

HOSPITAL GINECOOBSTÉTRICO UNIVERSITARIO  
"MARIANA GRAJALES"  
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

ICTIOSIS LAMELAR. PRESENTACIÓN DE UN PACIENTE.

Por:

Dr. Luis A. Monteagudo de la Guardia<sup>1</sup>, Dra. Nancy Alemán Pedraja<sup>2</sup> y Dra. Maribel Navarro Ruiz<sup>3</sup>

1. Especialista de II Grado en Dermatología: Hospital Ginecoobstétrico "Mariana Grajales". Santa Clara, Villa Clara. Instructor. ISCM-VC.
2. Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital Pediátrico Provincial Docente "José L. Miranda". Asistente. ISCM-VC. Santa Clara, Villa Clara.
3. Especialista de I Grado en Neonatología. Hospital Ginecoobstétrico "Mariana Grajales". Santa Clara, Villa Clara.

*Descriptor DeCS:*

ICTIOSIS LAMELAR

*Subject headings:*

ICHTHYOSIS, LAMELAR

Los trastornos de la queratinización, también denominados ictiosis, constituyen un grupo importante de trastornos hereditarios, que se caracterizan clínicamente por patrones de formación de escamas e histopatológicamente por una hiperqueratosis<sup>1,2</sup>. Generalmente pueden diferenciarse por los patrones de transmisión hereditaria, las manifestaciones clínicas, los defectos asociados y las alteraciones histopatológicas que presentan. Dentro de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas se encuentra el subtipo ictiosis lamelar, con una prevalencia rara de 1:100 000 a 1:300 000<sup>3</sup>; comienza desde el nacimiento, en la mayoría de los casos en forma de bebé colodión, donde existe alteración del cromosoma 14q<sup>11</sup>, y mutación del gen de la transglutaminasa 1 en el cromosoma 14q<sup>11</sup>, que altera la síntesis de las proteínas epidérmicas<sup>4,5</sup>.

Presentación del paciente:

Lactante de cuatro meses de edad, sexo femenino, blanca, nacida de parto eutócico a las 36,1 semanas, Apgar 6/7 y peso de 2700 g; se refiere, como antecedente familiar, consanguinidad entre los padres; al momento del nacimiento presentaba lesiones en la piel, como cubierta por una membrana constrictiva semejante al pergamino o al colodión (Fig 1), ectropión palpebral, aplanamiento de las orejas, fijación de los labios en una configuración en forma de O, y adopta una postura peculiar de inmovilidad de los miembros; a las 24 horas aparecieron fisuras en bandas en abdomen, cuello, muñecas, codos, axilas y región inguinal, para luego descamarse en grandes láminas. Recibió atención en la Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales con asistencia respiratoria mecánica durante tres días, hidratación parenteral, antibioticoterapia y tratamiento local de la piel con lubricantes no oclusivos. Evolucionó hacia la formación de grandes escamas que afectan toda la superficie corporal, cara intensamente afectada, con ectropión, orejas pequeñas y abollonadas, palma de las manos y planta de los pies con hiperqueratosis, pelo escaso y fino (Fig 2). Se realiza valoración evolutiva en la consulta especializada de Dermatología, se practicó biopsia de piel, cuyo diagnóstico fue: ictiosis lamelar. Se mantiene con tratamiento local a base de emolientes y lubricantes.



Fig 1 Bebé colodión.



Fig 2 Ictiosis lamelar.

#### Comentario

El carácter clínico, distintivo mayor de la ictiosis lamelar clásica, es la formación de escamas grandes, gruesas, oscuras, levantadas en los bordes y adheridas en la parte central. Cubren toda la superficie corporal, incluso los pliegues, y confieren a la piel aspecto de mosaico. El eritema es leve o inexistente; se observan palmas y plantas hiperqueratósicas con acentuación de las líneas y fisuración. El aspecto de la cara es característico y ayuda al diagnóstico: ectropión acentuado, malformación de pabellones auriculares, tirantez de la piel que produce una fisonomía inexpresiva; abundantes escamas cubren el cuero cabelludo. Tanto el pelo de la cabeza como el del cuerpo es escaso y fino. Las uñas son distróficas.

Caracteres asociados: Como resultado de la obstrucción intracorneana de los conductos ecrinos, la sudoración está muy disminuida y llega a causar hipertermia en tiempo caluroso y durante el ejercicio. A través de las fisuras del estrato córneo se pierde excesiva cantidad de agua, lo que provoca deshidratación<sup>6</sup>.

#### **Referencias bibliográficas**

1. Shwayder T. Disorders of keratinization: diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol.* 2004;5(1):17-29.
2. Ganemo A, Sjoden PO, Johansson E, Vahlquist A, Lidberg M. Health-related quality of life among patients with ichthyosis. *Eur J Dermatol.* 2004;14(1):61-6.

3. Ena P, Pinna A. Lamellar ichthyosis associated with pseudo ainhum of the toes and eye changes. *Clin Exp Dermatol*. 2003;28(5):493- 5.
4. Di Giovanna JJ, Robinson-Boston L. Ichthyosis: ethiology, diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol*. 2003;4(2):81-95.
5. Van Gysel D, Lijnen RL, Mockti SS, de Laat PC, Oranje AP. Collodion baby: a follow.up study of 17 cases. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2002;16(5):472-5.
6. Cordero AA. Ictiosis clásicas hereditarias. En: *Trastornos de la queratinización. Ictiosis. Estados ictiosiformes*. Argentina: Médica Panamericana; 1997. p. 21-4.