Archivos Dominicanos de Pediatría y Adolescencia (ADOPA)
Vol. 2, No. 3, 2024 • septiembre-diciembre
ISSN (impreso): 2960-754X • ISSN (en línea): 2960-7582
DOI: https://doi.org/10.58994/adopa.v2i3.49

Ictiosis laminar. Informe de caso

Lamellar ichthyosis. Case report

Lucía Álvarez Benoit[1] • Isi Yanet Ortiz Hernández[2]
Ángela Margarita Matos Imbert[3]

Cómo citar: Álvarez Benoit L, Ortiz Hernández IY, Matos Imbert ÁM. Ictiosis laminar. Informe de caso. ADOPA. 2024;2(3):73-83. Disponible en: https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/49

Resumen

Las genodermatosis son un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias que presentan, principalmente, manifestaciones cutáneas. Así, la ictiosis laminar es una patología rara que da como resultado una piel hiperqueratósica, escamas, ectropión y eclabion. El tratamiento se basa en el manejo de los síntomas, las complicaciones y mantener la calidad de vida. El pronóstico de vida es variable por el riesgo aumentado de sepsis y trastornos hidroelectrolíticos. A continuación, se presenta el caso de un neonato femenino, a término, bajo peso, quien al momento del nacimiento presenta lesiones descamativas y fisuras en la piel, ectropión, hipoplasia auricular y edema de las extremidades.

Palabras clave: genodermatosis; ictiosis; hiperqueratosis; bebé colodión.

Abstract

Genodermatoses are a heterogeneous group of hereditary diseases that primarily present with cutaneous manifestations. Lamellar ichthyosis is a rare condition resulting in hyperkeratotic skin, scales, ectropion, and eclabion. Treatment focuses on managing symptoms, complications, and maintaining quality of life. The life prognosis is variable due to the increased risk of sepsis and hydroelectrolytic disorders. Below is a case of a female neonate, born at term and underweight, who presented with desquamative lesions and fissures in the skin, ectropion, auricular hypoplasia, and edema of the extremities at birth.

Keywords: genodermatosis; ichthyosis; hyperkeratosis; collodion baby.

[1] Médico General. Pontificia Universidad Católica Madre y Maestra (PUCMM).
ORCID: 0009-0003-5103-4163 • E-mail: 20180054@ce.pucmm.edu.do

[2] Médico Pediatra-Genetista. PUCMM.
ORCID: 0000-0002-6906-4016 • E-mail: iy.ortiz@ce.pucmm.edu.do

[3] Médico Pediatra-Endocrinóloga. PUCMM.
ORCID: 0000-0003-4009-6118 • E-mail: am.matos@ce.pucmm.edu.do

Recibido: 30 de agosto, 2024
Aprobado: 13 de octubre, 2024

Esta obra está bajo licencia internacional Creative Commons Reconocimiento-NoComercial-SinObraDerivada 4.0

Introducción

Las genodermatosis son un grupo de enfermedades heterogéneas, tanto fenotípica como genotípicamente, de carácter hereditario, que presentan, principalmente, manifestaciones cutáneas[1]. En ese contexto pueden encontrarse, en el recién nacido, alteraciones de la piel que incluyen anormalidades en la pigmentación, estructura, elasticidad y textura de este órgano[2]. Dentro de este conjunto de patologías, se encuentran las ictiosis, las cuales se definen como un grupo de trastornos que se caracterizan por un defecto de la queratinización o cornificación de la piel, manifestado en forma de piel reseca, descamación e hiperqueratosis[1, 3]. En términos generales, este tipo de patologías ocurren por defectos en la codificación de proteínas estructurales que desempeñan una función esencial en la integridad de la capa córnea de la epidermis, así como también alteraciones en proteínas que metabolizan o transportan lípidos[4, 5]. Por lo que, dependiendo del patrón de herencia y los genes implicados, las manifestaciones clínicas y la histopatología de las lesiones, existen distintas clasificaciones de este trastorno. De esta forma, puede presentar un cuadro leve con sequedad y descamación ligeras hasta uno con sequedad severa que causa la muerte por complicaciones secundarias[1, 6].

Así, la ictiosis laminar es una genodermatosis con patrón de herencia mayormente autosómico recesivo, con una incidencia de 1 en 200 000 o 300 000 nacimientos, causada por una mutación en el gen de la transglutaminasa 1, proteína responsable de ensamblar la capa córnea de la piel necesaria para la formación normal de la capa de lípidos[7]. La alteración en este gen genera entonces una función de barrera defectuosa con hiperqueratosis, la cual interfiere con la sudoración normal, desbalances hidroelectrolíticos y predisposición a sepsis[7, 8]. Estos niños usualmente nacen prematuros, envueltos en una membrana brillante, transparente, formada por las capas córneas engrosadas de piel, similar a un embalaje plástico, que se denomina membrana colodión[5, 6]. Más tarde, esta membrana es sustituida por escamas marrones, además de presentar ectropión, eclabion, cartílago nasal/auricular subdesarrollado y deshidratación, sepsis e hiponatremia debido a los altos niveles de pérdidas transdérmicas[9, 10]. En lo siguiente, los individuos afectados con ictiosis laminar presentan hiperqueratosis, eritrodermia, alopecia cicatricial, queratodermia palmoplantar, onicopatías y alto riesgo de infecciones[6, 9, 11].

A continuación, se presenta el caso de un neonato de sexo femenino, nacido a término, de bajo peso, de madre de 24 años, el cual al momento del nacimiento presenta lesiones descamativas y fisuras en la piel, además de ectropión, hipoplasia del pabellón auricular y edema de las extremidades.

Información del paciente

Se trata de recién nacido femenino de madre de 24 años, G4P0C3A0, con antecedentes mórbidos conocidos de infección de vías urinarias y anemia leve, quien cursó con chequeos prenatales extrainstitucionales, niega administración de corticoesteroides, no presenta cultivo vaginal ni urocultivo, pruebas de VIH y VDRL no reactivas, la cual acude vía emergencias por dolor abdominal tipo obstétrico y a su evaluación presenta cérvix central permeable, por lo que se decide su ingreso el 7/1/2024 a las 8:30 p. m., con diagnóstico de 40 semanas de embarazo por US del primer trimestre. Debido a su antecedente de cesárea, se decide llevar a quirófano para desembarazo vía alta cesárea anterior, donde se recibe producto único, de sexo femenino, que lloró al nacer, APGAR 8/9, Silverman 2 puntos, recibe cuidados propios del recién nacido. Se evidencia piel laminar, con escamas en regiones de flexión, cara blanquecina, pabellón auricular de implantación baja, ectropión y queratodermia plantar, por lo que se considera ingreso además de persistir distrés respiratorio. Se realiza canalización umbilical.

- **AHF:** madre tuvo embarazo anterior hace 2 años con producto único que presentó ictiosis y murió a los 8 días.

  Examen físico: ojos presentan ectropión, labios enrojecidos y evertidos, lesiones descamativas de predominio en cara, palma de las manos y plantas de los pies, con escamas pardo-amarillentas, cambio de coloración predominante en palmas y plantas, extremidades asimétricas con edema y descamación; resto del examen normal.

- **Antropometría:** peso 2,490 gramos, talla 51 cm, perímetro cefálico 34 cm, perímetro torácico 33 cm.

Figura 1. Paciente al nacer, cubierto por membrana gruesa lisa brillante eritematosa

Fuente: archivo personal de los autores. Foto del paciente.

Evaluación diagnóstica

Tabla 1. Recuento sanguíneo y químicas

HEMATOLOGÍA	
Glóbulos rojos	9.41 M/µL
Glóbulos blancos	4.40 K/µL
Hemoglobina	15.9 g/dL
Hematocrito	47.0%
Plaquetas	210 K/µL
QUÍMICA	
Proteína C reactiva	Negativa
GASES ARTERIALES	
pH	7.255
pCO_2	51.4 mmHg
pO_2	103 mmHg
Hct	53%
NA+	133 mmol/L
K+	3.8 mmol/L
iCA	1.26 mmol/L
HCO_3	22.3 mmol/L
TCO_2	24 mmol/L
Beb	-5.5 mmol/L
BEecf	-4.9 mmol/L
O_2Sat	97%
tHB	18.1 g/dL
Ca++	1.19 mmol/L
Cl	110 mmol/L

Fuente: expediente clínico.

Intervención terapéutica y seguimiento

Medidas generales

- Mantener en UCI neonatal.
- Oxígeno CPAP 5 L/min.
- Signos vitales cada 2 horas.
- Diuresis media horaria cada 2 horas.
- Dieta cero.

Medidas farmacológicas

- Solución + electrolitos (60 ml/kg/día): 125.4 ml dextrosa 5% + 24 ml dextrosa 50% + 4.8ml gluconato de calcio + 0.6 ml sulfato de magnesio. 144 ml a pasar en 24 horas a 6 ml/hora, vía endovenosa.
- Ampicilina 120 mg, 0.6 ml cada 12 horas, vía endovenosa.
- Gentamicina 9.6 mg, 0.2 ml cada 24 horas, vía endovenosa.
- Paracetamol 24 mg, 2.4 ml cada 8 horas, vía endovenosa.
- Ungüento A y D. Aplicar en todo el cuerpo cada 4 horas. Tópico.

Seguimiento y evolución

Paciente fue mantenida en sala de cuidados intensivos. Se interconsultó a los departamentos de Oftalmología, Genética, Dermatología y Cardiología para evaluación y manejo en conjunto.

Luego de 5 días, se suspende uso de ungüento A y D y se sustituye por Bariederm crema, uso tópico cada 12 horas y Exomega Control jabón para el baño, solo un baño al día. El departamento de Cardiología diagnostica a la paciente con hipertensión pulmonar persistente del recién nacido, la cual trata con sildenafil, 2mg/kg/dosis cada 8 horas.

Figura 2. Características clínicas

Notas: A. IL, B. Descamación laminar, C. Lesiones descamativas con escamas pardo-amarillentas.

Fuente: archivo personal de los autores. Foto del paciente.

Discusión

Los médicos generales, obstetras, dermatólogos, neonatólogos y pediatras pueden tener poca experiencia con este tipo de enfermedades debido a su baja prevalencia en la población general. Por si fuera poco, realizar el diagnóstico correcto es complicado si no se dispone de las herramientas adecuadas debido a la variedad de ictiosis y trastornos asociados que se describen y comparten fenotipo. No obstante, se evaluó el caso de un neonato con ictiosis laminar basado únicamente en las características clínicas que presentó. En relación a esto último, un estudio reciente realizado por un grupo de médicos hindúes sugiere que es posible caracterizar el tipo de ictiosis de acuerdo con el tipo de escamas y la presencia o no de eritema[11].

El diagnóstico de ictiosis laminar se realiza con la combinación de las características clínicas, historia clínica y una biopsia de piel. La biopsia de piel demuestra hiperqueratosis y un infiltrado inflamatorio dérmico superficial, común para todos los tipos de ictiosis; la presencia de una epidermis acantósica con un estrato granuloso bien desarrollado sugiere una ictiosis laminar[10, 11]. Sin embargo, a la paciente no se le pudo realizar esta por cuestiones del centro donde se encontraba ingresada. Es importante destacar que el diagnóstico diferencial debe realizarse con otros tipos de ictiosis hereditarias, además de enfermedades como: displasia ectodérmica hipohidrótica, ictiosis epidermolítica, ictiosis superficial epidermolítica, entre otras[9].

No existe una cura para esta entidad, por lo que se trata de una enfermedad crónica; no obstante, los síntomas pueden mejorar con terapia tópica y oral[12]. El manejo inicial debe llevarse a cabo en un hospital de tercer nivel, en una unidad de cuidados intensivos neonatales y con un equipo interdisciplinario que incluya dermatólogos, oftalmólogos, neonatólogos, genetistas, enfermería, entre otros, ya que se trata de un bebé de alto riesgo[13, 14]. Así como el paciente del presente caso, todos los neonatos con ictiosis hereditaria requieren de una monitorización de cerca de sus vitales, diuresis, hemocultivos y electrolitos[2, 13]. Debe de instaurarse una vía umbilical, preferentemente, pues la vía periférica es complicada por las contracturas de las extremidades, la hiperqueratosis, las fisuras y el dolor asociado[14].

Se recomienda el uso de lágrimas artificiales como lubricante por el ectropión y analgesia para las fisuras profundas; a veces es incluso necesario usar

opioides para el control del dolor[2, 5]. Debido a la naturaleza de la patología, lo más importante es la prevención de infecciones cutáneas manteniendo un ambiente estéril, el manejo de la temperatura corporal al poner al neonato en una incubadora y la corrección de la pérdida de agua y electrolitos con líquidos intravenosos[2, 14]. Asimismo, se prefiere la aplicación de ungüentos tópicos como la crema A y D, y fomentos astringentes para ayudar con la descamación y hacer la piel suave. Como terapia de mantenimiento a largo plazo se eligen emolientes (vaselina, glicerol) y queratolíticos tópicos (urea en altas concentraciones, ácido salicílico, ácido láctico) para mejorar la función de barrera, favorecer la descamación y mantener hidratada la piel[2, 5, 15].

Por último, es importante destacar la relevancia del consejo genético en este caso[15]. La madre presenta el antecedente de un lactante afectado con un tipo de ictiosis no clasificada, que falleció a los pocos días de nacer. Debido al trasfondo hereditario de la enfermedad, es vital investigar cualquier situación de consanguineidad e informar a la pareja las probabilidades de concebir otro hijo afectado por esta patología. Por ello, debe recomendarse la realización de pruebas genéticas prenatales[6, 9]. Si bien los recursos económicos pueden ser un impedimento, es éticamente correcto informar a los padres acerca de esto.

Conclusión

La ictiosis laminar es una enfermedad congénita y crónica que requiere de biopsia de piel para la confirmación del diagnóstico, soporte hidroelectrolítico, tratamiento tópico y preventivo para mantener una calidad de vida adecuada y prolongar el pronóstico de vida. Es importante el papel del consejo genético y la adecuación de los centros de tercer nivel del país para el recibimiento y seguimiento de estos pacientes. La paciente que nos ocupa fue dada de alta en condiciones estables.

Financiamiento

El financiamiento corrió por parte de las autoras.

Referencias

1. Puig Sanz L. Genodermatosis. En: Ferrándiz Dermatología clínica. Elsevier; 2019, pp. 244–54.

2. Vázquez Gutiérrez GL, Granados Pérez G, de la Rosa Santana JD. Ictiosi lamelar en una unidad neonatal. Rev Cienc Médicas Pinar Río. 2020;4(24). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942020000400016&lng=es.

3. Arenas R. Ictiosis. En: Dermatología Atlas, Diagnóstico y Tratamiento. 6ta ed. McGraw-Hill; 2015, pp. 314-22.

4. Roa Saborit JA, Prado Lemus D, García Cañete IM, Morales Placencia VB. Ictiosis vulgar: presentación de un caso. Rev Médica Hondureña. 2023;91(2):S1-XX. Disponible en: https://revistamedicahondurena.hn/dmsdocument/338-rmh-casoclinico-ictiosis-vulgar-vol-91-supl2-2023-pdf

5. Gutiérrez-Cerrajero C, Sprecher E, Paller AS, Akiyama M, Mazereeuw-Hautier J, Hernández-Martín A, González-Sarmiento R. Ichthyosis. Nat Rev Dis Primers. 2023;9(1):2. doi: 10.1038/s41572-022-00412-3.

6. Mendiratta V, Verma D, Himadri, Thekho AJ, Bindal A. Clinical Spectrum of Congenital Ichthyosis in Pediatric Age Group from a Tertiary Care Center in India. Indian J Pediatr Dermatol. 2024;25(2):99-106.

7. Adigun C. Lamellar Ichthyosis. Medscape [Internet]. Abril de 2022; Disponible en: https://emedicine.medscape.com/article/1111300-overview#a1

8. Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte J, Vivas S. Ictiosis Lamelar autosómica recesiva: revisión de la literatura y caso clínico. Rev Argent Dermatol. 2020;101(1):101-10.

9. Richard G. Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis. GeneReviews; 2023. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1420/

10. Metze D, Traupe H, Süßmuth K. Ichthyoses - A Clinical and Pathological Spectrum from Heterogeneous Cornification Disroders to Inflammation. Dermatopathology. 2021;8(2):107-23.

11. Mahajan R, Bakshi S, Chatterjee D, De D, Saikia UN, Handa S. Clinico-Epidemilogic Profile of Non-Syndromic Congenital Ichthyosis - A Retrospective Chart Review of 107 Patients. Indian J Dermatol. 2024;62(2):113-8.

12. Wu Y, Yao Q. Lamellar Ichthyosis. JAMA Dermatol. 2023;159(2):210.

13. Elkhatib AM, Omar M. Ichthyosis Fetalis. En: StatPearls [Internet]; 2023. Disponible en: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK560492/

14. Guía para pacientes con ictiosis y trastornos relacionados [Internet]; 2020. Disponible en: https://aedv.es/wp-content/uploads/2020/07/Gui%CC%81a-ictiosis-y-trastornos-relacionados-VF.pdf

15. Sosa Flores JL, Zegarra Hinostroza CE, Merino Escobar EY, Orellano Sánchez AC. Ictiosis Laminar. Un caso familiar recurrente. Rev Cuerpo Med. HNAAA [Internet]. 2023;15(4):626–9.