

Presentación de caso

Hospital Provincial General Camilo Cienfuegos. Sancti Spíritus. Cuba

Ictiosis lamelar congénita neonatal. Presentación de un caso en gemelares.

Congenital neonatal lamellar ictiosis. A case presentation in twins.

Dr. Serafín García Álvarez¹, Dr. Noel Pérez Valdés², Dr. Maikel Gómez López³, Dra. Betty Liznie Díaz Bernal⁴, Est. Ovis Danoy García Bernal⁵

Especialista de 1^{er} grado en Neonatología. Máster en Atención integral al niño. Profesor Instructor. Sancti Spíritus. Cuba ¹

Especialista de 1^{er} grado en Neonatología. Máster en Atención integral al niño. Profesor Asistente ²

Especialista de 1^{er} grado en Neonatología. Máster en Atención integral al niño. Profesor Instructor ³

Especialista de 1^{er} grado en Medicina General Integral. Profesor instructor ⁴
Estudiante de 6to año de Medicina ⁵

RESUMEN

Introducción: Las genodermatosis ictiosiformes son enfermedades cutáneas, hereditarias, caracterizados por piel seca, decamación e hiperqueratosis que recuerdan las "escamas de un pez". **Presentación de caso:** Se reporta un caso de gemelares idénticos monoamniótico-monocoriales pretérminos de bajo peso al nacer. Las manifestaciones clínicas fueron: membrana queratinosa de aspecto apergaminado en todo el cuerpo, ectropión, eclabium, epífora, pabellones auriculares deformados, aspecto momificado, alteraciones ungueales, edema y eritrodermia. Ambos recibieron tratamientos tópicos. **Conclusiones:** El primer gemelar sobrevivió y el segundo falleció después de presentar complicaciones.

DeCS: ICTIOSIS LAMELAR/CONGÉNITA, ENFERMEDADES CUTÁNEAS GENÉTICAS
Palabras clave: genodermatosis ictiosiformes, ictiosis lamelar

SUMMARY

Introduction: Ichthyosis-like genodermatosis are cutaneous, hereditary diseases, characterized by dry skin, dequamation and hyperkeratosis that evoke "the scales of a fish." **Case presentation:** A case of identical monoamniotic-monocorial preterm twins with a low birth weight is reported. The clinical manifestations were: keratine membrane of scroll-like aspect in the whole body, ectropion, eclabium, epiphora, deformed auricular lobes, mummified aspect, unguual alterations, edema and erythrodermia. Both received topical treatments. **Conclusions:** The first twin survived and the second died after developing complications.

MeSH: ICHTHYOSIS, LAMELLAR/CONGETIC, SKIN DISEASES, GENETIC/EPIDEMIOLOGY
Keywords: ichthyosis-like genodermatosis, lamellar ictiosis

INTRODUCCIÓN

Las genodermatosis ictiosiformes, del griego ichthys que significa pez^{1,2} son un grupo diverso de enfermedades cutáneas, hereditarias y adquiridas. Se ha sugerido una incidencia de 1 en 300 000 nacimientos^{1,2}. Se manifiestan en el recién nacido (RN), el niño de colodión o colloidon baby y la ictiosis en arlequín.

Entre las clasificaciones de las ictiosis está la propuesta por Traupe¹ quien las divide en anomalías de la queratinización: “vulgares”, cuando las manifestaciones clínicas no son evidentes en el momento del nacimiento y congénitas, cuando las manifestaciones son ya visibles en el recién nacido. Peña y Unamuno^{1,2} han propuesto una clasificación etiopatogénica que incluye alteraciones de las proteínas estructurales epidérmicas, alteraciones del metabolismo lipídico, enfermedades lisosomales, transcripcionales y de causa desconocida. Estudios bioquímicos y genéticos recientes demuestran alteraciones a nivel del metabolismo proteico y lipídico^{3,4}.

Los recién nacidos afectados por la ictiosis lamelar suelen ser prematuros y pequeños para su edad gestacional^{1,2,5,6}. Su piel es cubierta por eritrodermia y grandes escamas pardoamarillentas, que afectan a todas las flexuras y a la palma de las manos y planta de los pies, provocando una pseudocontractura de los dedos, existe una distorsión de los rasgos faciales con ectropión y eclabium, aplanamiento de los pabellones auriculares. En pocos días la membrana tipo pergamino se desprende en grandes colgajos; es una enfermedad progresiva en los individuos gravemente afectados^{1,5,6}.

La hiperqueratosis epidermolítica se caracteriza por eritrodermia generalizada, con escamas pequeñas, gruesas, amarillas, granuladas y la ictiosis lineal circunfleja se caracteriza por lesiones policíclicas migratorias con una escama de doble borde periférica e hiperqueratosis de las áreas flexurales^{1,2,6}. La ictiosis puede estar asociada a otras enfermedades^{7,8,9,10,11} como la hemidislplasia encefálica y cerebelar, distrofia corneal, hemisplasia congénita.

PRESENTACIÓN DE CASO

Recién nacidos gemelares masculinos hijos de madre con 26 años de edad, grupo y factor A+, Serología No Reactiva, con antecedentes obstétricos de embarazos 8, partos 2 y abortos 5. No se recogen antecedentes familiares ni personales. Se produce rotura prematura y espontáneas de membranas con 4 días de evolución, con el nacimiento por cesárea (debido a corioamnionitis) a las 31,6 semanas de edad gestacional, líquido amniótico claro placenta y cordones normales, se obtienen gemelares monoamniótico-monocorial.

Caso 1: Recién nacido primer gemelar con presentación cefálica, con Apgar al nacer de 7-8 puntos y peso de 1654 g. al nacimiento presenta lesiones dermatológicas que evoluciona con decamación de la coraza dérmica, Dentro de las complicaciones que presentó el RN solo se reportan las infecciones de la piel por gérmenes Gram negativo que resolvieron con tratamiento antibiótico según antibiograma y cremas tópicas. En estos momentos tiene presencia de piel escamosa propia de la enfermedad manteniéndose con cremas hidratantes y cuidados generales, en su área de salud.

Caso 2: Segundo gemelar con peso al nacer de 1620 g Apgar 7-8 puntos en presentación pelviana que evoluciona con hemorragia intraventricular e infección que falleció al quinto día de vida.

Examen físico dermatológico de ambos gemelares: Desde el momento del nacimiento están cubiertos por una membrana apergaminada compatible con niño colodión con agravamiento y sequedad progresiva de las lesiones generalizadas, apareciendo otros signos de la enfermedad como ectropión, eclabium, manos en garrote con edema y fisuras en las regiones de flexión, orejas aplanadas, eritrodermia y deformidad de las uñas. En la nariz presenta decamación a nivel de

ambas fosas nasales que limitan la respiración (obstrucción por decamación intensa a este nivel) no exudados, ni fetidez.

DISCUSIÓN

La ictiosis es un raro trastorno que fue descrito por primera vez en 1750 por el reverendo Oliver Hart, en los Estados Unidos¹. La primera descripción del bebé colodión se debe a Seligmar en 1841, pero son Halloperau y Watlet en 1892 quienes describen el término^{1,2}, la morbilidad y mortalidad del bebé colodión están aumentadas principalmente por la sepsis secundaria a infección cutánea^{5,6} le siguen los trastornos hidroelectrolíticos y alteraciones en la termorregulación^{1,6}. El pronóstico de estos casos no está determinado ya que puede evolucionar a curación espontánea (4-24% de casos)^{1,5-7} o bien hacia un tipo de ictiosis, más frecuentemente a la ictiosis lamelar (50% de los casos), a la eritrodermia congénita no ampollosa (11%) o bien hacia formas más raras^{1,2,5}.

El diagnóstico prenatal es posible mediante fetoscopia, amniocentesis y biopsia fetal, dependiendo del grado de afectación¹². Se puede realizar una correlación clínico, histológica, bioquímica pero el diagnóstico, es fundamentalmente clínico^{1,2,12}. Los estudios histológicos^{1,2,5,6,12} pueden ser útil, pero inespecíficos, en tanto no desaparezca el aspecto de colodión. No se descartará la búsqueda de anomalías asociadas y la historia familiar, así como la consanguinidad de los progenitores. Aunque se han descrito casos con curación completa sin secuelas, el conocimiento de las bases moleculares de cada una de estas enfermedades facilita el desarrollo futuro de tratamientos definitivos^{1,2-5}.

El tratamiento habitual de la ictiosis^{1,2,5,6} incluye las cremas tópicas. La variedad y eficacia de cada una de ellas varía en cada paciente. Cada uno debe encontrar las que mejor se adaptan a su tipo y grado de Ictiosis. Estas cremas suelen ser de tres tipos: humectantes, queratolíticos y emolientes. En los casos de ictiosis grave^{1,2,5} como la ictiosis congénita grave o la enfermedad de Darier, está indicado el tratamiento con acitretina, producto sintético relacionado estructuralmente con la vitamina A, cuya respuesta terapéutica normal consiste en la descamación, seguida de reepitelización.

Con cuidados adecuados de la piel el estrato córneo suele desaparecer en 2 a 4 semanas excepto en los lactantes cuya evolución es a ictiosis lamelar. No se recomienda el uso de queratolíticos, como el ácido salicílico o la urea pues, al estar aumentada la absorción percutánea, se puede causar intoxicación por ácido salicílico o hiperuricemia^{1,2,5,6}.

La familia debe recibir psicoterapia de apoyo y consejo genético^{1,2,5,6}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Sánchez Monterrey Ivón, Sarmiento Portal Yanett, Crespo Campos Angelicia, Portal Miranda María Elena. Ictiosis congénita grave. Rev Cub Ped [revista en la Internet]. 2009 Mar [citado 2010 Jul 15]; 81(1). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312009000100008&lng=es. Francis JS. Genetic Skin Disease. Curr Opin Pediatr 2004; 6 (4): 447-53.
2. Wu Z, Hansmann B, Meyer-Hoffert U, Gläser R, Schröder JM. Molecular identification and expression analysis of filaggrin-2, a member of the S100 fused-type protein family. 2009;4(4):Epub 2009 Apr 22
3. Akiyama M, Sakai K, Takayama C, Yanagi T, Yamanaka Y, McMillan JR, Shimizu H. CGI-58 is an alpha/beta-hydrolase within lipid transporting lamellar granules of differentiated keratinocytes. Am J Pathol. 2008 Nov; 173(5):1349-60. Epub 2008 Oct 2
4. Zapalowicz K, Wydelowska G, Roszkowsti T. Harlequin ichthyosis. J Appl Genet 2006; 47 (2): 195-7.

5. Izquierdo M, Avellaneda A. Ictiosis tipo arlequín. [monografía en Internet]. SIERE (Sistema de Información sobre Enfermedades Raras en Español); 2007. [acceso 25 de mayo, 2007] Disponible en: http://iier.isciii.es/er/prg/er_bus2.asp?cod_enf=1394
6. Schmidt-Sidor B, Obersztyn E, Szymańska K, Wychowski J, Mierzewska H, Wierzba-Bobrowicz T, Stepień T. Brain and cerebellar hemidysplasia in a case with ipsilateral body dysplasia and suspicion of CHILD syndrome. *Folia Neuropathol.* 2008;46(3):232-
7. Morilla Guzmán Andrés A., de León Ojeda Norma Elena, García del Collado Aida Elena, Petizco Hernández Alida, Rodríguez Suárez Tania, Correa Santos Sonia et al. Presentación de un caso de hemidysplasia congénita con ictiosis eritrodérmica. *Rev Cub Ped* [revista en la Internet]. 2008 Sep [citado 2010 Jul 15] ; 80(3): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312008000300014&Ing=es.
8. Boussofara L, Ghannouchi N, Ghariani N, Denguezli M, Belajouza C, Nouira R. Netherton's syndrome: the importance of eyebrow hair. *Dermatol Online J.* 2007;13(3):21.
9. Badeli HR, Sajedi SA, Tangestaninejad A, Ahmadian MR, Alipour Kanafi K. Multicystic dysplastic kidney in association with congenital ichthyosiform erythroderma. *Iran J Kidney Dis.* 2007 Oct;1(2):102-4.
10. Gandhi V, Aggarwal P, Dhawan J, Singh UR, Bhattacharya SN. Dorfman-Chanarin syndrome. *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* 2007 Jan-Feb;73(1):36-9.
11. Zapałowicz K, Wygledowska G, Roszkowski T, Bednarowska A. Harlequin ichthyosis--difficulties in prenatal diagnosis. *J Appl Genet.* 2006;47(2):195-7.