

# Ictiosis congénita grave: a propósito de un caso

María González, Roberto Jiménez, Claudio Di Loreto, Ernesto López, Yony Suárez, Fanny Fleitas.

Maternidad Concepción Palacios - Caracas

## RESUMEN

*Se presenta un caso de ictiosis congénita grave o "feto arlequín", destacando los aspectos anatómopatológicos que lo caracterizan, o sea un grado muy severo de sequedad y descamación generalizada de la piel, heredada con carácter recesivo autosómico.*

**Palabras claves:** ictiosis congénita grave, feto arlequín.

## INTRODUCCION

Esta patología tiene diversa expresión fenotípica que va desde la forma más leve y frecuente, de supervivencia indefinida, que corresponde al tipo exfoliativo en laminillas incluyendo la ictiosis lamelar o "feto colodión", existiendo casos en los cuales sólo es posible detectar mínimos trastornos en el momento de nacimiento o poco después de éste, hasta la forma más grave y rara, incompatible con la vida, llamada "feto arlequín", término empleado por compararse el aspecto de la piel, con los trozos sueltos de tela que adornan un traje de arlequín, acompañada de profundas alteraciones morfológicas. Fue descrita por primera vez en 1750 por el reverendo Oliver Hart (1), sacerdote de Carolina del Sur.

En Venezuela Alvarez y col. (2), describen en 1965 en el Hospital J.M de Los Ríos, Caracas, un "feto colodión" que fallece a consecuencia de una sepsis al quinto día de nacido y en quien se encuentran antecedentes de consanguinidad entre los padres. Molero (3), en 1974 en la Maternidad Armando Castillo Plaza de Maracaibo, reporta otro caso de "feto colodión" que también fallece al séptimo día de nacido a consecuencia de edema pulmonar. En la Maternidad Concepción Palacios, desde 1939 hasta 1977 (4) y entre 966.327 recién nacidos se habían diagnosticado: 3 "eritrodermias ictiosiformes", 1 "queratodermia ictiósica" y 2 "ictiosis".

El caso presentado por nosotros, objeto de esta

publicación, es la primera mención en la literatura nacional de "feto arlequín", entre 23.286 partos atendidos durante el año 1990.

## Caso presentado

Embarazada, natural de Ecuador, 27 años, VI gesta (4 partos y 1 aborto), última menstruación el 16/12/89, fue controlada por médico privado, con anemia moderada, tratada con hierro oral a las 21 semanas; un estudio ecosonográfico a las 18 semanas que revela edad acorde con la fecha de la amenorrea. Acude a nuestra Institución con embarazo de 34 semanas en trabajo de parto el 10/8/90, obteniéndose feto femenino que pesa 2000 grs.; mide 47 cms, con Apgar de 7 puntos. Dentro de los antecedentes familiares no existe una patología similar a la encontrada en la recién nacida.

El examen físico revela la presencia en toda la piel, incluyendo el cuero cabelludo, de placas cornificadas gruesas de color blanco nacarado, con zonas amarillentas de diferentes formas y tamaños, interrumpidas por fisuras horizontales y verticales de color rojizo que adquieren mayor dimensión en la cara y los miembros (Figuras 1 y 2).

En la cara hay un ectropión bilateral que oblitera los globos oculares y eclabium o eversión de la mucosa oral que hace que la boca permanezca abierta. No se visualizan pabellones auriculares y las alas de la nariz están deformadas por tapones de queratina (Figura 3).

Los miembros superiores presentan movimientos limitados por la piel tirante y queratinizada, que hace que los dedos atróficos se dispongan en forma de garra (Figura 4).

Los exámenes realizados (glicemia, ecosonograma cerebral y abdomino-pélvico) no evidencian anormalidad. El neonato permanece durante tres días en condiciones estables. Hidratación parenteral a través de la vena umbilical. Fallece al cuarto día.



Figura 1. Alteraciones a nivel del cuero cabelludo.

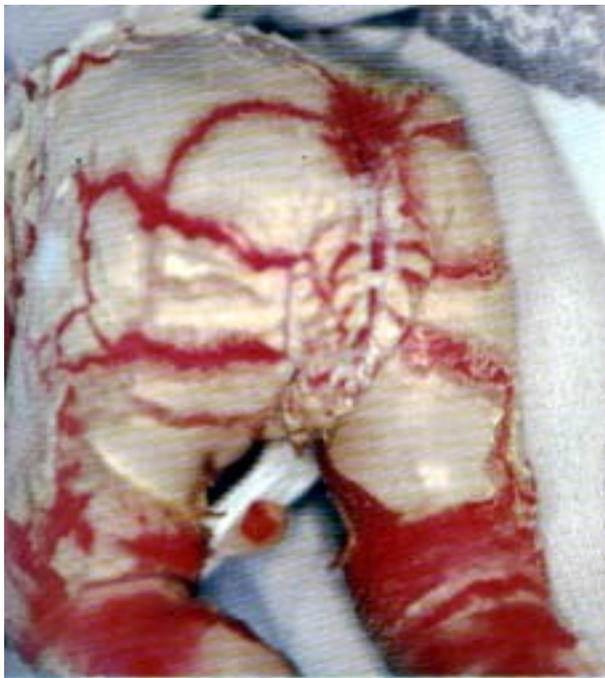


Figura 2. Aspecto de la piel en glúteos y muslos.

Autopsia: el estudio de la piel revela importante hiperqueratosis con hiperplasia de la epidermis. Hay congestión visceral generalizada, sin evidencia de malformaciones internas. En la cavidad gástrica se aprecian úlceras de estrés con contenido hemorrágico y en los pulmones hay hemorragia. La placenta y cordón umbilical son normales.

Impresión diagnosticada: ictiosis congénita severa.

#### Comentarios

Hasta el momento se desconoce el defecto básico



Figura 3. Aspecto general del recién nacido.



Figura 4. Miembros superiores con dedos dispuestos a manera de garras.

de esta rara afección que puede transmitirse con carácter autosómico recesivo; puede aparecer en gemelos, en casos de consanguinidad y está ausente en los ascendientes (2,3). Recientemente se han descrito indicios de la existencia de un metabolismo de los lípidos a nivel de la epidermis, mediante la microcromatografía (5). Las alteraciones pueden presentarse durante los primeros meses de la vida fetal en el proceso de la cornificación epidérmica.

Su frecuencia es escasa aunque no excepcional habiéndose citado alrededor de 50 casos en la literatura mundial, describiéndose algunos en diversos miembros de la misma familia.

Los niños afectados suelen ser prematuros o de bajo peso para la edad gestacional. Aunque generalmente no existen malformaciones constantes, se han descrito casos acompañados de anomalías funcionales y estructurales de la tiroides y el timo (6).

En el "feto arlequín" existen a nivel de la piel, láminas engrosadas parecidas a una armadura, compuestas por capas superpuestas de queratina con defectuosa extensión e hiperproducción de queratina (7-9).

Desde el punto de vista bioquímico se ha observado un aumento notable del colesterol y los triglicéridos en el estrato córneo.

Hay adelgazamiento del estrato glanular y de Malpighio y están reducidos los puentes reticulares, evidenciados al estudio microscópico (10).

La piel de estos niños se compara con la "corteza de un árbol", con una "manzana cocida" o con el "cuero de Marruecos". Suelen aparecer grietas y fisuras debidas a los movimientos corporales (10). La deformidad de la boca por el eclabium y el ectropión a nivel de los ojos, contribuyen junto con la piel al aspecto de "feto arlequín". Los dedos aunque presentes, se hayan atrofiados y flexionados, lo que les da un aspecto de garras.

El diagnóstico en esta forma severa se realiza fácilmente al nacimiento por el aspecto típico del paciente. Recientemente mediante fetoscopia se ha intentado hacer el diagnóstico prenatal, demostrando las características histológicas de la piel mediante una biopsia y el microscopio electrónico, observándose cristales parecidos al colesterol a nivel de las células del estrato córneo (6).

La muerte suele ocurrir durante la primera semana de vida o antes, debida a deshidratación, congestión pulmonar, por caquexia progresiva ocasionada por

problemas de nutrición, por sepsis provocada por infección de las fisuras y grietas de la piel o sin causa aparente. Hay el reporte de un paciente que vivió nueve meses (11).

No existe ningún tratamiento específico, sin embargo se han empleado esteroides, vitamina A, antibióticos y medidas generales para evitar la infección, la deshidratación y los efectos de una nutrición inadecuada (2,3). Recientemente se está utilizando el diazocolesterol con buenos resultados (12).

#### BIBLIOGRAFIA

1. Hart O. Citado por Goodman y Gorlin (6).
2. Alvarez P, Coretti ML, Borelli D, Sirvent F, Beltrán M, Pulido L. Eritrodermia ictiosiforme congénita. Rev IVSS 1965; abril a junio: 59-65.
3. Molero Valvuela J. Ictiosis congénita generalizada del recién nacido: comunicación de un caso. Arch Venez Pueric Pediatr 1974;37:81-89.
4. Agüero O, Torres JJ. Maternidad Concepción Palacios. 40 años de historia. 1938-1978. Caracas. Imprenta Miguel A. García e hijo. 1978:200.
5. Brown B, Williams M, Elias P. Stratum corneum lipid abnormalities in ichthyosis. Arch. Dermatol 1984; 120:204-209.
6. Goodman R, Gorlin R. Malformaciones en el lactante y en el niño. Barcelona, Salvat Editores. 1986:396-397.
7. Nelson W. Textbook of pediatrics. 8th. edition. Filadelfia, W.B. Saunders. 1964:1418-1421.
8. Baden H, Kubilus J, Rosenbaun K, Fletcher A. Keratinization in the Harlekin Fetus. Arch Dermatol 1982;118:14-18.
9. Schaffer A, Markowitz N, Finberg L. Diseases of the Newborn. 2nd. y el edition. Filadelfia, W.B. Saunders. 1965:860-861.
10. Morison JE. Patología fetal y neonatal. Barcelona, España, Editorial Pediátrica. 1972:566-570.
11. Buxman y Googkin. Citados por Baden y cols. (8).
12. Chung J, Law M, Elliott S, Elias P. Diazacholesterol induced ichthyosis in the hairless mouse. Arch Dermatol 1984;120: 342-347.

#### AGRADECIMIENTO

Expresamos nuestro agradecimiento al Dr. Carlos Cabrera por su colaboración al tomar las fotografías que ilustran esta publicación.