

Ictiosis congénita grave

Severe congenital ichthyosis

Ivón Sánchez Monterrey,^I Yanett Sarmiento Portal,^{II} Angelicia Crespo Campos,^{III} María Elena Portal Miranda^{IV}

^I Especialista de I Grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Universitario «Abel Santamaría Cuadrado». Pinar del Río, Cuba.

^{II} Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Universitario «Abel Santamaría Cuadrado». Pinar del Río, Cuba.

^{III} Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Universitario «Abel Santamaría Cuadrado». Pinar del Río, Cuba.

^{IV} Especialista de I Grado en Neonatología. Asistente. Hospital Universitario «Abel Santamaría Cuadrado». Pinar del Río, Cuba.

RESUMEN

La ictiosis es un raro trastorno que fue descrito por primera vez en 1750 por el reverendo Oliver Hart, en los Estados Unidos. Se presenta el caso de un feto del sexo masculino con aspecto externo de genodermatosis extrema compatible con ictiosis congénita grave, conocida como «feto de arlequín». Se realizó la caracterización clínica y anatomopatológica de la enfermedad y se ofrece una revisión sobre esta rara genodermatosis que tiene un patrón de herencia autosómico recesivo y para la cual no existe ningún tratamiento exitoso, por lo que resulta una enfermedad letal. Se ofrecen resultados de la necropsia y se presentan fotografías del caso.

Palabras clave: Ictiosis congénita, feto arlequín, genodermatosis.

ABSTRACT

Ichthyosis is a rare disorder first described in 1750 by Reverend Oliver Hart in United States. Authors present a case of male fetus with external aspect of extreme genodermatosis, compatible with severe congenital ichthyosis, known as "Harlequin

fetus". We performed a clinical and anatomical-pathologic characterization of disease, and it is offered a review on this rare genodermatosis with a heritance autosomal recessive pattern and for which there is not successful treatment, thus, it is lethal disease. Necropsy finding are offered as well as case photos.

Key words: Congenital ichthyosis, Harlequin fetus, genodermatosis.

INTRODUCCIÓN

En el recién nacido pueden ser evidentes numerosos trastornos hereditarios, que pueden causar diversas aberraciones de pigmentación, textura, elasticidad e integridad estructural del integumento. Entre estas patologías se encuentran las ictiosis, del griego *ichthys* que significa pez.¹⁻³

Las genodermatosis ictiosiformes son un grupo diverso de enfermedades cutáneas, hereditarias y adquiridas que comparten la característica fundamental de producir una piel seca y muy descamativa. Se ha sugerido una incidencia de 1 en 300 000 nacimientos.^{4,5}

Existen diversas clasificaciones de las ictiosis. Entre las más actuales se incluye la propuesta por *Traupe*,⁶ quien las divide en anomalías congénitas 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 de Unamuno*^{3,7} han propuesto una clasificación etiopatogénica que incluye alteraciones de las proteínas estructurales epidérmicas, alteraciones del metabolismo lipídico, enfermedades lisosomales, transcripcionales y de causa desconocida.

Existen tres cuadros ictiosiformes que se manifiestan de forma alarmante en el recién nacido; dos de ellos, el bebé colodión y la ictiosis en arlequín, son entidades peculiares por su llamativo aspecto clínico, de estas el feto arlequín es la forma más grave de ictiosis congénita.⁷⁻¹⁰ La primera descripción del bebé colodión se debe a *Seligmar* en 1841, pero son *Halloperau* y *Watlet* en 1892 quienes describen el término por primera vez.¹¹

Ante el nacimiento de un feto con características de arlequín nos motivamos a realizar esta presentación de caso con el objetivo de profundizar en el conocimiento de estas genodermatosis en el feto y el recién nacido.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un feto producto de una progenitora de 20 años con antecedentes de salud. Antecedentes obstétricos G1 P0 A0, que ingresa en la sala de cuidados especiales perinatales del Hospital "Abel Santamaría» con un tiempo gestacional de 34,2 semanas, por pérdida de líquido. Al examen obstétrico se constata altura uterina de 34 cm, foco fetal 136 x', sin dinámica uterina, con tensión arterial

110/60 mm Hg. Tacto vaginal: cuello central blando, borrado 70 %, permeable a un dedo amplio, líquido amniótico claro. Complementarios: Hb: 122 g/L, leucocitos 8×10^9 , polimorfonucleares 0,39 y linfocitos 0,21. Eritrosedimentación 40 mm/h; orina negativa; ultrasonido: feto único, cefálico, DBP 82 mm, fémur 67 mm, placenta anterior de grado II, circunferencia abdominal 293 mm. Peso aproximado 2132 g; perfil biofísico de 8 puntos.

A las 7 pm del mismo día comienza con dolor en bajo vientre y dinámica uterina de 3 contracciones en 10 minutos, que se logra sedar. Tres días después continúan las pérdidas genitales de líquido claro, se reinicia la dinámica uterina, se deja evolucionar espontáneamente y se produce parto eutócico a las 35 semanas. Se obtiene un feto muerto con aspecto externo de genodermatosis extrema, compatible con ictiosis congénita grave, conocida como «feto de arlequín».

Se envió al Servicio de Anatomía Patológica, donde se realizó necropsia cuyo resultado informa: muerte fetal ante parto reciente; peso 2350 g; ictiosis congénita; piel gruesa «de colodión», con grietas, ectropión parpebral, nariz plana con distensión de las alas nasales. Múltiples anillos de constricción, dedos atróficos con amputación de falanges distales y deformidad en flexión de ambas manos y pies. No malformaciones internas. El conjunto de los defectos de la cara confieren un aspecto grotesco de máscara mortuoria o momia, con la cabeza materialmente implantada sobre el tronco ([figura](#)).



Figura. Feto de arlequín.

DISCUSIÓN

El feto de arlequín es un tipo grave de ictiosis congénita, de aparición infrecuente, que debe su nombre al aspecto que tienen los recién nacidos con la enfermedad, que recuerda a un disfraz de arlequín. Es probablemente la forma extrema de ictiosis laminar (eritroderma ictiosiforme congénito no ampolloso), heredado como un rasgo autosómico recesivo. Aunque se desconoce el defecto molecular, el análisis por difracción de RX efectuado sobre la capa córnea de un feto arlequín, demostró una proteína fibrosa cruzada en B normal como componente principal.¹⁻³

El aspecto y la consistencia de la piel de estos niños han inspirado innumerables metáforas. Se le ha comparado con manzana al horno, corteza de árbol, pared flojamente construida, piel de elefante o rinoceronte, un arnés y cuero marroquí. La piel es dura, parda, agrietada y rígida. Nariz, orejas y dedos aplastados. La

quemosis de las conjuntivas oscurece los glóbulos, tiene boca abierta y uñas y pelos hipoplásticos o ausentes. Las vísceras generalmente son normales. No puede ofrecerse tratamiento alguno, excepto humedecimiento y lubricación, pero estos niños inevitablemente sucumben a la enfermedad por incapacidad para alimentarse y de mantener temperatura y ventilación adecuadamente. Es imperativo el consejo genético a las familias de estos niños.^{1,10,12,13}

Se han descrito casos de bebé colodión con curación completa sin secuelas, no así de bebé arlequín. En los casos del bebé colodión que curaron sin secuelas, *Ragunath* y cols. encontraron una mutación en la transglutaminasa-1.¹⁴ El conocimiento de las bases moleculares de cada una de estas enfermedades facilita el desarrollo futuro de tratamientos definitivos.⁴

El diagnóstico diferencial debe realizarse con otras formas de ictiosis como el lactante de colodión que también son poco comunes, aunque no tan raros. El lactante nace enredado ajustadamente en una membrana brillante que semeja pergamino o seda aceitada, que es perforada por el cuero cabelludo y el lanugo. Para algunos observadores el aspecto sugiere que el lactante ha sido barnizado o laqueado. La tirantez de la membrana mantiene inmóvil la cara y deforma los rasgos. Está restringido el movimiento de las extremidades. Al cabo de 1 o 2 días la membrana comienza a agrietarse y a pelarse, especialmente en el tórax y las articulaciones. En algunos casos la piel de debajo de la membrana tiene un color rojo carne y puede continuar descamándose o formar una nueva membrana.^{1,3,7,9,10,12} También se debe diferenciar de la ictiosis ligada al cromosoma X, que afecta solamente a varones. Las escamas son grandes y oscuras, se destacan en el cuello y las extremidades, respetando las palmas de las manos y plantas de los pies, y en grado variable las áreas de flexuras.¹⁻³

La ictiosis laminar se caracteriza por eritroderma y grandes escamas pardoamarillentas en todo el cuerpo, que afectan a todas las flexuras y a la palma de las manos y planta de los pies. Puede haber ectropión y es progresiva en los individuos gravemente afectados.^{1,6,7,9} La hiperqueratosis epidermolítica se caracteriza por eritroderma generalizado, pero con escamas pequeñas, gruesas, amarillas y granuladas. La descamación se acentúa en las flexuras y puede afectar a la palma de la mano y planta de los pies.¹² Otra patología la constituye la ictiosis linear circunfleja que se caracteriza por lesiones policíclicas migratorias con una escama de doble borde periférica e hiperqueratosis de las áreas flexurales.^{1,6} El resto de las ictiosis suelen aparecer después del nacimiento.

El tratamiento se orienta a mantener la temperatura del recién nacido, colocándolo en una incubadora con ambiente humidificado; mantener el equilibrio hidroelectrolítico; estar alerta ante signos de infección cutánea o sistémica. Para el cuidado tópico de la piel se recomiendan baños diarios con jabones antisépticos y el uso de pomadas emolientes cada 4 a 6 h hasta que desaparezca la hiperqueratosis; se puede usar vaselina estéril o aceites inertes.¹⁵

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Schaffer AJ, Avery ME. Trastornos congénitos y hereditarios de la piel. En: *Enfermedades del Recién Nacido*. Tomo II. 4ta ed. La Habana: Editorial Científico Técnica; 1991. Pp. 975-85.
2. Fernández Hernández-Baquero G. Genodermatosis. En: *Dermatología*. La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 1990. P. 128.

3. Peña Penabad C, de Unamuno Pérez P. Ictiosis. En: Fonseca Capdevila E, ed. Dermatología Pediátrica. Tomo III. Madrid: Aula Médica; 1999. Pp. 819-922.
4. Francis JS. Genetic Skin Disease. *Curr Opin Pediatr* 2004;6(4):447-53.
5. Pongprasit P. Collodion baby: the outcome of long term follow-up. *J Med Assoc Thai* 2003;76(1):17-22.
6. Traupe H. The ichthyosis. A guide to clinical diagnosis, genetic counselling, and therapy. Berlín: Springer-Verlag; 1989.
7. Peña Penabad C, Fonseca E, de Unamuno P. Tratamiento de las ictiosis. *Piel* 2000;15:90-6.
8. Zapalowicz K, Wydelowska G, Roszkowsti T. Harlequin ichthyosis. *J Appl Genet* 2006;47(2):195-7.
9. Puig Sanz L. Genodermatosis. En: Ferrándiz Foraster C, ed. Dermatología clínica. Madrid: Mosby/Doyma Libros; 1996. Pp. 225-32.
10. 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
11. Martínez M, Ruiz P, Sánchez P, Manchado M, Rodríguez A. Bebé Colodión. Servicio de Dermatología. Hospital de León. España. *Med Cutan Iber Lat AMER* 2003;31(1):71-2.
12. Fonseca E. Ictiosis. En: Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Dermatología pediátrica. [monografía en Internet]. Madrid: Asociación Española de Pediatría; 2006. [acceso 19 de diciembre de 2006]. Disponible en: <http://www.aeped.es/protocolos/dermatologia/tres/ictiosis.pdf>
13. Ferrándiz C, Bigatá X. Enfermedades de las queratinas. *Piel* 2000;15:11-8.
14. Raghunath M, Hennies HC. Self-healing collodion baby: adynamic phenotype explained by a particular transglutaminasa-1 mutation. *J Invest Dermatol* 2003;120:224-8.
15. Peña C, Fonseca E, Unamuno P. Tratamiento de las Ictiosis. *Piel* 2005;15: 90-6.

Recibido: 7 de octubre de 2008.

Aprobado: 26 de noviembre de 2008.

Ivón Sánchez Monterrey. Calle Sur núm.14, entre 1ra y 2da. Repartoo Celso Maragoto. Pinar del Río, Cuba.
Correo electrónico: ivonne@princesa.pri.sld.cu