

ICTIOSIS CONGENITA - FETO ARLEQUIN

Informe de un Caso

Prada de C., Stella
Ochoa B., Amparo
Loaiza, Jorge
Peláez, Jorge Elías

RESUMEN

Se presenta el caso de un niño que desde el nacimiento presentó manifestaciones clínicas de feto Arlequín. Hijo de una mujer de 28 años, con 34 semanas de gestación, grávida 2, PAT 1. El niño al nacer pesó 2.800 gms. Al examen presentaba compromiso generalizado de su piel, severo ectropión y eclabium e hipoplasia de orejas, manos y pies. A petición de los padres no se tomaron biopsias de piel ni fue tratado con retinoides aromáticos. Actualmente el niño tiene dos años 4 meses de edad, presenta retraso en su desarrollo psicomotor, y toda su piel presenta un aspecto eritrodérmico. El único tratamiento que recibe es humectación de la piel.

Palabras Clave: Ictiosis congénita, feto Arlequín, retinoides aromáticos.

INTRODUCCION

El feto Arlequín es una manifestación muy rara y severa de la ictiosis congénita, heredada de una forma autosómica recesiva. La primera descripción en América data de 1750 y fue encontrada en un diario del Reverendo Olivert Hart. Los niños afectados por esta condición raramente sobreviven más de dos semanas y mueren a causa de falla respiratoria, sepsis o dificultades en la alimentación. En la actualidad, el mecanismo de este desorden de la cornificación aún no está completamente elucidado.

HISTORIA CLINICA

Al examen se encuentra un niño producto de segunda gestación, nacido por cesárea, con un Apgar de 2 al minuto y de 5 a los 5 minutos; todo su cuerpo está cubierto por grandes y gruesas escamas poligonales amarillentas, separadas por profundas fisuras húmedas y enrojecidas. La apariencia de su cara es grotesca por el severo ectropión y eclabium; las

Stella Prada de C., Docente Sección Dermatología
HUSVP-Facultad de Medicina - U de A.

Amparo Ochoa B., Docente Sección Dermatología
HUSVP-Facultad de Medicina - U de A.

Jorge Loaiza, Pediatra - Clínica del Prado-U de A.

Jorge Elías Peláez, Gineco-Obstetra - Clínica del Prado

Presentado como Póster en el XX Congreso Colombiano de Dermatología
Cali, noviembre 1994

orejas son rudimentarias, el pelo escaso, las cejas y las pestañas ausentes; las manos y los pies se encuentran cubiertos por una gruesa capa de escamas a través de la cual se observan los dedos hipoplásicos y en flexión. Al examen general se encuentra una moderada dificultad respiratoria; soplo sistólico 3/4 en mesocardio; algunos estertores pulmonares; abdomen sin megalias. El resto del examen físico es normal.

El niño fue colocado inmediatamente en incubadora con alta humedad y temperatura controlada, y con aplicaciones de vaselina extrafuerte dos veces al día. A pesar de su extenso compromiso de labios, tenía el reflejo de succión, lo que permitió su alimentación adecuada. Presentó en sus 20 días de hospitalización una candidiasis oral, manejada con nistatina, y una infección por estafilococo aureus, a nivel de palma derecha, tratada con ácido fusídico tópico. Al ser dado de alta, su piel presentaba un aspecto eritrodérmico, con moderada descamación, sin evidencia alguna de su aspecto Arlequín. A los 10 meses de edad, se le practicó cirugía de los párpados. Actualmente, a los dos años y cuatro meses, presenta retardo en su desarrollo motor, aspecto eritrodérmico de la piel y persiste la hipoplasia de las manos y los pies.



Fig. No. 1. Aspecto grotesco al nacer: ectropium, eclabium, edema e hipoplasia de mano izquierda.



Fig. No. 2. Todo su cuerpo cubierto por gruesas escamas amarillentas separadas por profundas fisuras rojizas.

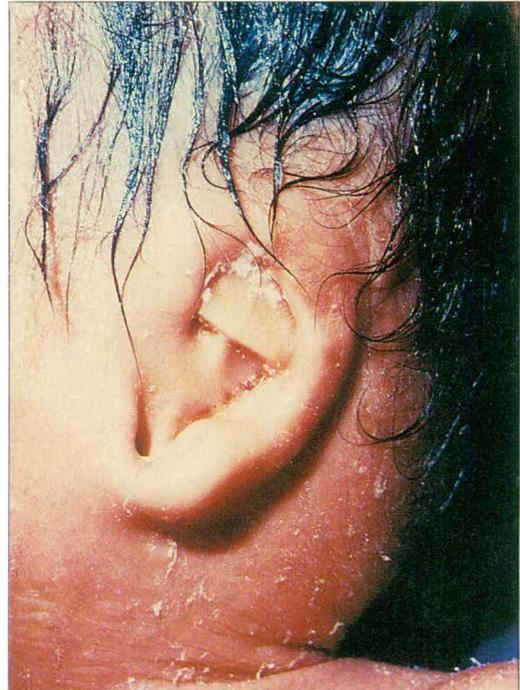


Fig. No. 5. 10 meses, malformación de pabellón auricular.



Fig. No. 3. 10 meses de edad. Su aspecto es el de un niño con eritrodermia ictiosiforme congénita.



Fig. No. 6. 10 meses.



Fig. No. 4. 10 meses de edad.



Fig. No. 7. Extremidades hipoplásicas con malformaciones.

COMENTARIOS

Aunque el aspecto clínico del feto Arlequín es suficiente para hacer el diagnóstico, el mecanismo de la cornificación alterada aún es motivo de investigación. En la literatura americana han sido informados estudios cuidadosos de 15 casos de esta forma de ictiosis, los cuales abarcan biopsias convencionales, tinciones de lípidos, microscopía de barrido, microscopía electrónica, cultivos epidérmicos, histoquímica, difracción con RX, fractura por congelamiento; es decir, la diferenciación epidérmica ha sido estudiada con criterios morfológicos, bioquímicos, y por cultivos celulares. Dos grandes alteraciones han sido encontradas: anomalías en la expresión de las queratinas y de la filagrina y ausencia o anomalías de los cuerpos lamelares. Los hallazgos anteriores han permitido distinguir tres fenotipos: el 2 y 3 por la presencia de las queratinas 6 y 16, que son marcadores de hiperproliferación; y el tipo 1, donde se expresan estas queratinas, pero está presente la profilagrina, la cual no es convertida a filagrina y es retenida dentro de las escamas. Esta anomalía es compartida con el fenotipo 2 y es debida probablemente a la inactividad de una fosfatasa.

Todos los tres fenotipos presentan alteración o ausencia de los cuerpos lamelares en la capa córnea. Estudios de fractura por congelamiento a nivel de la capa córnea muestran además un aumento considerable del número de desmosomas y uniones adherentes a este nivel, lo cual podría ser responsable del acúmulo característico de las escamas e impedirían la difusión de los lípidos intercelulares, resultando en la alteración de los cuerpos lamelares (queratinosomas).

La administración oral de los retinoides aromáticos (etretinato) ha demostrado disminuir el tamaño de los desmosomas en los queratinocitos de la piel normal y en la psoriática, lo cual podría explicar el efecto benéfico de ellos en esta entidad. La alteración de los cuerpos lamelares de la piel en esta forma de ictiosis

podría producirse a nivel pulmonar, donde ellos intervienen en la formación del surfactante, lo cual explicaría la alta frecuencia de compromiso respiratorio en estos pacientes.

Revisando la literatura americana y europea encontramos solamente tres casos que lograron sobrevivir sin tratamiento con retinoides aromáticos y, como en este paciente, su piel evolucionaba hacia una eritrodermia ictiosiforme.

SUMMARY

We present the case of a harlequin fetus. This designation is used to describe the most severe form of congenital ichthyosis. Up to the present time, only twelve cases are known to have surpassed the first few weeks of life, thanks to the use of etretinate.

Our patient has received only topical treatment with emollients and no systemic medication whatsoever. So far, he has reached the age of two years and four months and he shows an erythrodermic skin and a retarded psychomotor development.

BIBLIOGRAFIA

1. Baden HP, Kubilus J, Rosebaun K, Fletcher A. Keratinization in the harlequin fetus. *Arch of Dermatol* 1982; 118: 14-18.
2. Buxman MM, Goodkin PE, Farenhbach WJ, et al. Harlequin ichthyosis with epidermal lipid anomaly. *Arch of Dermatol* 1979; 115: 189-193.
3. Fleck RM, Barnadas M, Schulz WW, et al. Ichthyosis Harlequin. *Am Acad of Dermatol* 1989; 20: 999.
4. Dale BA, Hoolbrok KA, Flekman P, Kimbal RJ. Heterogeneity in harlequin ichthyosis, an inborn error of epidermal keratinization: variable morphology and structural protein expression and a defect in lamellar granules. *J Invest Dermatol* 1990; 94: 6-19.
5. Lawlor F. Progress of a harlequin fetus to nonbullous ichthyosiform erythroderma. *Pediatrics* 1988; 82: 870-3.