

## Ictiosis laminar: a propósito de un caso

### Lamellar ichthyosis: apropos a case

María del Carmen Seijas Sende<sup>1\*</sup>

Dianelizabet Deborah Barreto Palomino<sup>2</sup>

Liana López Luis<sup>2</sup>

Inés María de la Rosa Fuentes<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Pediátrico “Borras- Marfán”. La Habana, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Universitario Clínico Quirúrgico “Manuel Fajardo”. La Habana, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [mcseijas@infomed.sld.cu](mailto:mcseijas@infomed.sld.cu)

#### RESUMEN

Las genodermatosis son enfermedades genéticas de la piel, que se presentan desde el nacimiento o en los primeros años de la vida. La ictiosis laminar se caracteriza por trastornos en la queratinización o cornificación, con un patrón de herencia autosómica recesiva. Se presenta paciente masculino de 2 años de edad, con antecedentes natales de bebé colodión. Al examen físico presenta lesiones generalizadas caracterizadas por escamas grandes color marrón, unidas en el centro y con bordes elevados, hiperlinealidad de palmas y plantas y alopecia del cuero cabelludo. Se diagnostica ictiosis laminar y se comienza tratamiento. Esta enfermedad debe ser considerada al momento de realizar el diagnóstico diferencial con otras ictiosis, para aplicar la terapéutica adecuada. Se presenta el caso por lo poco frecuente de esta entidad en nuestro medio y la importancia de realizar el diagnóstico de certeza.

**Palabras clave:** genodermatosis; ictiosis laminar; herencia autosómica recesiva.

#### ABSTRACT

Genodermatoses are genetic skin diseases presenting since birth or in the first years of life. Lamellar ichthyosis is characterized by keratinization or cornification disorders with an autosomal recessive inheritance pattern. A case is presented of a male two-year-old patient

with a newborn history of collodion baby. Physical examination found generalized lesions characterized by large brown scales united in the center and with raised edges, palmar and plantar hyperlinearity, and scalp alopecia. Lamellar ichthyosis was diagnosed and treatment started. This condition should be considered when making the differential diagnosis of other ichthyoses, so that the appropriate treatment is applied. The case is presented due to the low frequency of this condition in our environment and the importance of making an accurate diagnosis.

**Keywords:** genodermatosis; lamellar ichthyosis; autosomal recessive inheritance.

Recibido: 23/07/2019

Aceptado: 15/08/2019

## Introducción

Las genodermatosis son enfermedades genéticas de la piel, que se presentan desde el nacimiento o en los primeros años de la vida.<sup>(1, 2)</sup>

Las ictiosis representan el 0,11 % de las consultas dermatológicas, y constituyen el 50 % de las genodermatosis. Según la forma clínica su incidencia varía de 1:200.000 y 1:300.000 nacimientos. Son más frecuentes en varones, con una proporción de 9:1. Predominan en niños y adolescentes, principalmente durante los primeros 10 años de vida.<sup>(3)</sup>

La ictiosis laminar se caracteriza por trastornos en la queratinización o cornificación. Con un patrón de herencia autosómica recesiva.<sup>(1,2)</sup> A pesar de ser una dermatosis muy rara la prevalencia mundial estimada está entre 1:200.000 y 1:300.000 nacidos vivos.<sup>(1)</sup>

Se caracteriza por escamas grandes, de tipo laminar, sueltas o despegadas en su periferia y adheridas por el centro, de color blanco-amarillento o castaño. Es posible que el eritema sea leve o que no exista. En casos graves el engrosamiento y la rigidez de la piel producen ectropión. Puede haber eclabio, alopecia cicatrizal, distrofia ungueal e hipohidrosis. Hay queratodermia palmoplantar.

El padecimiento dura de por vida, la cara suele ser eritematosa y brillante, y los pabellones auriculares tienen aspecto momificado. Con la edad desaparece el eritema y queda descamación y un engrosamiento de la piel con aspecto verrugoso en el cuello, en la cicatriz umbilical o en las areolas. Puede haber mejorías transitorias. Se observan alteraciones

ungueales y de la piel cabelluda, tales como eritema, escamas y pelo seco. La sudoración está disminuida y puede haber hiperpirexia, que puede estar aumentada en las palmas, las plantas y los pliegues. En general hay intolerancia al calor. Se ha encontrado relación con alteraciones oculares, talla baja, retraso mental y malformaciones esqueléticas y viscerales.<sup>(3)</sup>

### Caso clínico

Paciente masculino de 2 años de edad, procedente de Ciego de Ávila, Cuba, con antecedentes natales de bebé colodión, nacido a las 39,8 semanas, con peso y talla adecuado para su edad gestacional, y un Apgar 9/9. Sin antecedentes familiares de enfermedad dermatológica, ni de consanguinidad, acude a la consulta de Dermatología de nuestro centro pues la mamá refiere que a pesar de los tratamientos impuestos con esteroides tópicos no observa mejoría.

Al examen físico se observa un paciente con fototipo cutáneo III, que presenta lesiones generalizadas caracterizadas por escamas grandes, color marrón, unidas en el centro y bordes elevados, que dan lugar a fisuras superficiales con apariencia de “lecho de un río seco.” Presenta tirantes faciales y provoca ligero ectropión (Figs. 1 y 2).



**Fig. 1** - Lesiones generalizadas caracterizadas por escamas grandes, color marrón.



**Fig. 2** – Escamas de color marrón localizadas a nivel de la región frontal.

Además, presenta hiperlinealidad de palmas y plantas y alopecia del cuero cabelludo con distribución periférica (Fig. 3).



**Fig. 3** – Escamas de color marrón, de bordes elevados y alopecia de cuero cabelludo.

Se acompaña de hipohidrosis e intolerancia al frío y al calor extremo.

Se discute el caso en colectivo y se determina el diagnóstico de ictiosis laminar. Se explican a los familiares las características de esta enfermedad y se comienza tratamiento.

## Comentarios

Existen opiniones divergentes acerca de la ictiosis laminar. A pesar de que se encuentra descrito en la literatura que se trata de una genodermatosis que se observa más en países con alto índice de consanguinidad como Egipto,<sup>(2)</sup> en nuestro caso no existe este antecedente.

Se hace referencia a que los casos que presentan ictiosis laminar tienen antecedentes de índice de prematuridad elevado, y con frecuencia, retraso somático, lo que puede ocasionar en los pacientes baja talla al llegar a la etapa adulta.<sup>(4)</sup> El presente caso fue producto de un embarazo a término, con un peso y talla adecuado para su edad gestacional. En el momento del diagnóstico el paciente tenía una talla acorde para su edad.

Las anomalías histopatológicas no fueron diagnósticas. Una hiperqueratosis ortoqueratósica masiva cubre una epidermis acantósica, e hipogranulosis, a veces con hiperplasia psoriasiforme o papilomatosa.<sup>(5)</sup> Es importante tener en cuenta que, aunque la histopatología pueda resultar un tanto inespecífica, la clínica nos ayuda a excluir otros diagnósticos en los que se pudiera pensar en este tipo de pacientes.<sup>(6)</sup>

En estos momentos el paciente se encuentra en tratamiento con baños emolientes y cremas hidratantes para mejorar el estado de la piel y así evitar complicaciones que se puedan sobreañadir y muestra una notable mejoría clínica de las lesiones. Se mantiene seguimiento en consulta.

Se indicó además, interconsulta con Psicología para los padres.

Es importante explicar a la familia las características de esta enfermedad para que pueda contar con herramientas que les permita un mejor manejo de la misma.

## Referencias bibliográficas

1. Richard G, Ringpfeil F. Ictiosis, eritroqueratodermias y enfermedades relacionadas. En: Bologna J, Schaffer J, Cerroni L, editores. Dermatología. 4 ed. EE.UU.: Elsevier; 2019. p. 1584-5.
2. Fleckman P, DiGiovanna J. La Ictiosis. En: Goldsmith L, Katz S, Gilchrest B, Paller A, Leffell D, Wolff K, editores. Fitzpatrick Dermatología en Medicina General. 8 ed. España: Panamericana; 2013. p. 520-1.
3. Arenas R. Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. 5 ed. México: Mac Graw Hill; 2013.

4. Victoria J. Genodermatosis. En: Falabella R, Victoria J, Barona M, Dominguez L, editores. Fundamentos en Medicina-Dermatología. 7 ed. Colombia: CIB; 2015. p.519.
5. Wolff K, Johnson R, Saavedra A. Fitzpatrick Atlas de Dermatología Clínica. 7 ed. México: Mc Graw Hill; 2013.
6. James DW, Berger GT, Elston MD. Andrews Diseases of the skin. Clinical Dermatology. 10th ed. New York: Elsevier; 2006.

### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de interés con la elaboración de este documento.

### **Contribución de los autores**

María del Carmen Seijas Sende (seguimiento del paciente desde la primera consulta, redacción del artículo y revisión final del mismo).

Dianelizabet Deborah Barreto Palomino (seguimiento del paciente y participación en la redacción del artículo).

Liana López Luis (realización de la historia clínica del paciente y búsqueda bibliográfica).

Inés María de la Rosa Fuentes (búsqueda bibliográfica).