

FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS FAUSTINO PÉREZ HERNÁNDEZ SANCTI SPÍRITUS

Título: Ictiosis Lamelar Congénita Neonatal: Presentación de un caso en gemelares. Sancti Spíritus, Cuba. 2008.

Autores: MSc. Dr. Noel Pérez Valdés. *
Dr. Javier Carbonell Meneses. **
Dr. Serafín García Álvarez. ***
Dra. Midalis Martínez Barrios. ***
Dra. Migdiala Soria González. **

* Especialista de Primer Grado en MGI y Neonatología. Master en Atención Integral al Niño. Diplomado en genoma humano y herencia. Profesor Instructor de la Facultad de Ciencias Médicas Faustino Pérez Hernández de Sancti Spíritus. Email: noel.perez@hpss.ssp.sld.cu

** Especialista de Primer Grado en Neonatología. Profesor Auxiliar de la Facultad de Ciencias Médicas Faustino Pérez Hernández de Sancti Spíritus.

*** Especialista de Primer Grado en Neonatología. Diplomado en genoma humano y herencia. Profesor Instructor de la Facultad de Ciencias Médicas Faustino Pérez Hernández de Sancti Spíritus.

**** Especialista de Primer Grado en MGI y Neonatología. Profesor Instructor de la Facultad de Ciencias Médicas Faustino Pérez Hernández de Sancti Spíritus.

RESUMEN

Las genodermatosis ictiosiformes generalizadas pueden presentarse desde el nacimiento o en los primeros años de vida son términos que agrupan a un conjunto de trastornos genéticos caracterizados por lesiones de la piel seca, decamación e hiperqueratosis que recuerdan las “escamas de un pez” y reciben el nombre de ictiosis. Existen tres cuadros ictiosiformes que se manifiestan de forma alarmante en el recién nacido, dos de ellos, el niño de colodión (*colloidon baby*) y la ictiosis en arlequín. Se realiza la presentación de caso en recién nacidos gemelar monocigótico masculinos pretérminos de bajo peso al nacer sin antecedentes de herencia familiar con genodermatosis (bebé colodión) en el municipio de Taguasco, Sancti Spíritus Cuba en el 2008. 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. El primer gemelar sobrevivió la etapa neonatal; no así el segundo, que presentó complicaciones relacionadas con la enfermedad y la prematuridad aunque ambos presentaron infecciones cutáneas. Es necesario hacer un seguimiento de la supervivencia a largo plazo de estos niños y con estudios diagnósticos documentar la entidad genotípica aunque fenotípicamente es bien definida. Los tratamientos tópicos (cremas emolientes, antibióticos, jabones bacteriostáticos entre otras medidas) contribuyen a mejorar el aspecto y estado de la lesión.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de la piel con base genética (genodermatosis) pueden manifestarse por distintas alteraciones en la integridad estructural de la epidermis, los anexos cutáneos y el tejido conectivo. ^(1,2) Las genodermatosis ictiosiformes son un grupo diverso de enfermedades cutáneas y, hereditarias y adquiridas que comparten la característica fundamental de producir una piel seca y muy decamativa. Se ha sugerido una incidencia de 1 en 300.000 nacimientos. ⁽³⁻⁵⁾ 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 éstas el feto arlequín es la forma más severa de ictiosis congénita ^(6,7). El bebé colodión (*colloidon baby*) tiene un aspecto patognomónico, suelen ser prematuros y pequeños para su edad gestacional. ⁽⁶⁾ Su piel es cubierta por una membrana tipo pergamino que le da el aspecto brillante y produce una distorsión de los rasgos faciales, con ectropión y eclabium, aplanamiento de los pabellones auriculares y pseudocontractura de los dedos. ⁽⁸⁾ En pocos días la membrana tipo pergamino se desprende en grandes colgajos, dejando debajo de

ellas una piel con escamas finas y eritematosas; las escamas pueden ser de tipo laminar libres o despegadas en su periferia y adheridas en el centro, de color blanco amarillento o castaño. Hay queratodermia palmoplantar y, aunque el estrato córneo histológicamente está engrosado y compacto, la pérdida transepidérmica de agua es importante y predispone a la deshidratación hipernatrémica; la barrera resulta ineficaz, al igual que frente a la invasión de patógenos (gram positivos, *Candida albicans*).^(2,6,7) En la literatura revisada; en nuestro país, no se reportan casos en los que se encuentren involucrados un par de gemelares idénticos (monoamniótico-monocoriales) de ahí la importancia de la presentación de este caso, de interés para el conocimiento clínico neonatal y pediátrico en general.

DESARROLLO:

Presentación de Caso:

Recién nacidos (RN) gemelares masculinos hijos de YCT con residencia en el municipio de Taguasco provincia de Sancti Spíritus Cuba. De 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 de la enfermedad: maternos, paternos ni de otra vía de consanguinidad. Se efectúa el nacimiento producto de una operación de cesárea (debido a corioamnionitis) con tiempo de gestación de 31.6 semanas (monoamniótico-monocorial) con 4 días de ruptura de membranas amnióticas, líquido amniótico claro placenta y cordones normales

Caso Número 1: Recién nacido primer gemelar con presentación cefálica, con Apgar al nacer de 7-8 puntos y peso de 1654 g. Que desde su nacimiento presenta lesiones dermatológicas (ver descripción del examen físico de la piel). Evoluciona con decamación de la coraza después del uso de cremas emolientes (crema salicilica) evolucionando de forma más favorable; aunque se hizo necesario el uso de antibióticos sistémicos y cremas tópicas. Actualmente tiene 58 días de edad postnatal cronológica (edad gestacional corregida de 40 sem) un peso de 2542 gramos y presencia de piel escamosa propia de la enfermedad manteniéndose con cremas hidratantes y lactancia materna exclusiva. 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 sensibilidad en el antibiograma.

Caso Número 2: Segundo gemelar con peso al nacer de 1620 g Apgar 7-8 puntos en presentación de pelviana que evoluciona con hemorragia intraventricular e infección de la piel con decamación en colgajos de la coraza, falleciendo al quinto día de vida.

Examen Físico Dermatológico:

Ambos al examen físico están cubiertos por una membrana apergaminada compatible con niño colodión apareciendo otros signos de la enfermedad como ectropión, eclabium, manos en garrote con edema y fisuras en las regiones de flexión. Además de 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; sin embargo, con un olor característico. (Ver foto).

DISCUSIÓN

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⁽⁹⁻¹¹⁾. En los casos del bebé colodión que curaron sin secuelas, Rangunath y cols. encontraron una mutación en la ransglutaminasa-1⁽¹²⁾; la mortalidad y morbilidad del bebé colodión están aumentadas principalmente por la sepsis secundaria a infección cutánea⁽¹³⁾, le siguen los trastornos hidroelectrolíticos y alteraciones en la termorregulación^(14,15). El pronóstico de estos casos no está determinado ya que puede evolucionar a curación espontánea (4-24% de casos)^(13,14), o bien hacia un tipo de ictiosis, más frecuentemente a la ictiosis lamelar (50% de los casos), a la eritrodermia congénita no ampollosa (11% de los casos) o bien hacia formas más raras.

El diagnóstico del cuadro es fundamentalmente clínico; la evolución permitirá ubicarlo en el tipo de ictiosis que desarrollará. La biopsia de piel demuestra solamente hiperqueratosis, pero esto

no ayuda a diferenciar el tipo de ictiosis. Estudios de las enzimas celulares tales como las fosfolipasas, glucosidasas, sulfatasa esteroide y arilsulfatasa C, determinación de factor de transferencia y receptor de complemento 3d, junto a características dermatoglíficas pueden contribuir al diagnóstico. Es posible mediante fetoscopia, amniocentesis y biopsia fetal realizar el diagnóstico prenatal de algunas ictiosis en las que se presenta el bebé colodión ⁽¹⁸⁾.

El tratamiento se orienta a mantener la temperatura del RN, colocándolo en una incubadora con ambiente humidificado, mantener el equilibrio hidroelectrolítico, estar alerta ante signos de infección cutánea o sistémica ^(14, 16). Para el cuidado tópico de la piel se recomiendan baños diarios con jabones antisépticos y el uso de pomadas emolientes cada 4-6 h hasta que desaparezca la hiperqueratosis; se pueden usar vaselina estéril o aceites inertes ⁽¹⁶⁾; en los ojos se pueden aplicar pomadas lubricantes, casi nunca se recurre al tratamiento quirúrgico del ectropión. 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 laminar ⁽⁸⁾. 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 ^(11, 17). Sugerimos no suspender la lactancia materna pues, en el caso descrito, no hubo necesidad de administrar antibióticos.

Es necesario en cada caso seleccionar los estudios diagnósticos cuidadosamente, la biopsia cutánea puede ser útil, pero inespecífica, 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 ^(4,5). Es necesario hacer un seguimiento de la supervivencia a largo plazo de estos niños y con estudios diagnósticos documentar la entidad genotípica aunque fenotípicamente es bien definida.

Por el fenotipo desagradable de estos pacientes, suele haber segregación dentro de casa y sociedad, por ello la familia debe necesariamente recibir psicoterapia de apoyo y consejo genético.

Ambos recibieron tratamiento dermatológico (crema). De izquierda a derecha primer gemelar y segundo gemelar.



(Con autorización de la familia)

BIBLIOGRAFÍA

1. Rodríguez García, et al. *Bol Med Hospital Infantil Mex* 2002; 59 (6):372-8.

2. Siegfried E, Estérlyl N. *Avery Diseases of the Newborn*. 7ª edición. Maryland, EE.UU.: Harcourt. Saunders; 2000.
3. Pongprasit P. Collodion baby: the outcome of long term followup. *J Med Assoc Thail* 2003; 76 (1): 17-22.
4. Francis JS. Genetic Skin Disease. *Curr Opin Pediatr* 2004; 6 (4): 447-53.
5. Shwayder T, Ott F. All about Ichthyosis. *Pediatr Clin North Am* 1991; 38 (4): 835-57.
6. Buyse L, Marks R, et al. Collodion baby dehydration: the danger of high trans-epidermal water loss. *Br J Dermatol* 1993; 129: 86-8.
7. Zapalowicz K, Wydelowska G, Roszkowsti T. Harlequin ichthyosis. *J Appl Genet* 2006; 47 (2): 195-7.
8. Magaña GM, González Campos N. Lesiones cutáneas en un millar de recién nacidos. Un estudio de casos y controles. *Gac Med Mex* 1997; 133: 407-12.
9. 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.
10. Bloom D, Goodfried MS. Lamellar ichthyosis of the newborn. The "collodion baby": a clinical and genetic entity; report of a case and review of the literature with special consideration of pathogenesis and classification. *Arch Dermatol* 1962; 86: 336-42.
11. Piqué E, Khalaf AD, Palacios S. Bebé colodión: aportación de un caso y revisión de literatura. *Actas Dermosifiliogr* 1998; 89: 48-51.
12. Raghunath M, Hennies HC, et al. Self-healing collodion baby: adynamic phenotype explained by a particular transglutaminasa-1 mutation. *J Invest Dermatol* 2003; 120: 224-8.
13. Larrègue H, Ottavy N, Bressieux JM. Baby Collodion. Trente deux nouvelles observations. *Ann Dermatol Veneoreal* 2003; 113: 773-85.
14. Van Gysel D, Lijinen RL, Moekti SS. Collodion baby: a follow-up study of 17 casos. *J Eur Acad Dermat Veneorol* 2002; 16: 472-5.
15. Buyse L, et al. Collodion baby dehydration: the danger of high transepidermal water loss. *Br J Dermatol* 1993; 129: 86-8.
16. Peña C, Fonseca E, Unamuno P. Tratamiento de las Ictiosis. *Piel* 2005; 15: 90-6.
17. Yamamura S, Kinoshita Y, Kitamura N, Kawai S, Kobayashi Y. Neonatal salicylate poisoning during the treatment of a collodion baby. *Clin Pediatr (Phila)* 2002; 41: 451-2.
18. Vidarte G, Ayaipoma A. Bebé colodión. *Dermatología Peruana* 1997; 7 (2).