

LESIONES AMPOLLOSAS EN RECIÉN NACIDO COMO MANIFESTACIÓN DE ICTIOSIS

I. García-Salces, V. de Diego Pericas, J. Cortázar Vallet, MP Grasa Jordán, G. Rodríguez, P. Ventura Faci , FJ Carapeto.

Hospital Clínico Universitario " Lozano Blesa", Zaragoza.

INTRODUCCIÓN

- ≠ Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa (EICA): tipo de ictiosis asociado a aparición de ampollas.
- ≠ **Hiperqueratosis epidermolítica** (término histológico; presente en otras dermatosis)
- ≠ 1/300.000 nacimientos.
- ≠ HAD. 50% casos esporádicos (mosaicismo)
- ≠ Comunicado caso de HAR
(Muller FB, Huber M, Kinaciyán T, Hausser I , Schaffrath C, Krieg T, Korge BP, Arin MJ.A human keratin 10 knockout causes recessive epidermolytic hyperkeratosis; Hum Mol Genet,2006 Apr 1;15(7):1133-4)
- ≠ Mayoría de casos presentación en RN (a veces bebé colodión).
- ≠ 6 Subtipos (divididos en presencia/ausencia de hiperqueratosis palmo-plantar)

CLASIFICACIÓN DE LAS ICTIOSIS

INTRODUCCIÓN II

- ✗ Brotes de ampollas contenido seroso, mal olor, no cicatriciales.
- ✗ Despegamiento epidérmico y maceración
- ✗ Afectación palmo-plantar inconstante y moderada.
- ✗ Facies poco afecta (frente, mentón, peribucal)
- ✗ Ausencia de ectropion.

EVOLUCIÓN

- ✗ Mortalidad perinatal elevada por infecciones intercurrentes.
- ✗ Mejoría gradual con la edad: escasas ampollas y predominio de hiperqueratosis.
- ✗ 20% adultos persisten brotes de ampollas con fiebre y sobreinfección (*S. Pyogenes*, *S. Aureus*).

CASO CLÍNICO

- ✗ Recién nacido varón, segundo hijo vivo.
- ✗ Padres sanos, CONSANGUINIDAD de primer grado (ningún familiar afecto)
- ✗ Gestación controlada. Parto eutócico, 38 semanas.

EXPLORACIÓN FÍSICA GENERAL

- ✗ Test de Apgar 9/10
- ✗ Serología TORCHS negativas.
- ✗ Buen estado general y nutricional.
- ✗ Fenotipo normal. Fontanela normotensa.
- ✗ Auscultación cardíaca y pulmonar: normales.
- ✗ Abdomen: no visceromegalias. Cordón umbilical normal.
- ✗ Ortolani y Barlow: negativos.
- ✗ Reflejos, tono muscular y actividad espontánea: normales.

EXPLORACIÓN CUTÁNEA

- ✗ Eritema generalizado.
- ✗ Despegamiento cutáneo en cuello, tronco y extremidades (cara y c. cabelludo inicio el 2º día) dejando superficie brillante y exudativa.
- ✗ Predominio en zonas de roce (Signo de Nikolsky positivo)
- ✗ Afectación palmo-plantar.
- ✗ Mucosas respetadas.
- ✗ Diagnóstico: Sd. Piel escaldada Vs enfermedad ampollosa: interconsulta a dermatología.

EVOLUCIÓN

EVOLUCIÓN

EVOLUCION

EVOLUCIÓN CUTÁNEA

- ✗ Disminución de la exudación (persistente en pliegues).
- ✗ Brotes de ampollas con frecuencia e intensidad decrecientes.
- ✗ Reepitelización rápida.
- ✗ Xerosis y descamación difusa.
- ✗ Hiperqueratosis progresiva de cuero cabelludo y región frontal.

DIAGNÓSTICO AL ALTA

- ✗ Principal:
Epidermolisis ampollosa vs eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa(pendiente resultado histológico)
- ✗ Otros:
 - Deshidratación hipernatrémica
 - Acidosis metabólica.
 - Hiperglucemia.
 - Hipotiroidismo.
 - Insuficiencia cardíaca congestiva.

Tratamiento domiciliario

- ✍ Baño diario en solución de avena, evitando frotar.
- ✍ Hidratación cutánea abundante
- ✍ Ropa holgada sin costuras.
- ✍ Cubrir manos para minimizar rascado.
- ✍ Control por pediatra y dermatólogo.

ESTUDIO HISTOLÓGICO

DIAGNÓSTICO

✎ Manifestaciones clínicas asociadas a histología de hiperqueratosis epidermolítica

✎ ERI TRODERMI A I CTI OSI FORME AMPOLLOSA CONGÉNITA.

EVOLUCIÓN TRAS EL ALTA

FISIOPATOLOGÍA

- ✎ Alteración de la red de filamentos intermedios de queratina en queratinocitos suprabasales-> fragilidad -> formación de ampollas.
- ✎ Recambio celular acortado: queratinización excesiva y anormal.
- ✎ Base genética: mutaciones de genes que codifican queratinas 1 y 10.
- ✎ Mutaciones en queratina 9 (sólo palmo-plantar) en familias con EICA limitada a PP: forma de Vöerner.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL I

✍ Ictiosis ampollar de Siemens

- HAD

- Enrojecimiento y ampollas en áreas de flexión.

Posterior predominio de hiperqueratosis.

- Superficial (estrato córneo): lesión en collarete como " muda de piel"

- Mutación en gen queratina 2e.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL II

✍ Ictiosis hystrix de Curth y Macklin

- HAD (expresión clínica variable)
- Hiperqueratosis en parches, gruesa, gris parduzco, áreas extensoras extremidades.
- No existe formación de ampollas.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL III

⌘ EPI DERMOLISIS AMPOLLOSA (EA)

- Vesículas y ampollas en piel y mucosas.
- Cicatrización anormal.

1- EA simple:

- **Generalizada** (Koebner):
 - Nacimiento o lactancia.
 - Manos, pies, extremidades.
 - Posible hiperqueratosis y erosiones PP.
- **Localizada** (Weber-Cockayne): tardía.
- **Herpetiforme** (Dowling-Meara): mucosa oral/uñas.
- **De Ogna**: tardía.

⌘ 2- EA juntural:

- **Gravis** (Enfermedad de Herlitz)
 - Uñas/ cuero cabelludo/mucosas/dientes
 - Tej. granulación periorifical.
- **Mitis**
 - C. cabelludo-uñas/Erosiones periorificiales.
- **EA generalizada atrófica benigna**.
 - Ampollas extremidades.
 - Uñas/ C.cabelludo/mucosa oral/dientes.

⌘ 3- EA distrófica

- **Dominante**:
 - Cockayne- Touraine
 - > Lactancia/Afectación ungueal/Cicatrices y milios.
 - Pasini:
 - > Nacimiento/Lesiones albopapuloides (color piel, tronco)
- **Recesiva**:
 - Mitis:
 - > Nacimiento/uñas/Poca afectación mucosa.
 - Grave (Hallopeau- Siemens)
 - > Nacimiento/Uñas- dientes-mucosas/sindactilias- deformidades.

CONCLUSIONES

- ⌘ Pendientes de estudio genético.
- ⌘ Diagnóstico prenatal: vellosidades coriónicas (análisis de mutación familiar)
- ⌘ Diagnóstico clínico de ictiosis dificultado por la ausencia de escamas e hiperqueratosis al nacimiento.
- ⌘ Diagnóstico definitivo: histología.
- ⌘ Objetivo inicial primordial: evitar/ tratar infecciones concomitantes (mortalidad).
- ⌘ Tratamiento sistémico: retinoides (acitretino 0,5-1 mg/kg/día: puede favorecer formación de ampollas)
- ⌘ Importancia de la educación de padres en cuidado de la piel.