

## **Parto por cesárea como método para evitar infección neonatal en genodermatosis**

### **Cesarean Delivery as a Method to Avoid Neonatal Infection in Genodermatosis**

Yamirka Ramírez Hidalgo<sup>1</sup> <https://orcid.org/0000-0002-0766-6345>

Yordania Velázquez Avila<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

Carmen Rosa Rodríguez Valenciano<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0001-6141-7780>

<sup>1</sup>Hospital General Docente “Dr. Ernesto Guevara de la Serna”. Las Tunas, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”. Las Tunas, Cuba.

<sup>3</sup>Departamento Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba.

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

#### **RESUMEN**

**Introducción:** Las genodermatosis que presentan alteraciones epidérmicas desde el nacimiento, tales como la epidermolísis ampollar y la ictiosis laminar, constituyen un riesgo para el desarrollo de infecciones neonatales.

**Presentación de caso:** Se presentan dos casos, cuyos padres aun conociendo los riesgos genéticos de su descendencia deciden reproducirse. Las gestantes fueron seguidas hasta el término del embarazo por un equipo multidisciplinario, momento en que se decide realizar a las madres el parto por cesárea para evitar los riesgos de infección neonatal. Aunque en ambos casos los hijos presentaron lesiones de piel desde el nacimiento, que se correspondían con la genodermatosis familiar, no se reportaron infecciones neonatales.

**Conclusiones:** Se presentan los casos por la importancia de este procedimiento para evitar las infecciones neonatales en este tipo de pacientes.

**Palabras clave:** genética médica; enfermedades de la piel; genodermatosis; epidermolísis ampollar; ictiosis laminar.

## ABSTRACT

**Introduction:** Genodermatoses presenting epidermal alterations from birth, such as epidermolysis bullosa and lamellar ichthyosis, constitute a risk for the development of neonatal infections.

**Case report:** Two cases are reported. These parents decided to reproduce, even knowing the genetic risks for their offspring. The pregnant women were followed up until the end of the pregnancy by a multidisciplinary team, when it was decided to performe cesarean section to avoid the risks of neonatal infection. Although in both cases the children had skin lesions from birth, corresponding to family genodermatosis, no neonatal infections were reported.

**Conclusions:** The cases are reported due to the importance of this procedure to avoid neonatal infections in this type of patients.

**Keywords:** medical genetics; skin diseases; genodermatosis; bullous epidermolysis; lamellar ichthyosis.

Recibido: 15/06/2021

Aprobado: 23/08/2021

## Introducción

Las genodermatosis son un grupo de afecciones clínicas muy heterogéneas, cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anejos. Tienen como elemento común su condicionamiento genético.<sup>(1)</sup> Las genodermatosis que presentan alteraciones epidérmicas desde el nacimiento, tales como la epidermolísis ampollar que muestra ampollas que se forman con el rose de la piel y la ictiosis laminar que muestra eritrodermia, constituyen un riesgo para el desarrollo de infecciones neonatales.

La epidermolísis ampollar hereditaria (EA) [ORPHA [79361](#)] agrupa una serie de trastornos caracterizados por la formación recurrente de ampollas como resultado de una fragilidad estructural de la piel y de otros tejidos seleccionados. Esta afección se transmite de padres a hijos. La EA es una enfermedad de muy baja prevalencia, por lo que existen

pocos estudios epidemiológicos al respecto. Su incidencia se estima en aproximadamente uno de cada 50 000 nacimientos.<sup>(2,3)</sup>

Las ictiosis (ORPHA [79354](#)) hereditarias son un grupo heterogéneo de afecciones caracterizadas por la presencia de escamas e hiperqueratosis en todo el cuerpo, a menudo están asociadas con la inflamación de la piel.<sup>(4)</sup> Tienen una prevalencia de 1: 200 000-300 000 nacimientos en los EE.UU.<sup>(5)</sup> Según la clasificación establecida por un consenso de expertos, las ictiosis deben clasificarse según el aspecto clínico de la piel y subdividirse en dos grupos principales: ictiosis no sindrómicas e ictiosis sindrómicas, en las que existen anomalías extracutáneas potencialmente graves.<sup>(6)</sup> Entre las ictiosis que cursan con manifestaciones eritodérmicas desde el nacimiento se encuentran: ictiosis recesiva ligada al cromosoma X, eritrodermia ictiosiforme congénita, ictiosis en Arlequín, ictiosis epidermolítica, ictiosis en confeti, queratodermia por alteración de la lorricrina, eritroqueratodermia variable, ictiosis laminar, siendo esta última la más frecuente.<sup>(7)</sup>

En Cuba, aunque se han realizado pocos estudios poblacionales, relacionados con las genodermatosis, se pueden citar algunos autores como *Dorticós* y otros, quienes realizaron un estudio de caracterización en 10 hospitales de la Habana, durante el período comprendido entre 1980 y 1986. Ellos describieron la presencia de epidermolísis ampollar (4,8 %) e ictiosis (37,7 %).<sup>(8)</sup> En la población de Las Tunas estas enfermedades representan el 6,82 % y 2,27 % respectivamente, dentro de las familias con genodermatosis registradas.<sup>(9)</sup>

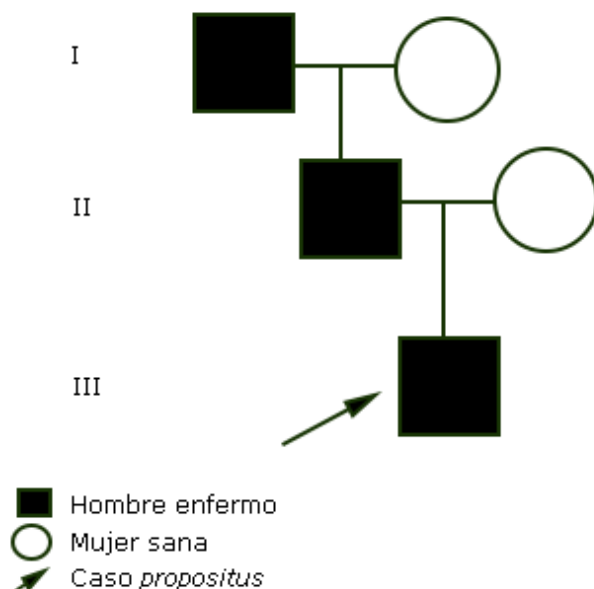
Se decide dar seguimiento a estas gestantes durante su embarazo y demostrar la utilidad del parto por cesárea para evitar los riesgos de infecciones neonatales.

## Presentación de casos

### Primer caso

Paciente masculino de 24 años de edad, que tiene antecedentes de padecer epidermolísis ampollar simple generalizada, para lo cual lleva seguimiento en consulta de genodermatosis del Departamento Provincial de Genética Médica Provincial de Las Tunas, provincia oriental de Cuba. Acude con su pareja porque han decidido reproducirse. Se les ofrece consejería genética y aun así mantienen su decisión. Se realiza el

seguimiento del embarazo por un equipo multidisciplinario que conforma la consulta de genodermatosis (dermatólogo, genetista, médico de familia, ginecobstetra y psicólogo). Se realizó el árbol genealógico a la pareja (Fig.1).



**Fig. 1** - Árbol genealógico de familia con epidermólisis ampollar simple generalizada, con patrón de herencia autosómica dominante.

Al término del embarazo se decide realizar parto por cesárea para evitar posibles infecciones neonatales si el recién nacido (RN) nace con la enfermedad.

Al nacimiento el RN masculino, de raza blanca, presenta un peso de 3200 g y apgar 9/9, sin complicaciones. A las pocas horas se detecta la presencia de ampollas en zonas de roce y se decide pasarlo a la sala de cuidados neonatales.

- Antecedentes patológicos familiares del RN: EA simple generalizada (padre)
- Examen dermatológico: Cuadro cutáneo polimorfo, diseminado en zonas de roce (fundamentalmente en codos, rodillas, manos y pies) dado por lesiones eritematoampollocostrosas, y presentaba pérdida de algunas uñas (Fig. 2).



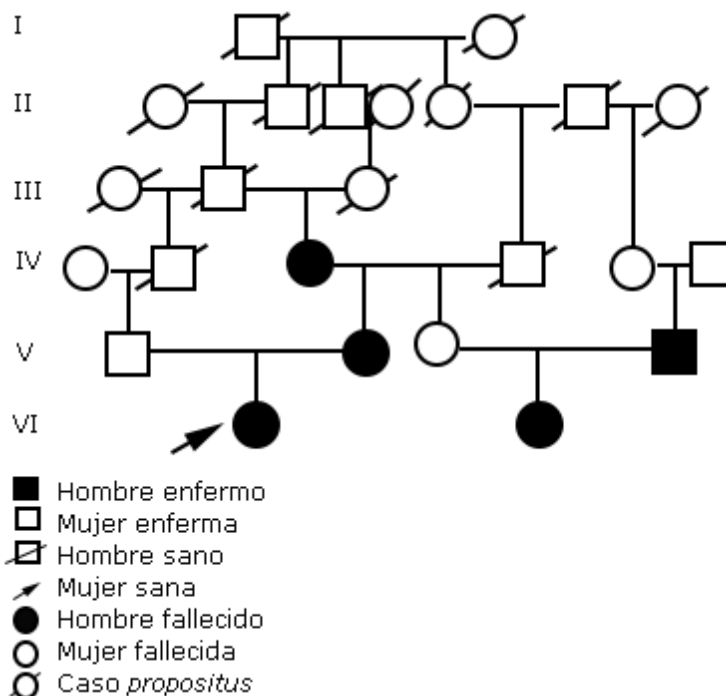
**Fig. 2** - Lesiones de epidermolisis ampollar.

Los estudios complementarios hematológicos, e histoquímicos realizados se mantuvieron con resultados dentro de los parámetros normales. Con los antecedentes familiares y el cuadro clínico presentado por el RN se pudo diagnosticar EA simple generalizado. En el período evolutivo no se constató presencia de infección de piel, ni sepsis neonatal.

Dentro de la conducta terapéutica se realizó educación a la familia en relación la necesidad de evitar traumatismos, evitar el uso de ropas elásticas o que ejerzan presión sobre la piel, extremar las medidas higiénicas, y mantener la lactancia materna exclusiva. Se realizó el tratamiento tópico de las lesiones en estado ampollar, mediante el uso de fomentos de solución salina. En estado agudo se recomendó el uso de soluciones de violeta genciana acuosa y en estado crónico, de ungüentos tales como neobatín y predneomin. Se indicó vitaminoterapia oral.

## Segundo caso

Paciente femenina de 20 años de edad, que tiene antecedentes de padecer ictiosis laminar, para lo cual lleva seguimiento en la consulta de Genodermatosis del Departamento Provincial de Genética Médica Provincial de Las Tunas. Acude con su pareja (que es familiar, como resultado de un matrimonio consanguíneo) porque han decidido reproducirse. Se les ofrece consejería genética y aun así mantienen su decisión. Se realiza el seguimiento del embarazo por el equipo multidisciplinario que conforma la consulta de genodermatosis. Se realizó el árbol genealógico a la pareja (Fig. 3).



**Fig. 3** - Árbol genealógico de familia con ictiosis laminar, con patrón de herencia autosómico recesivo.

Al término del embarazo se decide realizar parto por cesárea para evitar posibles infecciones neonatales, si el RN nace con la enfermedad.

Al nacimiento, el RN es femenino, color de piel blanca, presenta un peso de 3550 g y apgar 9/9. Desde el nacimiento el RN presenta lesiones en piel de aspecto eritematoescamosas, en forma de membrana fina y se decide atenderlo en la sala de cuidados neonatales. Dio lugar posteriormente a un cuadro eritrodérmico.

- Antecedentes patológicos familiares del RN: Ictiosis laminar (madre).
- Examen dermatológico: Cuadro cutáneo polimorfo, generalizado, dado por lesiones eritematoescamosas de tipo eritrodérmicas y presencia de eclabio (Fig. 4).



**Fig. 4** - Lesiones de ictiosis laminar, presentes desde el nacimiento. RN con 15 días de nacido.

Los estudios complementarios hematológicos, e histoquímicos realizados, se mantuvieron con resultados dentro de los parámetros normales. Con los antecedentes familiares y el cuadro clínico presente en el RN se pudo diagnosticar ictiosis laminar. En el período evolutivo no se constató presencia de infección de piel, ni sepsis neonatal.

Como conducta terapéutica se realizó educación a la familia en relación con la necesidad de evitar traumatismos, extremar las medidas higiénicas y mantener la lactancia materna exclusiva. En el tratamiento tópico de las lesiones se aplicaron sustancias emolientes en capa fina 2 veces al día. Se indicó vitaminoterapia oral.

El RN no presentó infecciones neonatales.

## Discusión

Existen tres subtipos básicos de EA de acuerdo con las proteínas de la membrana basal de la piel o las proteínas desmosómicas de adhesión celular que estén afectadas:<sup>(10)</sup>

La EA simple generalizada [ORPHA [79399](#), OMIM [131900](#)] conocidas anteriormente como epidermólisis ampullosa simple tipo Kobner (EAS-K) es un subtipo basal generalizado de la epidermólisis ampullosa simple, caracterizado por ampollas no herpetiformes y erosiones que aparecen en las zonas de fricción. Con patrón de herencia

autosómico dominante está causada por mutaciones dominantes negativas en los genes KRT5 (12q13.13) o KRT14 (17q12-q21), que codifican para la queratina 5 y la queratina 14, respectivamente. Se ha descrito una prevalencia de 1:35 000 individuos.<sup>(11,12)</sup>

Se presenta desde el nacimiento, o en la infancia temprana con ampollas tensas de predominio en zonas acrales y/o zonas de roce o fricción, incluida la cavidad oral. Estas ampollas dejan cicatrices con cambios de pigmentación o atróficas, y en las formas generalizadas hay quistes de miliom y alteraciones ungueales o dentarias. Sin embargo, rara vez se encuentra afectación sistémica en el tracto genitourinario, gastrointestinal y respiratorio, u ocular.<sup>(11)</sup> En el caso presentado, para el diagnóstico de EA simple generalizada, fue importante conocer el antecedente familiar del padre, de EA simple; el árbol genealógico, que mostró un patrón de herencia AD y el cuadro ampollar presentado en el RN desde el nacimiento.

La ictiosis laminar [ORPHA [313](#), OMIM [612281](#)] es de herencia autosómica recesiva (AR), La mayoría de las mutaciones se localizan en el gen *TGMI*, que codifica la transglutaminasa 1, una proteína que participa en la formación de la envoltura celular epidérmica cornificada. El gen *ABCA12* codifica un transportador de membrana dependiente de ATP (ABC) implicado en el transporte de lípidos, el gen *ALOX12B* codifica la araquidonato 12 (R)-lipoxigenasa, que participa en el metabolismo lipídico, y el gen *NIPAL4* probablemente codifica un receptor de membrana, localizado en el cromosoma 5q33. La prevalencia se estima en 1 - 9:1 000 000 de individuos.<sup>(13,14)</sup>

El niño nace envuelto en una membrana adherente, que puede ser gruesa o fina, y suele presentar ectropión, eclabio. Meses más tarde aparecen placas queratodérmicas generalizadas de gran tamaño, con queratodermia palmoplantar, hipohidrosis y puede haber alopecia cicatrizal. Se observa en familias endogámicas y consanguíneas.<sup>(11)</sup> En el caso que se presenta, con el antecedente familiar, el patrón de herencia mostrado en el árbol genealógico, presencia de matrimonio consanguíneo y cuadro dermatológico dado por la presencia de una membrana fina eritrodérmica desde el nacimiento, se realizó el diagnóstico de ictiosis laminar recesiva.

En ambos casos presentados el riesgo de infección era alto, dado que presentaron alteraciones estructurales de la epidermis. En la EA simple generalizada el paciente presentó ampollas desde el nacimiento y en la ictiosis laminar recesiva presenta lesiones



eritrodérmicas. En ambos casos estas lesiones constituyeron las puertas de entrada potencial para desarrollar infecciones de piel e infección neonatal.

El parto por cesárea es un método quirúrgico para el nacimiento de un bebé ante situaciones como:

- Problemas de salud de la madre.
- Embarazo múltiple de la madre.
- Tamaño o posición del bebé.
- Salud del bebé en peligro.
- El parto no avanza como debe ser.<sup>(15)</sup>

En ambos casos presentados se optó por este método con la finalidad de reducir el riesgo de infección y como se mostró en la evolución de ambos, ninguno llegó a manifestar infección neonatal.

## Conclusiones

El parto por cesárea mostró ser un método útil para evitar infecciones neonatales en genodermatosis, que pueden presentar alteraciones epidérmicas al nacimiento, tales como la epidermolísis ampollar y la ictiosis laminar.

## Referencias bibliográficas

1. William J, Timothy B, Elston D. Genodermatoses and Congenital Anomalies. Clinical Dermatology. Andrews' Diseases of the Skin. 13th ed. Elsevier; 2019. p. 547-86.
2. Orphanet. Epidermolísis ampollosa hereditaria. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2019 [acceso 25/02/2019]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=11387&Disease\\_Search\\_Disease\\_Group=epidermolisis&Disease](https://www.orpha.net/consor/cgibin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=11387&Disease_Search_Disease_Group=epidermolisis&Disease)

3. Lehrer M. Epidermólisis ampollosa. Medline. 2018 [acceso 25/02/2020]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/001457.htm>
4. Orphanet. Ictiosis. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2020 [acceso 25/02/2020]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=11380&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseGroup=ictiosis&Disease\\_Disease\\_Search\\_diseaseType](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=11380&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=ictiosis&Disease_Disease_Search_diseaseType)
5. Navarro SJ, Molina Barrios SJ. Caso de ictiosis laminar en Honduras. Rev Cient Cienc Med. 2018 [acceso 03/07/19];21(2):73-4. Disponible en: [http://www.scielo.org.bo/pdf/rccm/v21n2/v21n2\\_a13.pdf](http://www.scielo.org.bo/pdf/rccm/v21n2/v21n2_a13.pdf)
6. Mazereeuw-Hautier J. Ictiosis hereditarias. Dermatología. 2019 [acceso 03/07/19];53(3):1-13. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/content/emc/51-s2.0-S176128961942815X>
7. Richard G, Ringpfeil F. Ictiosis, eritroqueratodermias y enfermedades relacionadas. Dermatología. Elsevier; 2019. p. 888-923
8. Dorticós Balea A, Zaldivar Vaillant T, Falcón Lincheta L. Frecuencia de los distintos tipos de genodermatosis en Ciudad de la Habana entre los años 1980 y 1986. Digitalización. 2017 [acceso 27/07/2020]. Disponible en: <http://files.sld.cu/digitalizacion-bmn/files/2017/01/S0034-7531.1989.0001.0008.pdf>
9. Velázquez Ávila Y, Morales Solís M, Torres Reyes JE. Caracterización de los pacientes con genodermatosis en Las Tunas, 30 años de estudio. Ciencia e innovación tecnológica. CUBA: Ed. Académica universitaria; 2019.
10. Maldonado Colín G, Durán Mc Kinster C, Orozco Covarrubias L, Palacios López C, Saéz de Ocariz MM, García Romera MT. Epidermólisis ampollosa: nuevos conceptos clínicos y moleculares para clasificación y diagnóstico. Artículo de revisión. Dermatología CMQ. 2016 [acceso 16/05/19];14(4):289-98. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cosmetica/dcm-2016/dcm164f.pdf>
11. Orphanet. Epidermólisis ampollosa simple generalizada. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2012 [acceso 25/02/2019]. Disponible en:

[https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=ES&data\\_id=11425&Disease\\_Disease\\_Search](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=11425&Disease_Disease_Search)

12. Online Mendelian Inheritance in Man. OMIM. Epidermolysis bullosa simple generalized. An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. 2016 [acceso 05/02/2019]. Disponible en: <https://omim.org/entry/131900>

13. Orphanet. Ictiosis lamelar. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. 2016 [acceso 25/02/2019]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=ES&Expert=313](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=313)

14. Online Mendelian Inheritance in Man. OMIM. Ichthyosis congenital autosomal recessive 6; ARCI6. An Online Catalog of Human Genes and Genetic Disorders. 2013 [acceso 05/02/2019]. Disponible en: <https://omim.org/entry/612281>

15. Medline Plus. El parto por csárea. 2019 [acceso 05/02/2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/cesareansection.html>

### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran que no existe ningún conflicto de intereses para la presentación de este documento.