



ICTIOSIS LAMINAR COMPLICADA. CASO CLÍNICO

Autores: Dra. Anabel Céspedes González¹, Roxana Peña Figueredo², Roger Alejandro Gámez Cutiño³

¹ Residente de 2do año de Medicina Intensiva y Emergencias Pediátricas. Hospital Pediátrico Hermanos Cordové. #:59084739. Correo: anabelcespedes@nauta.cu.

² Estudiante de la Universidad de Ciencias Médica de Granma de la carrera de Medicina. 2do año. Ayudantía: en Terapia Intensiva. #: 56199740. Correo: iraidaleonorft@nauta.cu. <https://orcid.org/0000-0002-4389-0408>.

³ Estudiante de la Universidad de Ciencias Médica de Granma de la carrera de Estomatología. 1 er año. # 51134533. Correo: rogergamez@nauta.cu. <https://orcid.org/0000-0001-7211-4179>.

Facultad de Ciencias Médicas de Manzanillo: Celia Sánchez Manduley.

RESUMEN

La ictiosis laminar o eritrodermia ictiosiforme congénita es una genodermatosis autosómica recesiva poco frecuente (1/300 000 nacimientos en el mundo), caracterizada por un cuadro eritrodérmico, queratodermia palmo-plantar, onicosis y otros trastornos. Debido a la rareza de la enfermedad, no existe gran experiencia en su forma de presentación, diagnóstico y tratamiento, planteándose como objetivo en este trabajo, describir las características clínicas y el manejo de un caso novedoso, que estuvo hospitalizado en el Hospital Infantil Hermanos Cordové en el Servicio de Terapia Intensiva; por presentar un cuadro de sepsis, síndrome de disfunción múltiple de órganos, anemia grave, así como una fístula preauricular infectada, teniendo como patología de base una Ictiosis laminar e inmunodeficiencia; llegando tardíamente al servicio de urgencia, con una evolución tórpida al tratamiento teniendo como desenlace final la muerte.



Palabras clave: Eritrodermia ictiosiforme congénita; Ictiosis; Queratodermia

INTRODUCCIÓN

Las ictiosis son un grupo de enfermedades que tienen en común las alteraciones en la cornificación, es decir, anormalidades en cualquiera de las fases que se llevan a cabo durante la diferenciación epidérmica terminal, cuya finalidad es la de formar el estrato córneo. La palabra ictiosis proviene de la raíz griega «ichthus» que significa pez, nombre asignado por su similitud clínica con las escamas de este animal. En el siglo XI, Avicenna la denominó «Albarras negras». En 1933 Cockayne sugiere la primera clasificación genética y distingue formas autosómicas (dominante y recesiva) y la forma ligada al sexo (ILX). En 1965 Wells y Kerr introducen las formas de herencia fundamentalmente entre la ictiosis vulgar y la ictiosis ligada al X. En 1966, Frost y colaboradores distinguen dos grupos: normocinéticas (defecto en la cornificación) e hipercinéticas (defecto en la descamación). En 1978, Kopp y colaboradores evidencian y sugieren que un déficit de la actividad de la sulfatasa esteroidea en la ILX es la base de su etiología.¹

La ictiosis laminar es una alteración en la que se ha reportado una incidencia aproximada de 1 en 200,000 o 300,000 nacimientos. Afecta ambos sexos, a todas las razas, sin un patrón geográfico definido; sin embargo, debido a que generalmente presenta un patrón autosómico recesivo se observa más en países con alto índice de consanguinidad, como Egipto; aunque también existen algunas comunicaciones de casos transmitidos con un patrón de herencia autosómico dominante. Este padecimiento se desarrolla debido a una mutación del gen de la transglutaminasa 1, que es una proteína asociada a la membrana de los queratinocitos, de 92 kDa; el subtipo mayor se encuentra en la epidermis y es el responsable de ensamblar las proteínas precursoras que

forman la capa córnea. La banda marginal se produce por la síntesis de loricrina e involucrina; son formadas por la participación de la transglutaminasa de los queratinocitos (TG). El gen de TG se localiza en el



cromosoma 14q11 y otros en el cromosoma 17p13.1, identificados como ALOXE3 y ALOXE12B; recientemente se han comunicado casos con mutaciones en el cromosoma 2.¹³²

Clínicamente se manifiesta al nacer como bebé colodión. Esta membrana que los recubre se desprende dentro de los 10 a 14 días después de nacidos. Posteriormente se observan escamas generalizadas grandes, romboidales, hiperpigmentadas, con fisuras. Existen alteraciones en las glándulas sudoríparas que favorecen una piel seca y no flexible, con disminución de los arcos de movilidad articular con contracturas flexurales; la queratodermia palmoplantar es frecuente. Las uñas pueden presentar onicogriposis, desviación lateral, hiperqueratosis subungueal, surcos y fisuras longitudinales. Las alteraciones en el tallo del pelo no son frecuentes. La hiperqueratosis generalizada y el taponamiento de los conductos sudoríparos, inducen la disminución de la sudoración e hipertermia. La esperanza de vida es normal. Histológicamente se caracteriza por una hiperqueratosis ortoqueratósica, tapones córneos foliculares, hipergranulosis y acantosis moderadas; en dermis existe vasodilatación e infiltrado moderado perivascular.³

Los emolientes son la piedra angular en su tratamiento. El uso de queratolíticos debe ser limitado debido a la irritación de la piel y el riesgo de absorción sistémica. Los retinoides tópicos y los derivados de la vitamina D3 también pueden ser útiles, aunque debido a su uso prolongado no son recomendables. Los retinoides orales son particularmente eficaces en la reducción de la cantidad de escama. En algunos casos han mostrado resultados satisfactorios, aunque pueden exponer al paciente a una eritrodermia subyacente. La asesoría a los pacientes en relación con el sobrecalentamiento es importante, y aquellos con ectropión deben recibir atención oftalmológica.⁴

Se plantea como objetivo describir las características clínicas y conducta diagnóstica en este paciente, con la finalidad de alertar sobre la importancia



del diagnóstico temprano, su atención inmediata y multidisciplinaria, así como el tratamiento inmediato a sus complicaciones.

Caso Clínico

Motivo de ingreso: decaimiento y palidez.

HEA: Lactante masculino de 7 meses de edad, raza blanca, de procedencia rural, producto de un parto eutócico a las 40 semanas de gestación con un peso al nacer de 6.1 Lb, con antecedentes prenatales de captación tardía (5 meses), por lo que no se realiza alfafetoproteína, no pudiendo diagnosticarse ninguna afección, solamente refiere la madre ganancia insuficiente de peso durante el embarazo; se recoge el antecedente además de un ingreso en la prematuridad por lesiones de piel, valorado por dermatología concluyéndose como una ictiosis laminar, por lo cual llevó tratamiento por 20 días con neobatín, vaselina y aceite vegetal. Llega al servicio de terapia procedente de cuerpo de guardia, donde acude por segunda ocasión, pues el día viernes 31/7 acudió al mismo por manifestaciones catarrales, se decidió su ingreso, negándose la madre a este y se lo lleva para su hogar; retornando el día 3/8 porque lo observa decaído, que no se alimenta bien, con dificultad para tragar; además de presencia de fístula preauricular izquierda con presencia de pus amarillo, con destrucción de cartílago auricular; estando en presencia de un niño extremadamente pálido con lesiones en piel que sangran fácilmente al roce; además de un cuadro diarreico que la madre lo ve como normal, pues la misma refiere que él presenta hasta 12 deposiciones al día, semilíquidas con grumos, de color amarillo, sin sangre; cuadro que se acompañó de elementos de deshidratación así como trastornos de perfusión, por lo que se decidió su ingreso en la UCIP.

Examen Físico

Fontanela anterior: abierta y normotensa.

Piel: lesiones en todo el cuerpo eritematosas, descamativas, secas, que sangran fácilmente al tacto.

Mucosas: resacas, saliva espesa, llanto sin lágrimas.



Secreciones oculares amarillentas.

Aparato respiratorio: polipnea leve, no tiraje, no cianosis, no quejido, murmullo vesicular conservado, no estertores, frecuencia respiratoria 46 respiraciones x min, SpO₂ 97%.

Aparato cardiovascular: no cianosis, frialdad distal, pulsos periféricos débiles, llene capilar moroso, precordio tranquilo, ruidos cardiacos de buen tono e intensidad, no soplo, frecuencia cardiaca: 136 latidos x min, TA: 80/50 mmHg.

Abdomen: semiglobuloso, que sigue los movimientos respiratorios, ruidos hidroaereos presentes y normales, blando, depresible, no doloroso a la palpación, no visceromegalia.

Tejido celular subcutáneo: infiltrado por edema en cara, miembros inferiores y superiores.

Sistema nervioso central: pupilas isocóricas y reactivas a la luz, posición de opistótonos, rigidez generalizada, pulgares ocultos, retraso en el desarrollo psicomotor severo.

Genitales externos: micropene en retroversión a la sínfisis del pubis en medio de bolsas escrotales.

Exámenes Complementarios:

Hemograma completo: Hb: 41 g/ L, Leucos: 13.7 X 10⁹/L, (N: 037, E: 003, L: 040, CLM: 003, M: 013)

Coagulograma Completo: tiempo de sangrado: 3^{1/2} min, tiempo de coagulación: 12 min, retracción coágulo: irretractil, conteo de plaquetas: 4.2 x 10⁹/L, TPC: 13.9", TPP: 69.5", PTTC: 44.1", PTPP: 121", INR: 1.2

Lámina periférica: SEP: hipocromía 2x, anisomicrocitos, macrocitos redondos y ovals, normoblastos. SLP: ligera leucocitosis, fórmula diferencial linfocitaria, ligera monocitosis, stab 0.04%; trombocitopenia severa y macroplaquetas 1x.



Química sanguínea:

TGP: 80 U/L	GGT: 104 U/L	B. directa: 22.80 mmol/l
TGO: 40 U/L	Glicemia: 3.0 mmol/l	B. indirecta: 8.01 mmol/l
FAL: 185 U/L	Urea: N/R	B. total: 30.9 mmol/l
P. totales: 38 g/l	Creatinina: 34 umol/l	Triglicéridos: 0.9 mmol/l
P. fracc: 21 g/l	Colesterol: 1.7 mmol/l	

Ionograma y gasometría:

pH: 7.28	HCO ₃ st: 13.9 mmol/l
PO ₂ : 70 mmHg	Na: 130.7 mmol/l
PCO ₂ : 23 mmHg	Ca: 0.84 mmol/l
EB: -13.5 mmol/l	K: 7.5 mmol/l

Diagnósticos planteados al ingreso en UCIP:

- 1-Shock séptico.
- 2-Síndrome de disfunción múltiple de órganos.
- 3-EDA acuosa osmótica.
- 4- Deshidratación isotónica de moderada a grave.
- 5-Anemia grave.
- 6-Fístula periauricular izquierda.
- 7-Acidosis metabólica.
- 8-Ictiosis laminar.
- 9-Desnitrición energonutricional por defecto línea Kwashiorkor.
- 10-Ventilación mecánica asistida.
- 11- Síndrome malformativo genético.



Conducta A Seguir

1- Medidas generales

2-Fluidoterapia: golpe de volumen a 20cc /kg con SSF al 0.9%, luego de mantenimiento a 2000 ml x m²sc.

3-Apoyo ventilatorio (VMA).

4-Antibioticoterapia (cefalosporina de 4ta generación y un glicopéptido).

5-Doble apoyo con drogas vasoactivas con dobutamina a 10mcg x kgx min y epinefrina a 0.3mcg x kgx min.

6- Hemoderivados: (glóbulos rojos y plasma fresco congelado).

7-Corrección de las alteraciones del equilibrio ácido básico (administración de bicarbonato).

DISCUSIÓN

La ictiosis laminar es una dermatosis genética poco frecuente, del grupo de las ictiosis no bulosas autosómica recesivas. De etiopatogenia genética, el gen causante radica en los cromosomas 12q11 y otros en el 17p13.1. Este es un padecimiento de sintomatología llamativa desde el nacimiento, que por las características de las alteraciones o lesiones en piel son frecuentes las infecciones graves, siendo este un paciente con una inmunodeficiencia primaria además de una desnutrición marcada que son factores que influyen negativamente en la respuesta inmunológica ante cualquier infección siendo las más frecuentes las ocasionadas por gérmenes oportunistas, y por consiguiente una evolución tórpida, con poca respuesta al tratamiento; este caso fue llevado tardíamente a los servicios de asistencia médica, por lo que llega al centro en estado de shock séptico . En la provincia Granma no se habían encontrado casos semejantes en la edad pediátrica, por lo que resultó ser este el primero reportado. El comienzo y evolución posterior de esta enfermedad se corresponde con lo descrito por diversos autores de la



literatura que se revisó, que describen que el niño nace envuelto por una membrana colodión, con un aspecto eritrodérmico y que evolutivamente a medida del tiempo, aparece el resto de la sintomatología. El diagnóstico de la enfermedad se realiza por la sintomatología y el antecedente hereditario y se corrobora con los estudios genéticos e histológicos que en este caso se correspondieron perfectamente, de manera similar a los casos reportados en la literatura médica revisada.¹⁻³ La paciente recibió tratamiento con pomadas queratolíticas, cremas hidratantes, cuidado oftalmológico durante su primer ingreso en la prematuridad, además del consejo genético a los familiares, pero desafortunadamente al adquirir una infección como complicación y sin el tratamiento oportuno por características socioculturales de los padres, muy a pesar de todas las medidas impuestas fallece a los 3 días de estadía en UCIP por disfunción múltiple de órganos.

CONCLUSIONES

La ictiosis laminar por ser una enfermedad poco frecuente con una incidencia de uno cada 300 000 nacimientos en el mundo; que por las lesiones en piel características de esta patología es frecuente las complicaciones por infecciones asociadas, que se agravan o presentan una evolución tórpida en los pacientes con comorbilidades de base, como es el caso de este lactante con una inmunodeficiencia primaria, que lo lleva a complicaciones importantes como shock séptico, disfunción múltiple de órganos que evolucionan a la muerte; por todo esto se hace necesario la correcta promoción de salud por parte del personal médico para la preparación de los padres en su manejo, cuidados diarios, así como los posibles signos de alarmas y complicaciones. Lo que hace de este, un caso interesante, para el gremio académico y asistencial, pues no se recoge el antecedente de casos similares con este diagnóstico y complicaciones en la Terapia Intensiva del Hospital Infantil Hermanos Cordové.



REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Morales Barrera M, Martínez Zavala M. Ictiosis Laminar. Rev Cent Dermatol Pascua [seriada en internet]. 2011; 20(1):5-8. Disponible en: <https://www.google.com/search?q=Ictiosis+laminar&ie=utf-8&oe=utf-8&client=firefox-b>
- 2- Meizoso AI, Cervantes M, Portela O, Triana I, Obregón PP. Bebé colodión. Reporte de un caso. MEDICIEGO. 2011;17(Suppl. 1):1-7
- 3- Pérez-Armas R. Ictiosis laminar: presentación de un caso. Revista Finlay [revista en Internet]. 2013 [citado 2020 Dic 7]; 3(2): [aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/151>
- 4- Estrada AG, García GA, Meza DM. Bebé colodión. Bol Med Hosp Infant Mex. 2010;67(4):352-8