

Ictiosis lamelar: tratamiento exitoso con acitretín

Lamellar ichthyosis: successful treatment with acitretin

Marysol Rebolledo Quirós¹

Jairo Victoria Chaparro²

Andrés Vidal Cajigas³

Recibido: Noviembre 23 de 2006

Aceptado: Febrero 14 de 2007

RESUMEN

SE PRESENTA UN paciente masculino de cinco años de edad, con diagnóstico desde el nacimiento de ictiosis lamelar confirmada por patología, quien recibió tratamiento con emolientes hasta los tres años de edad. Al examen físico presentaba alopecia cicatrizal en el cuero cabelludo, el ectropión y el eclabión. Se decidió iniciar tratamiento con retinoides orales hace dos años, con muy buena evolución y sin alteraciones en sus paraclínicos ni en la curva de crecimiento.

Palabras clave: ictiosis lamelar, acitretina, terapia.

SUMMARY

We report on a 5 year old child, with a diagnosis of lamellar ichthyosis; who was treated with emollients until 3 years old, the patient had scarring alopecia, ectropion and eclabion, oral retinoid treatment was started two years ago with good outcome, without alteration in his paraclínics and with normal growth

Key words: lamellar ichthyosis, acitretin, therapy.

CASO CLÍNICO

Paciente de cinco años de edad, sexo masculino, nacido por cesárea a la semana 34 de gestación debido a preeclampsia de la madre.

La madre refirió que al nacimiento el paciente no mostraba alteraciones en la piel, ni presentaba una membrana blanquecina que cubriera su cuerpo, por lo cual se descartó el diagnóstico inicial como bebé colodión. A los pocos meses de vida apareció eritema en su piel, el cual se hizo cada vez más intenso hasta llegar a generalizarse; posteriormente presentó unas placas descamativas adherentes, gruesas, en el cuero cabelludo, la cara, el abdomen, los brazos y las piernas, con dificultad para los movimientos articulares.

Había recibido tratamiento con emolientes, sin mejoría, por lo cual consulta al médico general y es remitido al Hospital Universitario del Valle al servicio de Dermatología.

Al examen físico de ingreso se encontró un paciente irritable, con una piel eritrodérmica cubierta por unas costras gruesas adherentes en casi la totalidad de su cuerpo, las cuales realizaban surcos de constricción en las extremidades y limitaban la movilidad de éstas; con una alopecia cicatrizal en el cuero cabelludo, alopecia ciliar, presencia de ectropión y eclabio (Figuras 1 y 2).

Al paciente se le realizó biopsia de piel que reportó una hiperqueratosis ortoqueratótica compacta con focos de paraqueratosis e hipergranulosis, hallazgos que confirmaron la sospecha clínica de una ictiosis lamelar. Se decidió iniciar tratamiento con acitretín a 0,5 mg/kg, solicitando antes de ello pruebas hepáticas, perfil lipídico, hemograma y valoración por pediatría. Los paraclínicos fueron normales y pediatría recomendó seguimiento de la curva de crecimiento y desarrollo.

El paciente va a completar dos años de tratamiento con el retinoide oral y presenta una mejoría notable de su cuadro clínico, sin alteración en las pruebas de laboratorio y con crecimiento normal. (Figura 3).

1. RIII Dermatología, Universidad del Valle, Cali.

2. Dermatólogo, Hospital Universitario del Valle; Docente Universidad del Valle, Cali.

Correspondencia: jairovic@emcali.net.co

3. Dermatólogo, Universidad del Valle, Cali

Correspondencia: Marysol Rebolledo Quirós. Hospital Universitario del Valle, Calle 5° No. 36-08, Cali, Colombia.

Correo electrónico: marysolrebolledo@yahoo.com

Minicaso



Figura 1. Paciente en eritrodermia, con descamación gruesa, adherente. Se aprecia ectropión, eclabión y alopecia de las cejas.



Figura 2. Paciente con descamación gruesa, adherente en el tórax y los brazos, con dificultad para la extensión de antebrazos.



Figura 3. Paciente en tratamiento con acitretín, sin limitación para el movimiento articular, con mejoría de ectropión y eclabión; presencia de cabello en el cuero cabelludo.

Se presenta este caso por tratarse de una enfermedad poco frecuente y por la mejoría radical con acitretín, sin compromiso de la curva de crecimiento secundaria al uso crónico de retinoides.

DISCUSIÓN

La ictiosis lamelar es una genodermatosis perteneciente al grupo de las ictiosis, con una incidencia de aproximadamente 1 en 500.000 nacidos vivos, de herencia autosómica recesiva, en la cual existe una mutación en el gen de la transglutaminasa 1 (TGM 1) que se encuentra en el cromosoma 14q11, lo que lleva a una actividad reducida o nula de la transglutaminasa. La TGM1 es precursora de

Meningococemia aguda

proteínas intracelulares como la loricrina y la involucrina, las cuales son importantes en la formación del estrato córneo. La disminución de estas proteínas en pacientes con ictiosis lamelar es la causante de las alteraciones fenotípicas que se describirán más adelante.¹

Al nacimiento la mayoría de niños afectados por esta genodermatosis están cubiertos por una membrana delgada en toda la superficie corporal, blanquecina y pegajosa, por lo cual se les ha llamado bebé colodión; debido a esta membrana los dedos y las articulaciones a menudo están contraídas; también pueden presentar eversión de los párpados y de los labios desde el nacimiento. Después esta membrana se pierde y muestra una eritrodermia que conlleva una pérdida transepidermica de agua seis a siete veces mayor que la de un recién nacido con piel normal. Estos pacientes presentan una descamación durante el primer mes de vida y puede afectar toda la superficie cutánea o localizarse en el escapo, el abdomen y las piernas.^{2,3} La descamación está compuesta por unas escamas grandes y adherentes; en individuos afectados gravemente esta descamación es gruesa y se pierde de forma intermitente causando unas fisuras profundas y dolorosas; la piel está engrosada y es poco elástica y flexible, lo que lleva a la pérdida de movilidad alrededor de las articulaciones y a contracturas en flexión; en algunos pacientes puede presentarse una alopecia cicatrizal; ectropión que puede llegar a causar queratitis y ceguera; hipoplasia congénita de los cartílagos nasales y eclabión.^{2,3}

El estudio histopatológico evidencia un estrato córneo engrosado, compuesto por una ortohiperqueratosis compacta con focos de paraqueratosis. La granulosa puede ser normal o aumentada en tamaño; el resto de la epidermis es normal. Puede observarse una papilomatosis ligera y

aplanamiento de la red de crestas, y también dilatación de los capilares dérmicos.²

El manejo de la ictiosis lamelar se puede realizar con emolientes empleados en forma regular y también se pueden utilizar los queratolíticos. Los pacientes con enfermedad grave presentan una mejoría muy leve con este tipo de tratamientos tópicos, como ocurrió en el caso de nuestro paciente, que no había mostrado ninguna mejoría clínica con tratamientos tópicos.

Desde la introducción de los retinoides orales se ha logrado un ostensible control de la enfermedad, así como una mejor calidad de vida y desarrollo psicomotor de estos pacientes.³ Los pacientes con ictiosis lamelar han tenido muy buena respuesta al tratamiento con retinoides de segunda generación, conocidos como retinoides aromáticos (acitretín y etretinate), los cuales son más efectivos en los desórdenes de queratinización.⁴

La dosis de retinoide que puede ser utilizada en los niños varía entre 0.5-1 mg/kg/día. Deben realizarse pruebas de función hepática y perfil lipídico antes de iniciar el tratamiento, con control al mes y cada tres meses. El mayor efecto adverso que se presenta en estos pacientes es la resequedad de mucosas, anormalidad en las pruebas hepáticas y en los triglicéridos. No se han observado hasta ahora efectos adversos irreversibles.

El cierre prematuro de las epifisis óseas ha sido raramente descrito en pacientes que reciben retinoides orales, pero se puede llegar a presentar si se utilizan dosis muy altas de estas drogas (mayores a 1/mg/k).⁴ En el caso de nuestro paciente fue dramática la respuesta con el acitretín, y hasta el momento no se han observado complicaciones secundarias al tratamiento.

BIBLIOGRAFÍA

1. Yang JM, Ahn KS, Cho MO et al. Novel mutations of the transglutaminase 1 gene in lamellar ichthyosis. *J Invest Dermatol* 2001; 117 (2):214-18.
2. Conlon JD, Drolet BA. Skin lesions in the neonate. *Pediatr Clin N Am* 2004; 51 (4):863-88.
3. Shwayner T, Ackland T. Neonatal skin barrier: structure, function and disorders. *Dermatol Therapy* 2005;18 (2):87-103.
4. Brecher A, Orlow SJ. Oral retinoid therapy for dermatologic conditions in children and adolescents. *J Am Acad Dermatol* 2003; 49 (2):171-82.