราการหายใจ 60 ครั้งต่อนาที ชีพจร 140 ครั้ง ต่อนาที

น้ำหนัก 2,400 กรัม, ความยาว 48 เซนติเมตร รอบศีรษะ 32 เซนติเมตร

ลักษณะผิวหนัง แดงทั่วๆ ไป มีเยื่อหุ้มห่อตัวคล้ายถูกซุบด้วยกาวน้ำ มีปากปลิ้น, ตาปลิ้น มีการบวมตึงของมือเท้า ผิวหนังบางแห้งแตกเป็นร่อง (ดูรูปที่ 1-3)



Colloidian baby



การตรวจร่างกายอื่น อยู่ในเกณฑ์ปกติ ให้การวินิจฉัยแรกรับว่าเป็น Colloidian baby

การดำเนินโรค และวิจารณ์

หลังเกิดได้ให้การรักษารูปแบบประทับ ประครองโดย^(2,7,8,9)

1. ให้เด็กอยู่ในดื่อบเพื่อจะช่วยควบคุม อุณหภูมิกายและให้ความชื้นและออกซิเจนในระดับสูง

2. ใช้ Eucerin pH 5 ทาผิวให้เด็ก

3. ปรีกษาจักษุแพทย์เรื่อง Ectropion ได้รับการหยอดน้ำตาเทียม, Chloramphenical eye drop

4. ให้อาหาร, น้ำ, แคลอรี ให้เพียงพอ โดยผ่านทาง Nasogastric tube

5. ให้ยาปฏิชีวนะรักษาภาวะการติดเชื้อ แบคทีเรียด้วย Penicillin

หลังจากนั้นประมาณ 2 สัปดาห์

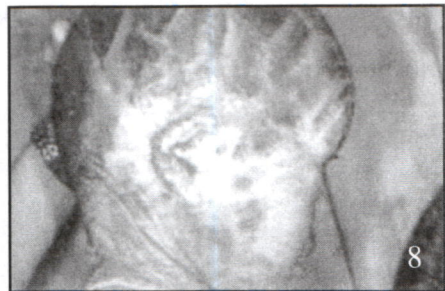
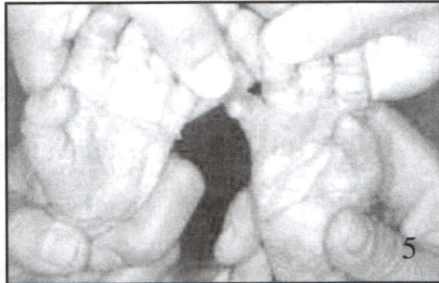
Colloidian membrane หลุดลอกออก ผิวหนังเด็กมีสีแดง และมีสะเก็ดขนาดใหญ่ทั่วตัว

ผู้ป่วยนอนรักษาตัวที่โรงพยาบาล รวม 15 วัน (24 กย. 2539 - 9 ตค. 2539) หลังจากนั้นมาติดตามการรักษา, ฉีดวัคซีน ที่โรงพยาบาล ศรีสะเกษ เป็นระยะๆ ตลอดมา จากกราฟ ติดตามการเจริญเติบโต (ดูแผนภูมิที่ 2 ประกอบ) พบว่าเด็กมีน้ำหนักน้อยกว่าเกณฑ์เฉลี่ย มาตรฐานเล็กน้อย ผิวหนังร่างกายเด็กจะมี สะเก็ดขนาดใหญ่ หนา สีเหลืองน้ำตาล ตรง กลางสะเก็ดติดแน่นกับผิวหนัง สะเก็ดนี้พบได้ มากที่บริเวณใบหน้า ลำตัว แขน ขา รวมทั้ง บริเวณข้อพับ ที่ใบหน้าพบได้ทั้งที่แก้ม และ หน้าผาก ที่หนังศีรษะก็มีสะเก็ด และกลไกของ โรคเกิดจากการเกาะติดแน่น (Retention) ของ เซลล์ในชั้น Corneum เนื่องจากเซลล์ไม่สามารถหลุดลอกออกได้ตามปกติ ทำให้ผมหวียาก และมีผมร่วงได้ ใบหูจะมีลักษณะผิดปกติ ฝ่ามือ

ฝ่าเท้าจะหนาขึ้น (ดูรูปที่ 4-8 ประกอบ) ซึ่งเป็นลักษณะที่เข้าได้กับ Lamellar ichthyosis ซึ่งการวินิจฉัยแยกโรคดูในตารางที่ 1 ประกอบ เพราะในรายนี้ไม่ได้ทำ Skin biopsy ผู้ป่วยมีเหงื่อออกน้อย เนื่องจากท่อเปิดของต่อมเหงื่อถูกอุดตันด้วยสะเก็ดหนังที่หนาขึ้น ทำให้มีอาการตัวร้อน เนื่องจากการระบายความร้อนเป็นไปไม่ได้ไม่ดี ซึ่งในผู้ป่วยรายนี้ แม่ได้สังเกตถึงปัญหานี้ และได้ประยุกต์แก้ไขด้วยการเตรียมถังน้ำให้เด็กลงแช่ เวลาต้องไปที่น้าข้าว, ดากแดดจัด มารดาจะใช้น้ำราดสั้วให้เปียก บริเวณที่เด็กวิ่งเล่นจะมีถังน้ำไว้ให้ลงแช่ได้ เพื่อช่วยระบายความร้อนหลังจากออกกำลังกาย ปัญหาที่พบหลังจากการแช่น้ำบ่อยๆ ก็คือ จะมีเชื้อราขึ้นที่

ซอกนิ้วเท้า ซึ่งก็มีรายงานว่าการติดเชื้อรา Trichophyton rubrum พบได้บ่อยขึ้นในคนไข้กลุ่มนี้ อยู่แล้ว (Shelley et al 1989) จากการตรวจตาไม่พบภาวะกระจกตาขุ่น การตรวจด้วย Slit lamp ปกติ ซึ่งความผิดปกติทางตาพบได้บ่อยใน X- linked recessive ichthyosis

ขณะนี้เด็กอายุ 5 ปี เริ่มไปโรงเรียน ระดับชั้นอนุบาลที่โรงเรียนใกล้บ้าน แต่จะไปวันละ 1-2 ชั่วโมง และไปสัปดาห์ละ 1-2 วัน จากการตรวจวัดพัฒนาการของเด็ก สามารถทำตามคำสั่ง ได้รู้จักขนาดเล็กใหญ่ รู้เพศ ต่อ block ได้ 6-8 ชิ้น, ช่วยเหลือตัวเองได้ ไม่ยอมมาตรวจให้ผู้ตรวจดู ประเมินพัฒนาการโดยเฉลี่ย ประมาณเท่าเด็กอายุ 3 ปี



ตามการดำเนินของโรคแล้ว สติปัญญาของเด็กเหล่านี้จะปกติ แต่ในรายนี้ต่ำกว่าปกติ คิดว่าคงเป็นผลจากการที่เด็กป่วย มีลักษณะร่างกายผิดปกติไป ทำให้มารดาดูแลใกล้ชิดช่วยเหลือผู้ป่วยมาก และขาดโอกาสในการเรียนรู้เช่นเด็กปกติ ซึ่งนักจิตวิทยาได้ติดตามเด็กอยู่วางแผนว่าเมื่ออายุ 6 ปี จะทำทดสอบวัดระดับเชาว์ปัญญาด้วย WISC (Weschler intelligence scale for children) ต่อไป ซึ่งจากรายงานผู้ป่วย Harlequin baby ที่รอดชีวิต ก็พบว่ามีการพัฒนาการช้าทั้งทางด้านร่างกายและสติปัญญาเช่นกัน ในเรื่อง Ectropion ทำให้เกิดความผิดปกติของการไหลเวียนของน้ำตา ทำให้มีตาแห้ง ผู้ป่วยได้รับการรักษาประคับ ประคองจากจักษุแพทย์ด้วยน้ำตาเทียม และ Topical antibiotics เป็นครั้งคราว เวลาที่มีการติดเชื้อ ส่วนเรื่องผิวหนังที่แห้ง ขณะนี้ได้เป็นน้ำมันมะกอก และ Low potency steroid (ช่วงก่อนหน้านี้ได้เป็น Eucerin pH 5 ต่อมาที่โรงพยาบาลไม่มียาตัวนี้ในบัญชียาของโรงพยาบาล)

เนื่องจากพยากรณ์โรคของ Lamellar ichthyosis นี้ แม้ว่าผู้ป่วยจะมีอายุมากขึ้น อาการทางผิวหนังก็จะไม่ดีขึ้นหรืออาจเป็นมากขึ้นในผู้ป่วย รายนี้จึงยังต้องการการดูแลรักษาต่อเนื่องต่อไป

ข้อคิดเห็น

ในศักยภาพของโรงพยาบาลศรีสะเกษ ซึ่งเป็นโรงพยาบาลทั่วไป เมื่อเราพบเด็กที่เกิดมาเป็นลักษณะ Colloidian baby ถ้าเราไม่ได้ให้การรักษาประคับประคองที่ถูกต้อง เด็กเหล่านี้ประมาณร้อยละ 30 อาจเสียชีวิตจากการติดเชื้อและปัญหาเรื่องการหายใจ และเมื่อเด็กเติบโตขึ้นการให้การรักษาโดยการประคับประคองมารดาเตรียมถึงน้ำให้เด็กลงแช่เพื่อช่วยระบายความร้อน ไม่ได้ให้วิตามินเอ ทั้งในรูปแบบรับประทาน และแบบทา ก็สามารถช่วยเด็กได้ตามสมควรในระดับหนึ่ง และสามารถหลีกเลี่ยงผลข้างเคียงของวิตามินเอ (Retinoid)^(1,2,3,7) ที่มีกล่าวถึงไว้มาก เช่น การทำงานผิดปกติของตับ, Premature epiphyseal closure, Skeleton hyperostosis syndrome

สำหรับการให้การวินิจฉัยก่อนคลอด (Prenatal diagnosis)^(1,7,8) ในครอบครัวที่มีผู้ป่วยทำได้โดยการทำ Amniocentesis นำน้ำคร่ำมาวิเคราะห์หา Chromosome การเปลี่ยนแปลงทางเคมีชีวภาพ เพาะเซลล์ Fibroblast, Fetal skin biopsy และ Fetoscopy แต่หัตถการนี้ก็มีความเสี่ยงมากกว่า Amniocentesis (อัตราความเสี่ยงอันตรายต่อทารกในครรภ์ พบร้อยละ 16) แต่จะช่วยบอกระยะเวลาที่เกิด Keratinization

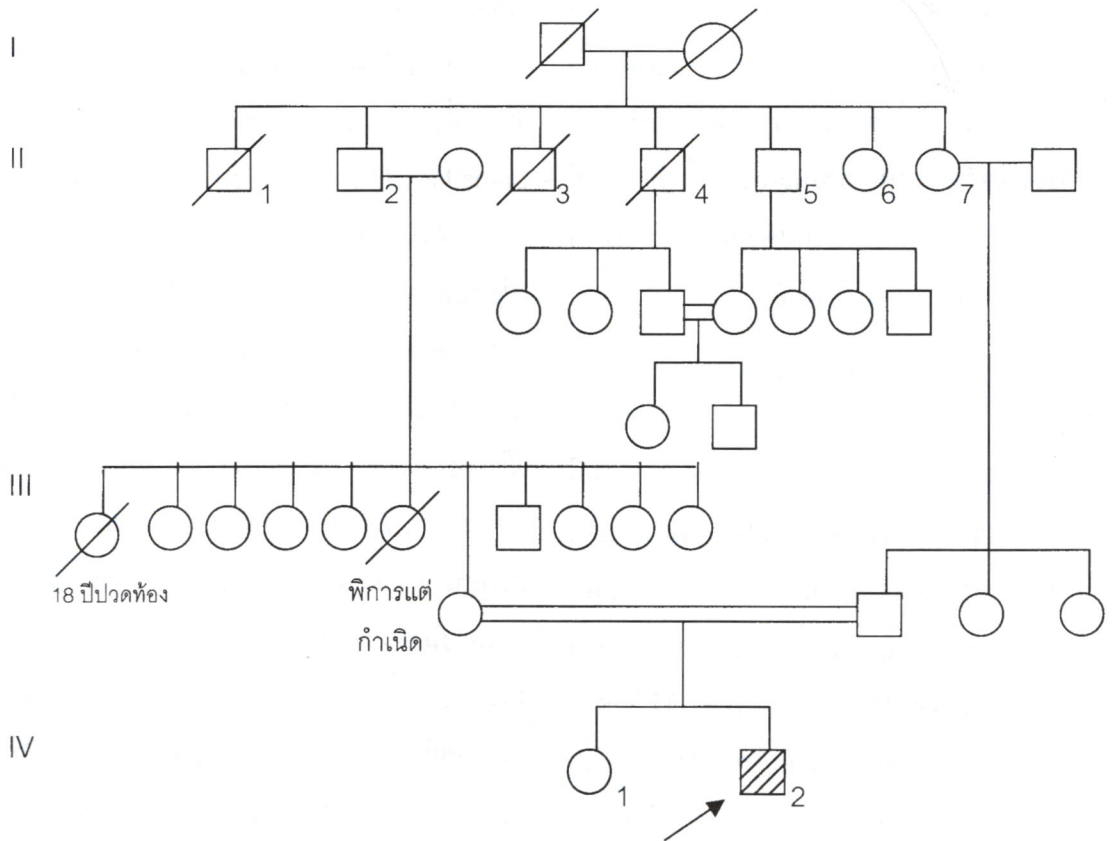
ตามตำแหน่งต่างๆ เช่น ถ้าเกิดที่ผิวหนังทั่วไป ก่อนอายุครรภ์ 24 สัปดาห์ จะขยับถึงโรค Epidermolytic hyperkeratosis, Harlequin fetus ซึ่งในรายนี้ ครอบครัวของผู้ป่วยรายนี้ มีบุตรปกติแล้ว 1 คน เป็นหญิงขณะนี้อายุ 10 ปี และมีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ มารดาผู้ป่วยจึงไม่ต้องการที่จะมีบุตรอีก

สรุป

รายงานผู้ป่วยเด็กชาย 1 ราย แรกเกิดมีลักษณะมีถุงเยื่อหุ้มห่อตัว (colloidian baby) มีภาวะตาปลิ้น (ectropion) และภาวะปากปลิ้น (eclabium) เป็นบุตรคนที่ 2 ของครอบครัวซึ่งมีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ ได้ให้การรักษาระดับประคองโดยให้เด็กอยู่ในตู้อบเพื่อควบคุมอุณหภูมิกายและให้ความชื้นและออกซิเจนในระดับที่สูง ให้การดูแลรักษาภาวะติดเชื้อโดยเฉพาะที่บริเวณผิวหนังด้วยยาปฏิชีวนะ

ให้อาหาร, น้ำ ทางสายยาง, ปรึกษาจักษุแพทย์ เรืองตาปลิ้น ผู้ป่วยนอนรักษาตัวที่โรงพยาบาล ศรีสะเกษ ที่ตึกผู้ป่วยหนักทารกแรกเกิด นาน 15 วัน เมื่อโตขึ้นพยาธิสภาพทางผิวหนังเข้าได้กับ Lamellar ichthyosis ซึ่งเป็นโรคที่พบได้น้อยมาก (1 : 300,000) หลังจากนั้น ติดตามการรักษา เป็นระยะตลอดมา พบว่าเด็กมีพัฒนาการทางด้านร่างกายและสติปัญญาต่ำกว่าเกณฑ์เฉลี่ย ปกติเล็กน้อย สามารถไปโรงเรียนใกล้บ้านได้ เป็นครั้งคราว และมารดาประยุกต์การช่วยระบายความร้อนในตัวเด็กโดยภูมิปัญญาชาวบ้านที่น่าสนใจ โดยการทำถังน้ำสำหรับแช่ตัวระบายความร้อน หลังออกกำลังกาย หรือเวลาที่อากาศร้อน ปัญหาเรื่องผิวหนังแห้ง มีสะเก็ด ได้ยา Lubricant ช่วงแรกเป็น Eucerin pH5 ต่อมาได้เป็นน้ำมันมะกอก และยาทาสเตียรอยด์ความเข้มข้นต่ำ เป็นครั้งคราว

แผนภูมิที่ 1 แสดงพงสาวลี (Pedigree) ผู้ป่วย เด็กชาย จพ. บก.

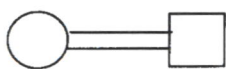


บิดามารดาของ case นี้ มีประวัติการแต่งงานในเครือญาติ คือ บิดามารดาผู้ป่วยเป็นพี่ชายของมารดาของบิดาของผู้ป่วย [บิดามารดาผู้ป่วยเป็นลูกพี่ลูกน้องกัน (Consanguineous marriage)]

เลขโรมัน แสดง Generation ที่

เลขอารบิก แสดงบุคคลในแต่ละ Generation ตามลำดับ

คนที่มีลูกศรชี้ หมายถึง index case (คนที่มาหาแพทย์ คือเด็กชาย จพ.บก.)



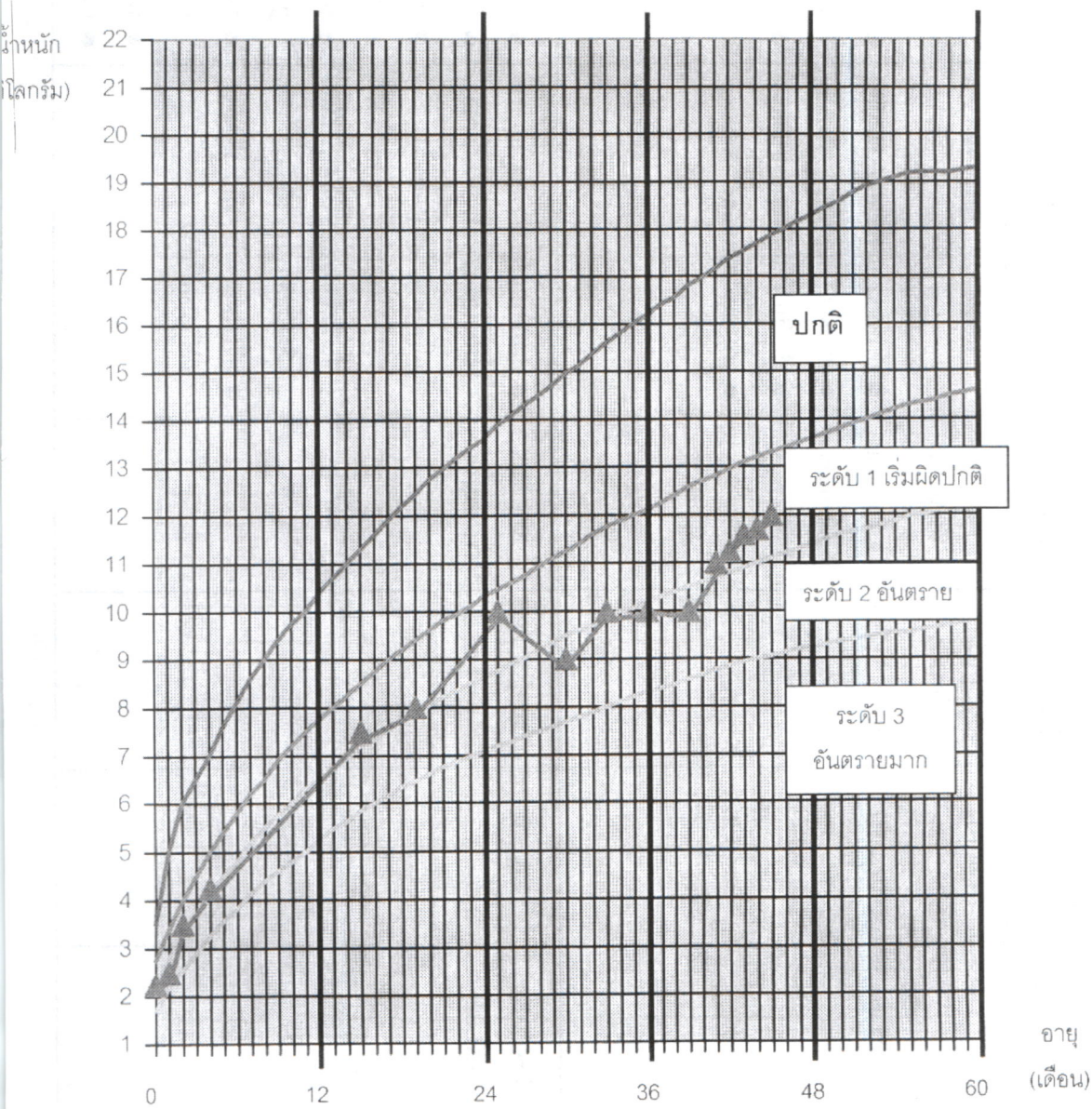
สัญลักษณ์แสดงการแต่งงานระหว่างญาติ (Consanguineous marriage)



หมายถึง ผู้ที่เสียชีวิตแล้ว

Lamellar ichthyosis ถ่ายทอดทางพันธุกรรมแบบ Autosomal recessive

แผนภูมิที่ 2 แสดงภาวะโภชนาการของเด็กชาย จพ. บก. : น้ำหนักเทียบกับอายุ พบว่าภาวะโภชนาการอยู่ในระดับขาดสารอาหารระดับที่ 1 และมีบางช่วงอยู่ในระดับที่ 2



ตารางที่ 1 แสดงการวามนญแยกโรคชนดต่าง ๆ ของ Ichthyosis

ชนิด	อุมดการ	อายุที่รมมการ	การถายทอดพันธุกรรม	ลक्षणอาการทางคลนค	อาการที่พบรวมดวยและ Micropathology
Ichthyosis vulgaris	พบบอย 1:250	หลังกอายุ 3 เดอม	Autosomal dominant	• สะเกดขาวบางละเออยด ขอบของสะเกดยกจน • เปนที่บวมแจนขาแดนนอก • บวมขอพบมไมม่สะเกด	• แคนลายมือที่ขมแและมีปรมาณเพมจน • พบ Keratosis pilaris (พวหนงที่หายาเปบนหนามแหลมบวมวระณรูพมชน) พบ Atopic dermatitis รวมดวย 50% จน Granular ลดลงหรือไมพบเลย
X-Linked Recessive ichthyosis (XLRI)	1:6,000	ช่วงอายุ 3 เดอมถม 1 ป	X-linked recessive	• สะเกดพบดว้ทว้แตจะหนามากจนที่คอแดนหลม, หลม, ทอม, หนงศรสมะ, บวมหนาแดนจาง • สะเกดที่พบมทวมขนาดเลคและขนาดใหยสูออนนอกเหลอมหรือเปบนสนาดล หรือตา • บวมขอพบอมจม่สะเกดบาง, ฝามอฝาเพาปกค	• สะเกดคุมลक्षणสะกปรค • เปนเฉพาะในเพศชาย • บางครงภาวะทวแรกเกดอาจพบเปบน Colloidan baby ได • พบภาวะ Cryptorchidism ได 25% • ตรวจดวยเรอม Slit lamp พบ Deep corneal dystrophy • พบม่กระจกตาจนได 50% • Cellular kinetics ปกค

ชนิด	อุบัติการ	อายุที่เริ่มมีอาการ	การถ่ายทอดพันธุกรรม	ลักษณะอาการทางคลินิก	อาการที่พบร่วมด้วยและ Micropathology
X-Linked recessive ichthyosis (XLRI) (ต่อ)					- พบความผิดปกติของ Chromosome ตรงตำแหน่ง Xg - ปริมาณ Cholesterol sulfate เพิ่มมากขึ้นในสะเก็ดผิวหนังของผู้ป่วย และในเลือด - Lipoprotein eletrophoresis พบการเคลื่อนตัวของ β-lipoprotein มากกว่าปกติ
Lamellar ichthyosis	พบน้อยมาก 1:300,000	แรกเกิดเป็นลักษณะ Colloidian baby	Autosomal recessive	- สะเก็ดขนาดใหญ่, หยาบ, หนา สีน้ำตาลเข้ม, เรียบ - ใบหน้าสีทึบจนเป็นมากกว่าใบหน้าสีคล้ำ - สะเก็ดพบที่ลำตัว แขน ขา รวมทั้งบริเวณข้อพับด้วยเสมอ - ฝ่ามือฝ่าเท้าจะหนาขึ้นจนแตก เป็นรอยเส้นลายมือเด่นชัดขึ้น	- ผิวหนังจะแดงทั่วๆ ไป - คลอดก่อนกำหนดพบได้บ่อย - ภาวะตาบอดจะมีความรุนแรงเพิ่มขึ้นได้ - เพิ่ม Epidermal mitotic activity - Free sterols และ Ceramides ในผิวหนังชั้น Stratum comeum จะมีระดับสูง

ชนิด	อุบัติการ	อายุที่เริ่มมีอาการ	การถ่ายทอดพันธุกรรม	ลักษณะอาการทางคลินิก	อาการที่พบร่วมด้วยและ Micropathology
Epidermolytic hyperkeratosis	พบน้อยมาก <1:100,000	แรกเกิดถึง 6 เดือน	Autosomal dominant	● อาการพบได้ 2 แบบคือ ตุ่มน้ำ และสะเก็ด ● ช่วงสัปดาห์แรกจะเป็นตุ่มน้ำพองแตกออกมีน้ำใสๆ ไหลออกมา ● มักมีติดเชื้อแบคทีเรียซ้ำเติม ● บริเวณตุ่มน้ำลดลงไปในขวบปีแรก แต่กลับเป็นอีกได้ ● สะเก็ดหนาตามตัวปรากฏในเดือนที่สาม มักมีกลิ่นตัวเหม็นมาก ถ้าเป็นรุนแรง	● ผิวแดง ● พบ Epidermal mitotic ● มี Hyperkeratosis

กิตติกรรมประกาศ

ขอขอบคุณ

1. นายแพทย์อนุศักดิ์ ตั้งไพบูลย์
2. แพทย์หญิงสถาพร จันทร์ส่อง
3. คุณพูนสุข ทองเลี่ยน นักจิตวิทยา
กลุ่มงานจิตเวช โรงพยาบาลศรีสะเกษ
4. นายแพทย์นิมิตร เลิศพัฒนสุวรรณ

เอกสารอ้างอิง

1. รัชนี อัครพันธ์. Genodermatosis. ใน : ปรียา
กุลละวณิชย์, ประวัติ พิศาลบุตร, บรรณาธิการ.
ตำราโรคผิวหนังในเวชปฏิบัติปัจจุบัน
(Dermatology 2000). กรุงเทพมหานคร :
โฮลิสติก แพบลิชชิง ; 2540. หน้า 408-27.
2. Weston WL and Lane AT. Neonatal
dermatology . In : Fitzpatrick TB, Eisen
AZ, Wolff K, Freedberg IM, Austen
F, ed. Dermatology on general
medicine. 4thed. New York : Mc Graw
Hill ; 1993 p. 2941-61.
3. Ogawa H, Yoshiike T. Keratin, Kerati-
nization and dyskeratotic disorders. In
: Ogawa H, Kullavanijawa P, ed. Practical
and investigative dermatology. 2nd ed.
Bangkok : Institute of Dermatology,
Bangkok, Thailand and Japan Interna-
tional Cooperation Agency (JICA) ;
1992. p. 1-29.
4. ชสุรี สีดกะลิน และคณะ. ลาเมลลาร์
อิมธัยโอซิส รายงานผู้ป่วยหนึ่งราย. สารศิริราช
2518 ; 27 : 1558-66.
5. ศรีสุภลักษณ์ สิงคาลวณิช และคณะ. Harle-
quin baby : a case report. จดหมายเหตุ
การแพทย์ 2541 ; 81 (4) : 365-70.
6. เขียวเรศ นาคแจ้ง. ทารกประหลาด เด็กหญิง
ดักแด้. ไกล่หมอ 2536. 17 (9) : 5-52.
7. Margileth AM. Dermatologic condi-
tions. In : Avery GB, Fletcher MA.
Neonatology : pathophysiology and
management of the newborn. 4thed.
Philadelphia : J.B. Lippincott Comp. ;
1994. p 1262-8.
8. สุจิตรา วีรวรรณ. Ichthyosis and disorder
of keratinization ใน : มนตรี ตูจินดา, วินัย
สุวดี, อรุณ วงจิรายุทธ, ประอร ขวลิตร่าง,
พิภพ จิริบุญโญ, บรรณาธิการ. กุมารเวชศาสตร์
เล่ม 2. กรุงเทพมหานคร : เรือนแก้วการพิมพ์
; 2541. หน้า 1763-7.
9. ศรีสุภลักษณ์ สิงคาลวณิช . Neonatal der-
matology. ใน : สุจิตรา วีรวรรณ, อมรศรี
ขุนทรัพย์, ศรีสุภลักษณ์ สิงคาลวณิช, บรรณาธิการ.
โรคผิวหนังเด็ก. กรุงเทพมหานคร : โฮลิสติก
แพบลิชชิง ; 2539. หน้า 24-7.