ICTIOSIS FETAL GRAVE

Relato de un caso con sobrevida de más de un año.

Drs. HUMBERTO GARCES y FERNANDO DONOSO

Cátedra de Pediatría del Prof. Arturo Scroggie.

Hospital "Roberto del Río". Santiago.

Hemos estimado de interés publicar esta observación clínica, no sólo por la rareza del cuadro, sino por el hecho, completamente excepcional, de haber logrado sobrevivir más de un año.

La Ictiosis Fetal es una enfermedad congénita que se caracteriza por un engrosamiento generalizado de la capa córnea de la piel, con formación de gruesas láminas epidérmicas, separadas por surcos o fisuras más o menos profundas, en el fondo de las cuales queda el dermis al descubierto. Por este aspecto, la piel ha sido comparada con la de un pez o la de un reptil, de donde los nombres de ictiosis o saurosis, que ha recibido. También se le ha dado otras denominaciones como: Ictiosis intrauterina, Descamación colodionada, Queratosis difusa epidérmica intrauterina, Hiperqueratosis universal congénita, etc., denominaciones todas que hacen mención al aspecto de la piel y a la naturaleza congénita de la afección.

Ya hemos dicho que se trata de una anomalía bastante rara, existiendo muy pocos casos de ella descritos en la literatura. En Chile, solamente han sido publicados 4 casos: el primero por Gantes¹ en 1930 y otros tres de Bustamante, Tejeda y Socías², publicados en la Revista Chilena de Pediatría en 1949. Además sabemos de otros 2 casos de Gaete³, que han quedado inéditos.

Etiología: Es desconocida. Solamente se han formulado algunas hipótesis sobre el particular. Algunos la han atribuido a la Sífilis, sin existir ninguna prueba fehaciente en su apoyo. Para otros, se debe a una carencia en vitamina A en la madre durante el embarazo, basados en el importante papel de esta vitamina en el proceso normal de cornificación de la epidermis. Hay quienes la han atribuido a trastornos endocrinos y desnutrición materna, sin mayores pruebas en su apoyo.

Nosotros nos inclinamos a reconocerla como una enfermedad hereditaria del gru-

po de las anomalías constitucionales sistematizadas y nos basamos para pensar así, en que 2 de los casos descritos por Bustamante, Tejeda y Socías² y los 2 de Gaete³ eran hermanos, habiendo nacido los primeros en embarazos sucesivos 11º y 12º y los dos últimos en los embarazos 2º y 5º de un matrimonio en que ambos padres eran primos-hermanos entre sí. Para Arce¹, se trata de una enfermedad de tipo hereditario, que puede tener carácter recesivo o dominante y cita a Siemens, quien tuvo la oportunidad de estudiar una familia a través de 5 generaciones, encontrando 35 sujetos atacados y 32 sanos.

Anatomía Patológica: Sólo existen lesiones de la piel, siendo los restantes órganos normales. La alteración reside en la epidermis, cuya capa córnea se encuentra considerablemente engrosada, a causa de un proceso de hiperqueratosis; no hay alteraciones del dermis. Potter⁵ hace referencia a algunos casos en los que se ha encontrado ausencia de las glándulas sudoríparas.

Cuadro Clínico: Se trata casi siempre de niños prematuros, que presentan desde el momento mismo del nacimiento, las lesiones ya descritas de la piel, además de las características propias de la prematuridad. Toda la superficie cutánea se ve recubierta de gruesas escamas, de color amarillo-grisáceo, separadas por grietas profundas, de intenso color rojo (feto-arlequín). La piel aparece rígida, tensa, brillante, poco flexible y poco elástica, comparable al papel de celofán, debido al intenso proceso de cornificación. La tensión de la piel provoca la formación de ectropion de los párpados y la proyección de los labios hacia adelante, manteniéndose la boca abierta y dejando las encías al descubierto, lo que facilita las infecciones conjuntivales y dificulta mucho la succión, respectivamente.

De acuerdo con la fecha de aparición

y la intensidad de las lesiones cutáneas, la Ictiosis ha sido clasificada en 3 grados diferentes: una *forma grave*, que se presenta en niños prematuros, aparece desde el nacimiento y afecta intensamente a toda la superficie cutánea; una *forma larvada*, presente también desde el nacimiento, pero cuyas manifestaciones son menos extensas y se localizan de preferencia alrededor de los orificios naturales (boca, ojos, ano); y una *forma tardía*, que aparece después del nacimiento, con formación de escamas más finas y que puede ser generalizada o localizada.

Pronóstico: Depende de la forma clínica. En la grave, la muerte sobreviene siempre en el curso de las primeras horas o días de la vida, por la misma prematuridad o por procesos sépticos adquiridos a través de las grietas cutáneas. En la forma larvada, es posible lograr la sobrevivencia de algunos niños mediante cuidados especiales. La forma tardía tiene mucho mejor pronóstico. Todos los casos publicados en la literatura nacional pertenecen a la forma grave y han fallecido poco después de nacer.

Tratamiento: No existe hasta el momento ninguno efectivo, ni específico. Se reduce a los cuidados propios de todo niño prematuro, a la limpieza de la piel y a la prevención de las infecciones, de puerta de entrada cutánea. También se ha aconsejado la vitamina A, que usamos en nuestro paciente durante largo tiempo, sin inconvenientes.

En nuestro caso, hemos empleado la cortisona; por su acción inhibidora de la hiperreactividad celular y limitadora de la formación de tejido colágeno cicatricial, además de su efecto favorable sobre varias dermatopatías de origen desconocido (dermatitis exfoliativa, escleroderma, dermatomiositis, etc.), nos pareció que podría tener indicación en nuestro enfermo. Los resultados observados no han sido todo lo espectaculares que son, en general, los efectos de la cortisona en muchas afecciones cutáneas, pero tampoco podríamos negar en forma absoluta la posibilidad que esta hormona haya influido en la sobrevivencia de nuestro paciente.

CASO CLÍNICO

R. C. A. (Obs. Cl. N° 130111).

Antecedentes hereditarios: Padre de 29 años, aparentemente sano, R. Kahn (—). Madre de 25 años, aparentemente sana, R. Kahn (—). No hay consan-

guinidad entre ambos padres. Han tenido 4 hijos: 1 de ellos de 2 años, está vivo y es sano, los otros 2 han fallecido a los 2 y 8 meses de edad, respectivamente, por Trastornos Nutritivos Agudos. El 4° hijo es el presente. No acusa abortos. Ninguno de los otros 3 hijos ha presentado anomalías de la piel al nacer, ni tampoco hay antecedentes de otro caso semejante en la familia.

Antecedentes personales: Nacido en parto prematuro a los 7½ meses, sin causa aparente. Nació en el domicilio y el parto fué espontáneo, atendido por matrona. Tuvo asfixia leve al nacer. No se pesó.

Enfermedad actual: Es traída al Hospital "Roberto del Río", a las pocas horas de nacida, porque le notan la piel gruesa en su totalidad y con grietas profundas de color rojo.

Examen físico: Recién nacida, de sexo femenino, con peso de 2.080 gr. y talla de 46 cm. No regula la temperatura (ingresa fría). Al examen general, llama la atención su aspecto monstruoso. La piel se presenta engrosada, de superficie lisa, consistencia firme y color amarillo (como de papel celofán), sin permitir hacer pliegues. La epidermis se desprende, constituyendo láminas córneas de distinto tamaño, sin producir hemorragia. Entre las láminas se observan grietas, más o menos profundas, de color rojo vivo. Llama la atención la absoluta falta de lanugo y de pelos en las cejas (Fig. 1).

La niña tiene escasa vitalidad, carece de movimientos espontáneos y toma una posición completamente pasiva. La respiración es regular, superficial. Hay cierta rigidez de las extremidades. Los reflejos de succión y deglución están presentes, pero el primero de ellos está muy dificultado, por las escamas córneas y las grietas que rodean la boca.

Cráneo redondeado, pequeño, algo aplanado en la parte posterior. Fontanelas abiertas, pequeñas, deprimidas. Sutures un poco separadas. Ojos: ectropión bilateral de ambos párpados; carece de cejas y de pestañas. Oídos: pabellón poco desarrollado, el conducto auditivo está obstruido. Nariz: poco desarrollada, orificios nasales semi-obstruidos. Boca: proyección de los labios hacia adelante en forma de "hocico de pescado", labios rígidos con numerosas grietas profundas a nivel de la porción mucosa. Paladar: ojival. Cuello y columna: nada de especial. Tórax: Corazón: ruidos normales, algo apagados. Pulmones: respiración superficial, sin ruidos patológicos. Abdomen: depresible. Cordón umbilical en buenas condiciones. No se palpan vísceras. Región ano-genital: edema pubiano. Extremidades: dedos pequeños, con sus extremos aguzados, uñas poco desarrolladas.

Diagnóstico de ingreso: Prematuridad. Ictiosis Fetal.

Evolución: Se le indica alimentación con leche humana, siguiendo el esquema empleado en el Servicio de Prematuros, Terramicina (30 mgr. por kg.-peso). Cortisona (37½ mgr. diarios), vitamina A (20.000 U. diarias) y aseo de la piel con vaselina salicilada al 2%.

Figura 1. — Fotografía de la niña recién nacida. Nótese la piel tensa y brillante, como papel de celofán, con numerosas grietas y el desprendimiento de la epidermis en forma de escamas. Ectropion de los párpados y eversion de los labios, que dejan las encías al descubierto. Falta el lanugo y los pelos de las cejas.

La niña permanece en estado grave durante los 3 primeros días de su vida, presentando como afección intercurrente una conjuntivitis supurada (cultivo positivo para el B. de Morax-Axenfeld), que se trató con colirio de penicilina-estreptomizina. Posteriormente comienza a mejorar lentamente su estado general y a mostrar, poco a poco, mayor vitalidad. La alimentación, que se hacía por medio de una sonda de polietileno, puede realizarse por succión espontánea ya a la semana de edad, aunque con cierta dificultad (por la rigidez de los labios) y con tendencia a la cianosis (por la obstrucción nasal). La piel se desprende en gruesas y duras láminas, como escamas, en toda la superficie del cuerpo, dejando por debajo una nueva capa de piel más fina, de color rojo y de apariencia más normal. El examen histológico de las escamas, permitió comprobar que estaban constituidas por la capa córnea de la piel, sin ninguna estructura citológica, aumentada en más de 10 veces de su grosor normal; llama la atención que las laminillas córneas que forman esta capa permanecen unidas constituyendo un solo block, sin disgregarse en múltiples finas laminillas, como sucede en la piel normal (Fig. 2). Las grietas de la piel, antes descritas, que han adquirido

Figura 2. — Corte histológico de una escama cutánea. Se observa la capa córnea de la epidermis, sin ninguna estructura citológica, aumentada en más de 10 veces del grosor normal. Llama la atención que las laminillas córneas de esta capa permanecen unidas constituyendo un solo block, sin disgregarse en múltiples laminillas, como ocurre en la piel normal.

mayor profundidad a nivel de las superficies de flexión de las grandes articulaciones de los miembros, van cicatrizando lentamente.

A los 15 días de edad, la niña ya puede llorar y succionar con fuerzas, habiéndose eliminado casi totalmente la capa córnea de la piel con que había nacido, quedando sólo gruesas escamas firmemente adheridas en la frente, regiones periorificiales de la cara y en los pabellones auriculares. Había ido eliminando, una a una, todas las uñas de las manos y de los pies (Fig. 3).

El tratamiento a base de antibióticos y cortisona se mantuvo por 30 días, quedando con posterioridad solamente con vitamina A y aseo de la piel con vaselina salicilada. El estado general sigue mejorando paulatinamente. El peso, que había descendido hasta 1.800 gr., permaneció estacionario por 15 días y luego la curva de peso tomó un curso ascendente; recuperó el peso de nacimiento a los 32 días, para luego seguir progresando en forma lenta pero regular. La alimentación con leche humana exclusiva se mantuvo por 2 meses, complementada con vitaminas C y D; en seguida se hizo cambio paulatino a Eledón, el que se concentró con Nesmida al 1%, para aumentar el aporte de albúmina.

Es interesante señalar que la nueva piel, que quedó después de ser eliminada totalmente la gruesa capa córnea original, tomó nuevamente un aspecto apérgaminado y fué, a su turno, también eliminada. Este fenómeno descrito se repitió varias veces, pero en cada cambio sucesivo, la epidermis iba siendo más delgada y la piel tomaba un aspecto más cercano del normal. En el curso del tercer mes de su estada presentó una anemia, la que fué corregida con una serie de 3 trans-

Figura 3. — Aspecto de la niña a los 15 días de edad. Puede apreciarse un marcado enflequecimiento, con respecto a la fotografía anterior y la eliminación de la epidermis en forma de grandes escamas, constituidas por la capa córnea muy engrosada. Se han caído todas las uñas.

fusiones de sangre. Permaneció hospitalizada durante 5 meses, siendo dada de alta con un peso de 4.100 gr. y con una alimentación a base de leche de vaca con 3% de maicena y 5% de azúcar. Durante toda su estada hospitalaria recibió vitamina A en dosis de 20.000 U. diarias, sin observarse ninguna alteración en los controles radiológicos de los huesos. Durante su larga permanencia en el Servicio presentó numerosos cuadros infecciosos intercurrentes, en especial conjuntivitis y bronquitis a repetición, una vez complicada de bronconeumonía, las que cedieron a diversos antibióticos. También contrajo una varicela en el Servicio de Lactantes, a los 3 meses de edad, la que evolucionó en forma atípica por las características especiales de su piel.

La niña ha seguido controlada en el Consultorio N° 12 "San Cristóbal" y en el Hospital "Roberto del Río" por nosotros mismos, habiendo concurrido a las edades de 7, 10 y 12 meses. Se ha mantenido en buenas condiciones generales y se alimenta bien, pero ha subido poco de peso. En el último control, al año de edad, pesaba 5.600 gr. y tenía una talla de 70 cm., el estado nutritivo era francamente deficiente y la estática bastante atrasada (apenas era capaz de sentarse con apoyo y no se paraba). La piel siempre es anormal, presentando una epidermis seca y engrosada, que se descama en láminas finas. Persiste ectropion palpebral y cierta rigidez de las extremidades.

Nota: Estando redactada esta comunicación, nos hemos impuesto del fallecimiento de la niña al año tres meses de edad, a causa de una bronconeumonía.

RESUMEN

Se presenta un caso de Ictiosis Fetal Grave en una niña prematura, nacida con

un peso de 2.080 gr. Fué tratada con antibióticos, cortisona y vitamina A. Aun cuando este tratamiento no logró producir una mejoría completa del cuadro clínico, por lo menos ha permitido la supervivencia de la niña por más de un año. Este hecho es digno de destacarse, ya que esta enfermedad produce una mortalidad prácticamente del 100% en los primeros días de la vida.

SUMMARY

ICHTHYOSIS FETALIS GRAVIS.

A case of Ichthyosis Fetalis Gravis in a premature female, born with a body weight of 2.080 gr., is reported. She was treated with antibiotics, cortisone and vitamin A. Even though with this treatment we have not obtained a complete improvement of the clinical picture, at least it has granted the survival of the girl more than one year. This fact must be detached, if we consider that this condition has practically a mortality rate of 100% in the first few days of life.

BIBLIOGRAFÍA

- 1.—ARCE, G. — "Patología del Recién Nacido". Vol. 3. Ed. Albus. Santander, 1950.
- 2.—BUSTAMANTE, W.; TEJEDA, M. y SOCIAS, G. "Ichthyosis Fetal Grave". Rev. Chilena de Ped. 20:111, 1949.
- 3.—GAETE, V. — Comunicación personal.
- 4.—GANTES, R. — "Dos lesiones cutáneas raras en el recién nacido: Induración Cutánea Durable del recién nacido e Ichthyosis Congenita". Bol. de la Clin. Obst. Univ. 17:129, 1950.
- 5.—POTTER, E. — "Pathology of the Fetus and the New-born". The Year Book Publ. Inc. Chicago, 1952.