

## Case Report

### A Case Report of Neonatal Pemphigus Vulgaris



Marzieh Alipour<sup>1,2</sup>, \*Khalil Khashei Varnamkhasti<sup>1</sup> , Marzieh Eslami Moghaddam<sup>2</sup> 

1. Department of Genetics, School of Medicine, Kazerun Branch, University of Islamic Azad, Iran.

2. Obstetrics and Gynecology Ward, Kazerun Hospital Valiasr, Kazerun, Iran.



**Citation** Alipour M, Khashei Varnamkhasti Kh, Eslami Moghaddam M. A Case Report of Neonatal Pemphigus Vulgaris. Qom University of Medical Sciences Journal. 2021; 15(4):306-311. <https://doi.org/10.32598/qums.15.4.306>

 <https://doi.org/10.32598/qums.15.4.306>



## ABSTRACT

**Background and Objectives** Pemphigus vulgaris (PV) is a chronic, rare mucocutaneous autoimmune bullous disease characterized by flaccid blisters and or pustules, with secondary erosions of the mucous membranes or skin. PV threatens the patient life by forming splits within the epidermis, accompanied by acantholysis (separating keratinocytes from each other).

**Case Presentation** Our case is a term female neonate with PV, born of a 31-year-old mother. On initial examination by a pediatrician, several thin-walled flaccid blisters and burst blisters accompanied with open sores were observed on the skin of hands, feet, face, and mucosa of the oral cavity, tongue, and throat. A positive Nikolsky's sign confirmed her involvement with the disease.

Received: 01 May 2021

Accepted: 30 Jun 2021

Available Online: 21 Sep 2021

#### Keywords:

Pemphigus vulgaris,  
Pemphigus, Autoim-  
mune, Mucocutaneous

---

#### \* Corresponding Author:

Khalil Khashei Varnamkhasti

Address: Department of Genetics, School of Medicine, Kazerun Branch, University of Islamic Azad, Iran.

Tel: +98 (913) 3360747

E-Mail: [khalil.khashei2016@gmail.com](mailto:khalil.khashei2016@gmail.com)

## مقاله موردی

## گزارش یک مورد پمفیگوس ولگاریس نوزادی

مرضیه علیپور<sup>۱</sup>، \*خلیل خاشعی ورنامخواستی<sup>۱</sup>، <sup>۱</sup>مرضیه اسلامی مقدم<sup>۲</sup>

۱. گروه ژنتیک، دانشکده پزشکی، دانشگاه آزاد اسلامی، کازرون، ایران.

۲. بخش زنان و زایمان، بیمارستان حضرت ولیعصر (عج) کازرون، کازرون، ایران.

## چکیده

تاریخ دریافت: ۱۱ اردیبهشت ۱۴۰۰

تاریخ پذیرش: ۰۹ تیر ۱۴۰۰

تاریخ انتشار: ۲۰ شهریور ۱۴۰۰

## کلیدواژه‌ها:

پمفیگوس ولگاریس،  
خودایمن، پوستی  
مخاطی

**زمینه و هدف:** پمفیگوس ولگاریس (PV) نوعی بیماری نادر خودایمن تاولی مزمن پوستی مخاطی است که با تاول‌های سست‌شده و یا چرکی و آروزیون ثانویه در پوست و غشای مخاطی مشخص می‌شود. پمفیگوس ولگاریس با ایجاد شکاف درون اپیدرم، همراه با آکانتولیز (جداسازی کراتینوسیت‌ها از یکدیگر) زندگی بیمار را تهدید می‌کند.

**معرفی مورد:** مورد یک نوزاد ترم دختر مبتلا به پمفیگوس ولگاریس و حاصل زایمان سزارین، از یک مادر ۳۱ ساله بود. در معاینه اولیه صورت گرفته توسط متخصص اطفال، تعدادی تاول سست‌شده با جداره نازک و تاول‌هایی پاره‌شده به همراه زخم باز روی پوست دست، پا، صورت و مخاط دهان، حلق و زبان مشاهده شد. مثبت شدن علامت نیکولسکی ابتلا وی به این بیماری را تأیید کرد.

## مقدمه

IgG موجود در گردش خون علیه اجزای کمپلکس دسموزوم و به طور اختصاصی علیه ملکول‌های دسموگلین ۱ و ۳ (Dsg1 و Dsg3) واکنش نشان می‌دهند [۱]. پروتئین‌های دسموگلین شامل پنج دمین خارج سلولی (EC1-5)، یک دمین غشاگذر و یک دمین سیتوزولی در بردارنده جایگاه‌های اتصال پلاکوگلوبین<sup>۱</sup> و پلاکوفیلین<sup>۲</sup> هستند. مولکول‌های دسموگلین از طریق دمین‌های N-ترمینال EC1 و EC2 خود با یکدیگر تعامل می‌کنند که اتوانتی‌بادی‌های IgG، با هدف قرار دادن این محل باعث از بین رفتن چسبندگی کراتینوسیت‌ها (آکانتولیز) و بروز فنوتیپ بیمار می‌شوند. همچنین مطالعات اخیر به نقش فاکتورهای ژنتیکی در پمفیگوس ولگاریس تأکید کرده‌اند. در میان تمام جمعیت‌ها، آلل‌های مربوط به آنتی‌ژن‌های لوکوسیتی مجموعه سازگاری بافتی اصلی یعنی DRB1×04:02 و DQB1×05:03 به عنوان آلل‌های خطر برای این بیماری شناخته شده‌اند. به طوری که اکثر مبتلایان یکی از این دو آلل را بیان می‌کنند [۳]. بیماری پمفیگوس ولگاریس معمولاً زنان را درگیر می‌کند و اغلب مبتلایان ۴۰ تا ۶۰ ساله هستند، از این رو گزارش آن در نوزادان نادر است [۷، ۸].

پمفیگوس ولگاریس یک بیماری نادر خودایمن تاولی است که با تاول‌های درون‌اپیتلیالی که ایجاد تاول‌های سطحی را به دنبال دارند و به راحتی پاره می‌شوند و زخم‌های پوستی و مخاطی را به جامی گذارند، مشخص می‌شود. ضایعات تاولی پمفیگوس ولگاریس محدود به سطوح اپیتلیال منطبق سنگفرشی هستند و در مخاط دهان و در پوست نواحی بالا تنه و سر و گردن و اندام‌ها تظاهر می‌یابند. این تاول‌ها کوچک و سست هستند، به راحتی پاره می‌شوند و بخش اعظمی از مناطق آروزیون دردناک را به وجود می‌آورند [۲]. شیوع این بیماری در بین جمعیت‌ها، از حدود ۰/۶ و ۰/۸ به ازای یک میلیون در هر سال به ترتیب در سوئیس و فنلاند تا ۱۰ مورد به ازای یک میلیون در هر سال در ایران متفاوت است [۳]. دسموگلین‌ها دسته‌ای از مولکول‌های چسبنده غشاگذر متعلق به خانواده ژنی کاده‌رینی وابسته به کلسیم هستند که درون و خارج از دسموزوم‌ها یافت می‌شوند. دسموزوم‌ها ساختارهای چسبنده‌ای هستند که باعث اتصال سلول‌ها از جمله کراتینوسیت‌ها به یکدیگر شده و آن‌ها را قادر می‌کند تا در برابر نیروهای مکانیکی مقاومت کنند [۴، ۵]. در بیماری پمفیگوس ولگاریس، اتوانتی‌بادی‌های

1. Plakoglobin
2. Plakophilin

## \* نویسنده مسئول:

خلیل خاشعی ورنامخواستی

نشانی: کازرون، دانشگاه آزاد اسلامی، واحد کازرون، دانشکده پزشکی، گروه ژنتیک.

تلفن: +۹۸ (۹۱۳) ۳۳۶۰۷۴۷

رایانامه: khalil.khashei2016@gmail.com



**تصویر ۱.** نوزاد دختر مبتلا به پمفیگوس ولگاریس همراه با تاول‌های دیواره نازک سطح پوست و تاول‌های پاره شده و زخم‌های باز  مجله دانشگاه علوم پزشکی قم

### بحث

پمفیگوس ولگاریس از بیماری‌های پوستی با ماهیت خودایمن، می‌تواند با به دنبال داشتن آسیب‌های پوستی، از جمله تشکیل تاول، درد و عفونت‌های پوستی، کیفیت زندگی بیمار را به شدت تحت تأثیر قرار دهد و تهدیدکننده حیات وی باشد. درمان پمفیگوس ولگاریس معمولاً با داروهایی صورت می‌گیرد که هدف آن‌ها سرکوب تشکیل تاول است. بسیاری از افراد با این خط درمانی اولیه بهبود می‌یابند، اگرچه ممکن است سال‌ها به طول انجامد. برای ۲۰ تا ۴۰ درصد از بیماران مقاوم به درمان، تزریقات زیرجلدی به کار گرفته می‌شود. با این حال همچنان مرگ‌ومیر ۱۰ درصدی برای آن گزارش می‌شود، چراکه در اغلب اوقات درمان‌های موجود باعث مشکلات بالینی بیشتر می‌شوند. به طور کلی نادر بودن پمفیگوس ولگاریس، خصوصاً در جمعیت اطفال، نباید دلیلی برای مطالعه کمتر آن باشد، بلکه لازم است جهت ارزیابی خصوصیات سایر روش‌های درمانی، مطالعات و بررسی‌های بیشتری صورت پذیرد تا شواهد کافی نشان‌دهنده تأثیر بیشتر و مقرون‌به‌صرفه بودن دیگر راهکارهای درمانی نسبت به روش‌های موجود، جمع آوری شود. از سوی دیگر شناخت بیماری در نتیجه مطالعات بیشتر، تشخیص سریع بیماری و متعاقباً پیش‌آگهی مطلوب را در پی خواهد داشت [۶، ۱۰]. انجام مشاوره ژنتیک به جهت بررسی تاریخچه دقیق این اختلال در خویشاوندان و دیگر اختلالات ژنتیکی و پوستی در سایر فرزندان خانواده، برای والدین مستعد توصیه می‌شود.

### ملاحظات اخلاقی

#### پیروی از اصول اخلاق پژوهش

اصول اخلاقی لازم (دریافت رضایت نامه کتبی از والدین) در این مطالعه رعایت شده است.

با وجود نادر بودن، تاکنون گزارش‌هایی مبنی بر تولد فرزند مبتلا به پمفیگوس ولگاریس، منتشر شده است. برای مثال در سال ۲۰۲۰ یک مورد نوزاد پسر مبتلا به پمفیگوس ولگاریس با ضایعات تاولی چرک‌دار روی پوست، از بیمارستان شهدای تجریش تهران گزارش شده است [۹]. در اینجا نیز یک مورد از این اختلال نادر را معرفی می‌کنیم.

### شرح مورد

در تاریخ ۱۳۹۹/۹/۲۹، ساعت ۸:۵۱ صبح، خانمی ۳۱ ساله با حاملگی دوم، همراه با معرفی‌نامه پذیرش متخصص زنان و زایمان، به دنبال شکایت از دردهای زایمانی به بخش زنان بیمارستان ولی عصر (عج‌الله) شهر کازرون مراجعه می‌کند و بلافاصله بستری می‌شود. سن حاملگی مادر بر اساس اولین روز آخرین قاعدگی ۳۸<sup>۲</sup> هفته محاسبه شد. در تاریخ ۱۳۹۹/۹/۳۰، در ساعت ۱۰:۱۰ صبح، بعد از انجام اقدامات اولیه و آماده کردن مادر جهت سزارین، وی به اتاق عمل منتقل و زایمان انجام شد. نوزاد متولدشده دختر زنده دارای وزن ۲۷۰۰ گرم، قد ۴۵ سانتی‌متر، دور سر ۳۱ سانتی‌متر و آپگار ۹ و ۱۰ با ضایعات پوستی بود. والدین نوزاد فاقد نسبت خویشاوندی و صاحب فرزند اول سالم بودند. ضمن آنکه سابقه بیماری خاص، مصرف یا حساسیت به نوعی دارو در والدین یا پیشینه تولد فرزندی با ناهنجاری پوستی در شجره آن‌ها، بیان نشد. در معاینه نوزاد توسط پزشک اطفال، تاول‌هایی سست با جداره نازک و تعدادی تاول پاره‌شده به همراه زخم باز روی پوست دست، پا، صورت و مخاط دهان، حلق و زبان مشاهده شد (تصویر شماره ۱). در ادامه، مثبت شدن تست تشخیصی نیکولسکی، ابتلای نوزاد مذکور به بیماری پمفیگوس ولگاریس را تأیید کرد و اقدام به نمونه‌برداری و آنالیز بافتی توصیه شد.

## حامی مالی

این مطالعه هیچ‌گونه کمک مالی از سازمان‌های تأمین مالی در بخش‌های عمومی، تجاری یا غیرانتفاعی دریافت نکرده است.

## مشارکت‌نویسندگان

مفهوم‌سازی، روش‌شناسی، مدیریت پروژه: خلیل خاشعی  
ورنامخواستی؛ نظارت، اعتبارسنجی و منابع: مرضیه علیپور،  
مرضیه اسلامی‌مقدم؛ تحلیل، نگارش پیش‌نویس مطالعه و بررسی،  
ویراستاری و نهایی‌سازی نوشته، بصری‌سازی: تمامی نویسندگان.

## تعارض منافع

نویسندگان تصریح می‌کنند هیچ‌گونه تضاد منافی در خصوص پژوهش حاضر وجود ندارد.

## تشکر و قدردانی

بدین‌وسیله از همکاری ریاست، مدیریت، سوپروایزر آموزشی و کلیه متخصصان و دست‌اندرکاران محترم بیمارستان ولی‌عصر (عج‌الله) کازرون که نهایت همکاری را در اجرای این پژوهش داشتند، کمال تشکر و قدردانی به عمل می‌آید.

## References

- [1] Hicham T, Chahnoun FZ, Hanafi T, Hjira N, Mohammed B. Pemphigus vulgaris: A clinical study of 31 cases (2004-2014) in Morocco. *Dermatol Res Pract.* 2020; 2020:8535109. [DOI:10.1155/2020/8535109] [PMID]
- [2] Fernando SL, Li J, Schifter M. Pemphigus vulgaris and pemphigus foliaceus. In: Fernando S, editor. *Skin Biopsy - Diagnosis and Treatment.* London: IntechOpen; 2013. [DOI:10.5772/56423]
- [3] Schmidt E, Kasperkiewicz M, Joly P. Pemphigus. *Lancet.* 2019; 394(10201):882-94. [DOI:10.1016/S0140-6736(19)31778-7] [PMID]
- [4] Waschke J, Spindler V. Desmosomes and extradesmosomal adhesive signaling contacts in pemphigus. *Med Res Rev.* 2014; 34(6):1127-45. [DOI:10.1002/med.21310] [PMID]
- [5] Dubash AD, Green KJ. Desmosomes. *Curr Biol.* 2011; 21(14):R529-31. [DOI:10.1016/j.cub.2011.04.035] [PMID]
- [6] Popescu IA, Statescu L, Vata D, Porumb-Andrese E, Patrascu AI, Grajdeanu IA, et al. Pemphigus vulgaris-approach and management. *Exp Ther Med.* 2019; 18(6):5056-60. [DOI:10.3892/etm.2019.7964] [PMID]
- [7] Alpsoy E, Akman-Karakas A, Uzun S. Geographic variations in epidemiology of two autoimmune bullous diseases: Pemphigus and bullous pemphigoid. *Arch Dermatol Res.* 2015; 307(4):291-8. [DOI:10.1007/s00403-014-1531-1] [PMID]
- [8] Shah AA, Seiffert-Sinha K, Sirois D, Werth VP, Rengarajan B, Zrnchik W, et al. Development of a disease registry for autoimmune bullous diseases: Initial analysis of the pemphigus vulgaris subset. *Acta Derm Venereol.* 2015; 95:86-90. [DOI:10.2340/00015555-1854] [PMID]
- [9] Abdollahimajd F, Fallahi M, Rakhshan A, Taslimi Taleghani N, Kazemian M, Nouripour S. Neonatal pemphigus vulgaris: A case report. *Arch Pediatr Infect Dis.* 2020; 8(4):e101153. [DOI:10.5812/pedinfect.101153]
- [10] Porro AM, Seque CA, Ferreira MCC, e Silva Enokihara MMS. Pemphigus vulgaris. *An Bras Dermatol.* 2019; 94(3):264-78. [DOI:10.1590/abd1806-4841.20199011] [PMID] [PMCID]

This Page Intentionally Left Blank

---