

Ictiosis arlequín en un neonato

Arlekin ichthyosis in a newborn baby

Yileisy Esperanza Leyva Peguero^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-2169-4481>

Nodalys Querol Betancourt¹ <https://orcid.org/0000-0002-6128-2625>

Maritza González Rivero¹ <https://orcid.org/0000-0002-8968-1249>

¹Hospital Infantil Sur Docente Dr. Antonio María Béguez César. Santiago de Cuba, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: yileisy.leyva@infomed.sld.cu

RESUMEN

Se describe el caso clínico de un neonato, producto de parto eutócico, a término y normopeso, asistido en el Hospital Distrital de Barrillas, perteneciente a la zona rural del Departamento Huehuetenango en Guatemala, que al nacer presentó escamas grandes y gruesas diseminadas en la piel, así como eversión de párpados y labios. Se le diagnosticó ictiosis arlequín, por lo que se mantuvo ingresado en la Unidad de Cuidados Neonatales de dicho centro. La evolución fue desfavorable, con persistencia de complicaciones, tales como sepsis grave y alteraciones hidroelectrolíticas, a pesar del tratamiento médico, por lo que falleció a los 6 días de nacido e igual período de hospitalización.

Palabras clave: neonato; ictiosis arlequín; genodermatosis; enfermedad cutánea.

ABSTRACT

The case report of a newborn baby, product of an eutocic childbirth, at term and normal weight, is described. He was assisted in Barrillas Distrital Hospital, belonging to the rural area of the Huehuetenango Department in Guatemala due to big and thick

flakes disseminated in the skin when being born, as well as eversion of eyelids and lips. Arlekin ichthyosis was diagnosed, reason why he was admitted to the Neonates Care Unit of this center. The clinical course was unfavorable, with persistence of complications, such as serious sepsis and hydroelectrolitic disorders, in spite of the medical treatment, reason why he died after 6 days of being born and same period of hospitalization.

Key words: newborn baby; arlekin ichthyosis; genodermatosis; cutaneous disease.

Recibido: 25/12/2020

Aprobado: 20/09/2021

Introducción

El término ictiosis define un grupo de trastornos generalizados de la cornificación, caracterizados por presentar hiperqueratosis y/o descamación. Su nombre se deriva de la palabra griega *ichthys*, que significa pez, debido al aspecto escamoso de la piel afectada.⁽¹⁾

Las ictiosis hereditarias corresponden a trastornos genéticos de la cornificación, a diferencia de las adquiridas, que pueden atribuirse a neoplasias malignas, enfermedades autoinmunes, inflamatorias, infecciosas, metabólicas, reacciones medicamentosas y deficiencias nutricionales.⁽²⁾

Entre las formas congénitas, la ictiosis arlequín es la más grave y causa gran mortalidad, de ahí que los afectados rara vez sobreviven después de una semana.⁽²⁾

En 1750, Hart describió el primer caso, en el cual las escamas características en forma de rombo recordaban el traje del payaso arlequín de la comedia italiana del siglo XVI.^(2,3)

Esta enfermedad es de herencia autosómica recesiva, con mutaciones en el brazo largo del cromosoma del gen ABCA12, posición 2q34, que codifica para un transportador de proteínas y lípidos dentro del queratinocito, lo cual conlleva a un

defecto en la secreción de lípidos de los gránulos lamelares y defectos cutáneos en la barrera lipídica del espacio intercelular, conformación anormal de la barrera cutánea y gran engrosamiento del estrato córneo.^(3,4) Todo esto conduce a la formación de placas engrosadas de piel, con fisuras profundas desde la vida intrauterina, lo cual restringe la formación de las extremidades.⁽⁵⁾

En el estudio histopatológico, el estrato córneo es ortoqueratósico, engrosado y compacto, los folículos pilosos y los conductos sudoríparos tienen tapones hiperqueratósicos prominentes, cuerpos lamelares anormales o ausentes, inclusiones lipídicas, remanentes de organelas o núcleos en los corneocitos, además de ausencia de lípidos intercelulares.^(4,5)

El objetivo de esta presentación es describir y analizar las características de un neonato con ictiosis arlequín congénita.

Caso clínico

Se presenta el caso clínico de un neonato, nacido en el Hospital Distrital de Barrillas, perteneciente a la zona rural, del Departamento Huehuetenango de Guatemala, producto de un parto eutócico, a término, con peso de 2800 g, longitud supina de 50 cm y circunferencia cefálica de 33 cm, quien tenía escamas grandes y gruesas diseminadas en toda la piel, esta última brillante y tensa, además de párpados volteados (ectropión), por lo que en lugar de los ojos se observaban los párpados totalmente rojos. El bebé mantenía una postura semiflexionada (Fig. 1).



Fig. 1. Observe ectropión y escamas grandes y gruesas en toda la piel.

También presentaba inversión hacia afuera de los labios (eclabión) debido a la tracción mecánica que ejercía la piel engrosada sobre la mucosa bucal, asociado a deformidades faciales características de esta enfermedad, dadas por hipoplasia de orejas, nariz, dedos, ausencia de pestañas, edema en el dorso, retracción de los dedos de las manos y los pies, así como aspecto esclerodermiforme generalizado (Fig. 2).



Fig. 2. Muestra de la inversión hacia fuera de los labios e hipoplasia de oreja, nariz y dedos

Se mantuvo hospitalizado con diagnóstico clínico de ictiosis arlequín y riesgo de deshidratación, infección y sepsis. Evolutivamente presentó fisuras profundas e irregulares que cubrían la superficie corporal, desnutrición, sepsis, deshidratación isonatrémica grave inicialmente, hipernatremia, hipercloremia, hipomagnesemia, hipopotasemia, hipocalcemia y acidosis metabólica.

El tratamiento incluyó cuidados inmediatos en la Unidad de Cuidados Neonatales de dicho centro. Se llevó a una incubadora y se le administró el tratamiento, consistente en emolientes y queratolíticos, antibióticos de amplio espectro, soluciones polielectrolíticas por vía endovenosa, vitamina K y oxígeno suplementario. Evolucionó desfavorablemente y, a pesar del plan terapéutico descrito, persistieron las complicaciones asociadas, tales como sepsis avanzada, estado de choque séptico y

disfunción múltiple de órganos, por lo que falleció a los 6 días de nacido e igual período de hospitalización.

Comentarios

Aunque se plantea que la ictiosis arlequín se asocia con la prematuridad,⁽⁶⁾ en el presente caso se trataba de un neonato a término y con buen peso al nacer.

Como se describe en la bibliografía, en la piel se observan placas hiperqueratósicas extensas, blancas y brillantes, separadas por fisuras profundas, que recubren todo el tegumento, las cuales se disponen en patrones geométricos y tensan la piel, lo que conlleva a ectropión pronunciado y eclabión, que dificulta la succión del recién nacido.⁽⁶⁾

Otras características clínicas son la hipoplasia nasal y de pabellones auriculares, micropene, edema en el dorso y retracción de los dedos de las manos y los pies, aspecto esclerodermiforme, microcefalia, ausencia de pestañas y cejas, entre otras, muchas veces acompañadas de malabsorción intestinal y conducto arterial persistente. Por otra parte, la capa gruesa de la piel restringe la movilidad y conduce a edema o isquemia de las extremidades; mientras que las fisuras cutáneas predisponen a infecciones.⁽⁷⁾

Este fenotipo característico es el que mostró el paciente descrito, con predominio de alteraciones en la piel e infecciones, atribuibles a las fisuras cutáneas que condicionaron la sepsis y el resto de los eventos de gravedad que lo condujeron al deceso antes de la semana de evolución.

De acuerdo con lo analizado, el diagnóstico prenatal es el primer paso para la detección temprana de la enfermedad, para lo cual sería muy útil analizar los antecedentes patológicos familiares, la consanguinidad entre los padres y otras alteraciones cutáneas en la familia.⁽⁸⁾

Igualmente, se debe hacer un estudio secuencial de la región de codificación del gen ABCA12 para identificar las mutaciones específicas que conducen al desarrollo de la

ictiosis arlequín.⁽⁸⁾ Cabe destacar que en este caso no se realizaron estudios genéticos debido al alto costo y a la poca disponibilidad financiera de la familia.

En las madres que han tenido hijos con esta afección la probabilidad de recurrencia de la ictiosis es de 25 % en cada nueva gestación. Muchos neonatos con esta enfermedad nacen muertos o mueren poco tiempo después, debido a varios factores, entre los que figuran: afectación respiratoria, incapacidad para alimentarse, sepsis o alteración hidroelectrolítica.^(8,9)

El tratamiento de primera línea incluye emolientes y queratolíticos tópicos, ya que mejoran la función de barrera y facilitan la descamación, al ser aplicados, al menos, 2 veces al día. Para hidratar la piel se utilizan preparados con urea, glicerol o vaselina. Por su parte, en pacientes con escamas gruesas e hiperqueratosis marcada se puede añadir uno o más agentes queratolíticos como urea en altas concentraciones, ácido láctico, ácido salicílico y propilenglicol.^(4,6)

La oclusión aumenta la efectividad de agentes emolientes o queratolíticos, por lo que se recomienda en áreas circunscritas y resistentes al tratamiento por períodos limitados.⁽¹⁰⁾

Gracias al uso de los retinoides sistémicos y a los cuidados en las unidades destinadas a los efectos, se ha logrado aumentar la supervivencia de pacientes con esta enfermedad, aunque se deben evitar los procedimientos invasivos intravenosos y otras vías potenciales de infección,^(9,10) lo cual no fue posible en este caso dadas las complicaciones asociadas.

Se concluye que la ictiosis arlequín es la forma más grave de las ictiosis, cuyo diagnóstico es clínico y cursa con elevada mortalidad a pesar del tratamiento médico.

Referencias bibliográficas

1. Wright T. The genodermatosis. UpToDate [citado 03/11/2020]. Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/the-genodermatoses-an-overview>

2. Pandey R. Congenital Ichthyosis: A case report. Clin Res Trials. 2017 [03/11/2020];3(2):1-3. Disponible en: <https://www.oatext.com/Congenital-ichthyosis-A-case-report.php>
3. Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte JM, Vivas SC. Ictiosis lamelar autosómica recesiva: revisión de la literatura y caso clínico. Rev. Argent. Dermatol. 2020 [citado 24/04/2020];101(1). Disponible en: <https://rad-online.org.ar/2020/05/19/ictiosis-lamelar-autosomica-recesiva-revision-de-la-literatura-y-caso-clinico/>
4. Ugezu CH, Mazumdar A, Dunn E, Das A. Harlequin Ichthyosis. A case Report. Ir Med J. 2017 [citado 18/09/2020];110(7). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29341518/>
5. Carvajalino F, Peña L. Ictiosis arlequín, una genodermatosis devastadora. Repert Med Cir. 2018 [citado 24/04/2020];27(1). Disponible en <https://www.fucsalud.edu.co/sites/default/files/2018-07/Rep-caso-Ictiosis-arlequin.pdf>
6. Navarro SJ, Molina Barrios SJ. Caso de ictiosis laminar en honduras. Rev Cient Cienc Méd. 2018 [citado 03/11/2020];21(2):73-4. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332018000200013
7. El-Sayed N, Seifeldin NS, Gobriol CKT. High frequency of primary hereditary ichthyosis in the North-East Region of Cairo, Egypt. Postepy Dermatol Alergol. 2018 [citado 18/09/2020];35(2). Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5949546/>
8. Leone de Moraes ET, Souza Freire MH, Rocha F, Linha Secco I, Costa T, Queiroz Afonso R. Nursing care for a newborn with Lamellar Ichthyosis: a case study in a neonatal unit. Rev Esc Enferm USP. 2019 [citado 15/01/2020];53. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31800813/>
9. Sheth JS, Bhavsar R, Patel D, Joshi A, Seth FJ. Harlequin ichthyosis due to novel splice site mutation in the ABCA12 gene: postnatal to prenatal diagnosis. Int J Dermatol. 2018 [citado 24/04/2020];57(4). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29377090/>

10. Glick J, Craighlow B, Choate K, Kato H, Fleming R, Siegfried E, et al. Glick Improved Management of Harlequin Ichthyosis with Advances in Neonatal Intensive Care. Pediatrics. 2017 [citado 18/09/2020]; 139 (1). Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/27999114/>

Conflicto de intereses

Los autores no declaran conflicto de intereses.

Contribución de los autores

Yileisy Esperanza Leyva Peguero: Participó en la investigación, supervisión, redacción - revisión y edición del trabajo enviado a la revista y aprobó la versión final.

Nodalys Querol Betancourt: Participó en la visualización y redacción-borrador original del manuscrito. Aprobó la versión final.

Maritza González Rivero: Participó en la redacción - revisión y edición del manuscrito. Aprobó la versión final.

Yileisy Esperanza Leyva Peguero: 50 %

Nodalys Querol Betancourt: 25 %

Maritza González Rivero: 25 %



Esta obra está bajo una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/).