

Ictiosis ampollosa de Siemens

Rafael Arango Vélez

Ana María Hoyos Zuluaga

RESUMEN

La ictiosis ampollosa de Siemens es un desorden autosómico dominante de la queratinización, caracterizado por hiperqueratosis epidermolítica sin eritrodermia. Se presenta el caso de una niña de ocho meses de edad, con descamación acentuada en pliegues de flexión de extremidades. La biopsia de piel confirmó el diagnóstico de ictiosis ampollosa de Siemens.

Palabras clave: ictiosis ampollosa de Siemens, hiperqueratosis epidermolítica.

CASO CLÍNICO

Niña de ocho meses de edad, traída a consulta por presentar descamación generalizada persistente y mal olor ocasional desde los cuatro meses. Los antecedentes personales y familiares eran negativos.

Al examen físico se encontró hiperqueratosis más acentuada en los pliegues de flexión de las extremidades, asociada con piel rugosa, hiperpigmentada, con presencia de crestas y surcos prominentes (Figura 1). Además, descamación periumbilical (Figura. 2), con hiperqueratosis en palmas y plantas.

El estudio histopatológico mostró hiperplasia epidérmica prominente, hiperortoqueratosis en patrón de cesta, papilomatosis, e hipergranulosis con gránulos queratohialínicos toscos asociados con vacuolización queratinocítica granular focal (Figura 3).



Figura 1. Marcado incremento en los surcos y crestas en los pliegues de flexión de la piel.

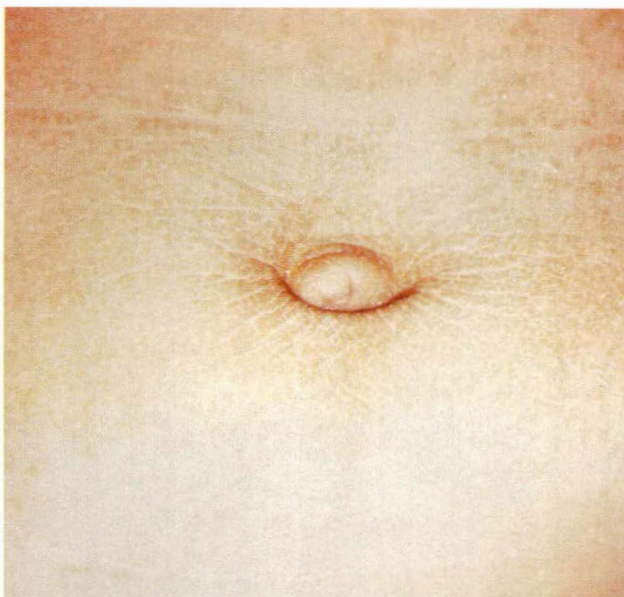


Figura 2. La hiperqueratosis con descamación periumbilical es rasgo clínico característico de la enfermedad.

Rafael Arango Vélez, *RI Dermatología, Universidad de Caldas, Manizales.*

Ana María Hoyos Zuluaga, *Docente Posgrado Dermatología, Universidad de Caldas, Manizales.*

Correspondencia: Ana María Hoyos Zuluaga, carrera 23 N° 62-05, Centro Médico Angel, Manizales, Colombia. E-mail: amhoyos64@hotmail.com

Ictiosis ampollosa de Siemens



Figura 3. Los cambios histopatológicos más importantes se circunscriben al estrato granular y espinoso de la epidermis.

Se inició tratamiento tópico en toda la piel con lactato de amonio, dos veces por día, con respuesta adecuada, pero con recurrencia rápida al interrumpir el tratamiento. Se adicionó ácido retinoico tópico al 0.025% en palmas y plantas con buen resultado.

DISCUSIÓN

La ictiosis ampollosa de Siemens es un desorden autosómico dominante de la queratinización, caracterizado por hiperqueratosis epidermolítica sin eritrodermia.¹ Desde el reporte original de Siemens en 1934, nueve familias, incluyendo dos casos esporádicos, han sido reportados en la literatura. Las queratinas son proteínas heteropoliméricas que forman los filamentos intermedios citoesqueléticos de las células epiteliales. Desde 1991 se han encontrado mutaciones en varios genes de queratinas que causan una variedad de enfermedades que afectan la epidermis y otras estructuras epiteliales. En esta entidad las mutaciones se encuentran en la queratina 2e y se expresan en forma específica en la porción superior del estrato granular y espinoso de la epidermis.¹⁻³

La cohesión reducida de los corneocitos, que se manifiesta con ampollamiento, está relacionada con el fenómeno de la hiperqueratosis epidermolítica superficial.⁴ La epidermolisis ampollosa simple fue la primera de estas enfermedades en la que se encontró una lesión genética de base en las

queratinas 5 y 14. En la eritrodermia ictiosiforme ampollosa las mutaciones son en las queratinas 1 y 10.

Clinicamente, la ictiosis ampollosa de Siemens se caracteriza por la ausencia de eritrodermia, hiperqueratosis leve limitada a las zonas de flexión de la piel, a veces respetando el tronco con excepción de las zonas periumbilical y lumbar.⁴ Se ha reportado ampollamiento flácido superficial intermitente, con intervalos regulares de hasta tres meses, que disminuyen en frecuencia, siendo muy raros después de los diez años de edad. El trauma mecánico, el calor, y probablemente la sudoración profusa, juegan un papel importante en la producción de ampollas que sanan sin dejar cicatriz o atrofia.⁴

En el caso de nuestra paciente resaltamos el compromiso palmo-plantar, puesto que en la literatura revisada se menciona de manera característica la ausencia de queratodermia palmo-plantar.

El diagnóstico diferencial de ictiosis ampollosa de Siemens incluye los tres tipos de ictiosis autosómicas dominantes, a saber: ictiosis vulgar autosómica dominante, ictiosis lamelar autosómica dominante y eritrodermia ictiosiforme ampollosa.⁴ La ictiosis ampollosa de Siemens comparte con la eritrodermia ictiosiforme ampollosa el ampollamiento y la hiperqueratosis epidermolítica,⁵ pero pueden distinguirse por la ausencia de eritrodermia, el confinamiento de la acantoqueratolisis al estrato superficial de la epidermis y el ampollamiento intracórneo.⁴

Hoy en día se puede realizar un diagnóstico prenatal a través de una biopsia coriónica. Más aún, la fetoscopia y el análisis ultraestructural del espécimen obtenido se pueden realizar en centros especializados en estos procedimientos.

TRATAMIENTO

El tratamiento está basado en medidas sintomáticas con emolientes y/o queratolíticos. Actualmente, con la disponibilidad de retinoides orales potentes, se puede esperar mucha mejoría en la mayoría de los pacientes. El etretinato es muy útil para las áreas hiperqueratósicas, con dosis entre 0.5 y 1 mg/kg/día. Sin embargo, puede haber concomitantemente una tendencia a incrementarse las ampollas y no hay disminución en la cantidad de eritema presente. Adicionalmente, algunos pacientes experimentan inflamación considerable en los sitios de pérdida de las placas hiperqueratósicas gruesas en las etapas tempranas del tratamiento con etretinato.

Ictiosis ampollosa de Siemens

CONCLUSIÓN

Se presenta un caso de ictiosis ampollosa de Siemens, entidad muy poco frecuente. Se destaca el antecedente familiar negativo y el compromiso de palmas y plantas.

SUMMARY

Ichthyosis bullosa of Siemens is an autosomal dominant disorder of keratinization, characterized by epidermo-

lytic hyperkeratosis without erythroderma. We present a case of an eight month-old girl with hyperkeratosis covering the flexural aspects of the extremities. The skin biopsy confirmed the diagnosis.

Key words: Ichthyosis bullosa of Siemens, epidermolytic hyperkeratosis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Irvine AD, Smith FJ, Shum KW, et al. A novel mutation in the 2B domain of keratin 2e causing ichthyosis bullosa of Siemens. *Clin Exp Dermatol* 2000; 25:648-651.
2. McLean WH, Morley SM, Lane EB, et al. Ichthyosis bullosa of Siemens -a disease involving keratin 2e. *J Invest Dermatology* 1994; 103:227-281.
3. Kremer H, Zeeuwen P, McLeen WH, et al. Ichthyosis bullosa of Siemens is caused by mutations in the keratin 2e gene. *J Invest Dermatol* 1994; 103:286-289.
4. Traupe H, Kolde G, Hamm H, Happle R. Ichthyosis bullosa of Siemens: a unique type of epidermolytic hyperkeratosis. *J Am Acad Dermatol* 1986; 14:1000-1005.
5. Murdoch ME, Leigh IM. Ichthyosis bullosa of Siemens and bullous ichthyosiform erythroderma—variants of the same disease? *Clin Exp Dermatol* 1990; 15:53-56.