

CENTRO NACIONAL DE GENÉTICA MEDICA

Hoja Informativa-Educativa

Asesoramiento Genético por escrito a familiares y pacientes con Ictiosis Laminar.

Este documento refleja los aspectos fundamentales relacionados con la enfermedad y de interés para su familia y equipo médico que los atiende.

¿Qué es la Ictiosis Laminar?

La Ictiosis Laminar es una enfermedad congénita que está presente desde el nacimiento, rara y hereditaria que se mantiene de por vida y se caracteriza por el gran acúmulo de escamas sobre la superficie de la piel y que ocurre en 1 por cada 200 000 nacimientos.

¿Cuál es la causa?

Es una enfermedad genética que se produce por una alteración (mutación) en 5 cromosomas diferentes. En los cromosomas 14, 2, 3, 19, 17, lo que resulta de una afectación de las células que forman la capa más externa de la piel, la cual se hace más gruesa (hiperqueratosis) y se forman escamas visibles distribuidas por todo el cuerpo.

¿Cómo se hereda?

Esta enfermedad se transmite de forma autosómica recesiva, es decir que se pueden afectar tanto hembras como varones, pero no aparecen en toda las generaciones y está frecuentemente relacionada con la consanguinidad (matrimonio entre personas que son familia).

De esta forma los descendientes (hijos) de un matrimonio en que ambos porten esta mutación tendrá la probabilidad de que un 25% de ellos sean enfermos, 50% que porten la mutación pero que no padezcan la enfermedad, un 25% que sean sanos.

¿Qué características tiene la enfermedad?

La Ictiosis Laminar es la forma más rara de las Ictiosis Congénitas, se manifiesta desde el nacimiento, donde el niño puede nacer rodeado de una membrana, que se cae a las pocas semanas quedando la piel muy enrojecida (Eritrodermia) con aspecto seco y áspero más evidente en las zonas donde se flexionan las articulaciones del codo, rodilla, etc. También se presentan de forma generalizada en toda la piel, con posterioridad a la caída de la membrana a lo largo de toda la vida se desarrollan escamas de forma generalizadas, gruesas, cuadrículadas

adheridas en su centro y libres por los bordes. Se puede asociar con ectropión (vuelta hacia fuera del labio, quedando expuesta la mucosa de la boca) en los casos severos la piel de las palmas de las manos y las plantas de los pies están usualmente engrosadas. El pelo está presente pero esta cubierto de escamas lo que puede provocar caída del mismo, las uñas están encorvadas y con muescas. Si el paciente se expone al calor severo o realiza ejercicio físico puede presentar fiebre.

¿Cuál es el pronóstico?

La Ictiosis Laminar es una enfermedad que se mantiene de por vida, pero que no afecta la supervivencia del individuo, provoca trastornos físicos, sociales y económicos. Que no constituye peligro para la vida a no ser que se produzcan complicaciones como: Las infecciones, la deshidratación (pérdida exagerada de líquidos), hipotermia (temperatura muy baja) fundamentalmente en el recién nacido. En pacientes de más edad se pueden presentar también infecciones de la piel y fiebre durante el ejercicio físico o el calor.

Su mayor dificultad reside en las complicaciones de causa psicológicas a medida que el niño va creciendo pues puede tener conflictos fundamentalmente cuando llegue a la edad escolar, así como problemas de aceptación de su enfermedad por su apariencia física, cuestión esta que se puede acentuar fundamentalmente cuando llega a la adolescencia. No obstante su evolución se verá favorecida por las medidas de tratamiento oportuno y la atención integral de varios especialistas como: Dermatólogos, asesores genéticos, genetistas, y psicólogos que garantizarán una mejor calidad de vida para la persona afectada y su familia.

¿Existe tratamiento para esta enfermedad?

Hasta el momento no existe para esta enfermedad un tratamiento curativo específico, pero sí se cuenta con una serie de medidas de orden general y tratamiento medicamentoso que ayudan y mejoran los síntomas de la misma pero que se deben mantener durante toda la vida.

Se recomienda no exponerse al calor, ni a la realización de ejercicios físicos fuertes que conlleven a una pérdida exagerada de líquidos por el sudor. Los pacientes y familiares deben estar conscientes que el aseo y cuidado de la piel es de vital importancia y de obligación diaria, con jabones sin detergentes y utilizar los medicamentos sobre la piel que le sean indicados por el médico, con la frecuencia y cantidad establecidos, teniendo en cuenta que la absorción de la piel esta incrementada y que cualquier exceso en la aplicación de estos medicamentos puede producir intoxicación fundamentalmente en niños.

¿Cómo se diagnostica la enfermedad?

Ante la sospecha de esta enfermedad se puede realizar una biopsia, que consiste en tomar una pequeña muestra de la piel y examinarla en el laboratorio a través de un microscopio.

Se puede realizar diagnóstico prenatal (estando ya la mujer embarazada) con toma de muestra de células en el líquido amniótico o por biopsia de piel fetal aunque estas técnicas no se realizan en nuestro país.

¿Qué hacer ante el riesgo de tener un hijo con la enfermedad?

Es una decisión personal que depende de aspiraciones, necesidades y consideraciones generales, individuales de la pareja, la cual de forma general podrá optar por las siguientes conductas.

- ❖ Embarazo con diagnóstico prenatal y aborto selectivo en caso de feto afectado. (aunque aún no contamos con la técnica en nuestro país)
- ❖ Confiar en la posibilidad de tener un hijo sano para esta condición.
- ❖ No tener hijos.
- ❖ Adoptarlos.