

Caso clínico

Genodermatosis ictiosiformes, bebé colodión. Informe de un caso y revisión bibliográfica

P. PAREDES LASCANO

Pediatra Neonatóloga. Servicio de Pediatría. Hospital Pelileo-Área de Salud 5. Universidad Técnica de Ambato. Tungurahua, Ecuador

RESUMEN

Las genodermatosis ictiosiformes diseminadas o generalizadas que pueden presentarse desde el nacimiento o en los primeros años de vida son términos que agrupan a un conjunto de trastornos genéticos caracterizados por piel seca, descamación e hiperqueratosis que recuerdan las “escamas de un pez” y reciben el nombre de ictiosis. Existen tres cuadros ictiosiformes que se manifiestan de una forma alarmante en el recién nacido, dos de ellos, el niño de colodión (*colloidon baby*) y la ictiosis en arlequín.

Se describe el caso de un bebé colodión en la región central del Ecuador. Las manifestaciones clínicas fueron: ectropión, eclabium, membrana queratinosa de aspecto apergaminado en todo el cuerpo, epífora, pabellones auriculares deformados, aspecto momificado, alteraciones ungueales, edema y sudoración de palmas y plantas con edema.

Es necesario hacer un seguimiento de la supervivencia a largo plazo de estos niños y con estudios diagnósticos documentar la entidad genotípica aunque fenotípicamente es bien definida⁽²⁾.

Palabras clave: ictiosis; bebé colodión.

ABSTRACT

The genodermatosis disseminated ictiosiformes or widespread that can be presented from the birth or in the first years of life, they are terms that contain to a group of genetic dysfunctions characterized by dry skin, desquamation and hiperkeratosis that you/they remember to those “you scale of a fish” and they receive the ichthyosis name. They exist three squares ictiosiformes that are manifested in an alarming way in the newly born one, two of them, the colloidon baby and the ichthyosis in harlequin.

The case is described of a colloidon baby in the central region of the Ecuador. The clinical manifestations were: ectropion, eclabium, membrane hyperkeratotic of aspect apergaminado in the whole body, epifora, pavilions deformed headphones, mummified aspect, alterations ungueales, edema and sudation of palms and plants.

It is necessary to make a pursuit of the long term survival of these children and with diagnostic studis to document the entity genotípicamente although fenotípicamente is very defined⁽²⁾.

Password: ichthyosis; baby collodion.

Correspondencia: Dra. Patricia Paredes Lascano
Correo electrónico: patypediatra@andinanet.net

© 2007 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León
Éste es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-NoComercial de Creative Commons (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc/2.5/es/>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.



Figura 1. Bebe colodión al segundo día de vida.



Figura 2. Deformidad característica de la cara con ectropión y boca de pez.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de la piel (genodermatosis) pueden manifestarse por distintas alteraciones en la integridad estructural de la epidermis, los anexos cutáneos y el tejido conectivo. Las genodermatosis ictiosiformes son un grupo diverso de enfermedades cutáneas y, hereditarias y adquiridas que comparten la característica fundamental de producir una piel seca y muy descamativa. Se ha sugerido una incidencia de 1 en 300.000 nacimientos. Existen tres cuadros ictiosiformes que se manifiestan de forma alarmante en el recién nacido, dos de ellos, el bebé colodión y la ictiosis en arlequín, son entidades peculiares por su llamativo aspecto clínico, de éstas el feto arlequín es la forma más severa de ictiosis congénita⁽⁷⁾. El bebé colodión (*colloidon baby*) tiene un aspecto patognomónico, suelen ser prematuros y pequeños para su edad gestacional. Su piel es cubierta por una membrana tipo pergamino que le da el aspecto brillante y produce una distorsión de los rasgos faciales, con ectropión y eclabium, aplanamiento de los pabellones auriculares y pseudocontractura de los dedos. En pocos días la membrana tipo pergamino se desprende en grandes hojas, dejando debajo de ellas una piel con escamas finas y eritematosas; las escamas pueden ser de tipo laminar libres o despegadas en su periferia y adheridas en el centro, de color blanco amarillento o castaño. Hay queratodermia palmoplantar y, aunque el estrato córneo histológicamente está engrosado y compacto, la pérdida transepidermica de agua es importante y predispone a la deshidratación hipernatrémica; la

barrera resulta ineficaz, al igual que frente a la invasión de patógenos (gram positivos, *Candida albicans*). Se han descrito casos de neumonía por aspiración intraútero de material escamoso existente en el líquido amniótico⁽⁶⁾; las dos terceras partes de estos lactantes evolucionan hacia tipos diferentes de ictiosis o hacia síndromes descritos, y en el 50% no se hallan antecedentes familiares de ictiosis⁽³⁾.

Caso

Recién nacido a término de sexo femenino, producto de segunda gestación que transcurre sin complicaciones de madre de 37 años, obtenido por parto eutócico. Madre de 37 años sin antecedentes de parentesco con el padre ni existían antecedentes de ictiosis en familiares de los progenitores. Antropometría: peso: 2.450 g, talla: 49 cm, PC: 33,5 cm, APGAR: 8-9, edad gestacional somatoneurológica: 37 semanas. Al examen físico muestra: epífora, llanto vigoroso (Fig. 3), de aspecto barnizado, rubicundo, envuelto por una membrana, a través de la cual se observan grietas en tórax y extremidades, edema en plantas y palmas (Fig. 1). RN presenta olor característico. En las orejas los pabellones dismórficos de implantación baja, ectropión bilateral, eclabium que provoca abertura permanente de la boca, nariz en silla de montar (Fig. 2), las uñas convexas y finas, genitales femeninos cuyos labios mayores no cubren los menores, las manos y los pies adoptaban una posición en semiflexión (Fig. 3).

Al examen neurológico muestra Pletcher 3, actitud y postura en flexión, arcaicos patentes.



Figura 3. Aspecto físico de un bebé colodión.

Por el nivel de complejidad de nuestra Unidad de Salud y la falta de recursos de los padres no se realizaron exámenes específicos, se indica lactancia materna, uso de jabón antiséptico y emoliente cada 3-4 horas. La evolución de RN es favorable, es dado de alta al tercer día de vida con indicaciones; acude a consulta externa a los dos meses de edad y se observa buen estado general con adecuada ganancia ponderal y DPM, mejora evidente de lesiones cutáneas con evidencia de piel seca con alguna placa hiperqueratósica en tórax y cuero cabelludo.

DISCUSIÓN

La primera descripción del bebé colodión se debe a Seligman en 1841, pero son Halloperau y Watlet en 1892 quienes acuñan el término⁽⁹⁻¹¹⁾. El término colodión procede del griego y significa pegajoso.

En los casos del bebé colodión que curaron sin secuelas, Rangunath y cols. encontraron una mutación en la transglutaminasa-1⁽¹²⁾; la mortalidad y morbilidad del bebé colodión están aumentadas principalmente por la sepsis secundaria a infección cutánea⁽¹³⁾, le siguen los trastornos hidroelectrolíticos y alteraciones en la termorregulación^(14,15). El pronóstico de estos casos no está determinado ya que puede evolucionar a curación espontánea (4-24% de casos)^(13,14), o bien hacia un tipo de ictiosis, más frecuentemente a la ictiosis lamelar (50% de casos), a la eritrodermia congénita no ampollosa (11% de casos) o bien hacia formas más raras como: tricodistrofia o síndrome de

TABLA I. RESULTADOS DE BEBÉ COLODIÓN

Bien documentados

- Eritrodermia ictiosiforme congénita
- Ictiosis lamelar
- Síndrome de Netherton
- Síndrome de Conradi

Regularmente documentados

- Ictiosis vulgar
- Ictiosis recesiva ligada X
- Síndrome de Sjörgren Larson
- Alteración de loricrina
- Síndrome de Tay

Observación

- Reportes de resultados normales pueden ser formas sutiles de eritrodermia
- Ictiosiforme congénita

Tay^(13,16), síndrome de Sjörgren-Larsson^(13,17), enfermedad de Conradi⁽¹³⁾, queratodermia por alteración de la loricrina⁽¹⁸⁾ o a enfermedad de Gaucher⁽¹⁴⁾. En el caso descrito no sabemos la evolución.

El diagnóstico del cuadro es fundamentalmente clínico; la evolución permitirá ubicarlo en el tipo de ictiosis que desarrollará. La biopsia de piel demuestra solamente hiperqueratosis, pero esto no ayuda a diferenciar el tipo de ictiosis. Estudios de las enzimas celulares tales como las fosfolipasas, glucosidasas, sulfatasa esteroide y arilsulfatasa C, determinación de factor de transferencia y receptor de complemento 3d, junto a características dermatoglíficas pueden contribuir al diagnóstico. Es posible mediante fetoscopia, amniocentesis y biopsia fetal realizar el diagnóstico prenatal de algunas ictiosis en las que se presenta el bebé colodión⁽²¹⁾.

El tratamiento se orienta a mantener la temperatura del RN, colocándolo en una incubadora con ambiente humidificado, mantener el equilibrio hidroelectrolítico, estar alerta ante signos de infección cutánea o sistémica^(14,19). Para el cuidado tópico de la piel se recomiendan baños diarios con jabones antisépticos y el uso de pomadas emolientes cada 4-6 h hasta que desaparezca la hiperqueratosis; se pueden usar vaselina estéril o aceites inertes⁽¹⁹⁾; en los ojos se pueden aplicar pomadas lubricantes, casi nunca se recurre al tratamiento quirúrgico del ectropión. Con cuidados adecuados de la piel el estrato córneo suele desaparecer en 2 a

TABLA II. DIAGNÓSTICO PRENATAL

Amniocentesis	Amniocentesis y biopsia fetal
Ictiosis recesiva ligada X	Ictiosis laminar
Hiperqueratosis epidérmica	Síndrome de Sjögren-Larson

4 semanas excepto en los lactantes cuya evolución es a ictiosis laminar⁽⁸⁾. No se recomienda el uso de queratolíticos, como el ácido salicílico o la urea pues, al estar aumentada la absorción percutánea, se puede causar intoxicación por ácido salicílico o hiperuricemia^(11,20). Sugerimos no suspender la lactancia materna pues, en el caso descrito, no hubo necesidad de administrar antibióticos.

Es necesario en cada caso seleccionar los estudios diagnósticos cuidadosamente, la biopsia cutánea puede ser útil, pero inespecífica, en tanto no desaparezca el aspecto de colodión. No se descartará la búsqueda de anomalías asociadas y la historia familiar, así como la consanguinidad de los progenitores.

Aunque se han descrito casos con curación completa sin secuelas, el conocimiento de las bases moleculares de cada una de estas enfermedades facilita el desarrollo futuro de tratamientos definitivos^(4,5). Es necesario hacer un seguimiento de la supervivencia a largo plazo de estos niños y con estudios diagnósticos documentar la entidad genotípica aunque fenotípicamente es bien definida.

Por el fenotipo desagradable de estos pacientes, suele haber segregación dentro de casa y sociedad, por ello la familia debe necesariamente recibir psicoterapia de apoyo y consejo genético.

BIBLIOGRAFÍA

- Rodríguez García, et al. *Bol Med Hospital Infantil Mex* 2002; **59** (6): 372-8.
- Siegfried E, Estérlyl N. *Avery Diseases of the Newborn*. 7ª edición. Maryland, EE.UU.: Harcourt. Saunders; 2000.
- Pongprasit P. Collodion baby: the outcome of long term follow-up. *J Med Assoc Thail* 1993; **76** (1): 17-22.
- Francis JS. Genetic Skin Disease. *Curr Opin Pediatr* 1994; **6** (4): 447-53.
- Shwayder T, Ott F. All about Ichthyosis. *Pediatr Clin North Am* 1991; **38** (4): 835-57.
- Buyse L, Marks R, et al. Collodion baby dehydration: the danger of high trans-epidermal water loss. *Br J Dermatol* 1993; **129**: 86-8.
- Zapalowicz K, Wydelowska G, Roszkowksi T. Harlequin ichthyosis. *J Appl Genet* 2006; **47** (2): 195-7.
- Magaña GM, González Campos N. Lesiones cutáneas en un millar de recién nacidos. Un estudio de casos y controles. *Gac Med Mex* 1997; **133**: 407-12.
- Martínez M, Ruiz P, Sánchez P, Manchado M, Rodríguez A. Bebé Colodión. Servicio de Dermatología. Hospital de León. España. *Med Cutan Iber Lat AMER* 2003; **31** (1): 71-2.
- Bloom D, Goodfried MS. Lamellar ichthyosis of the newborn. The "collodion baby": a clinical and genetic entity; report of a case and review of the literature with special consideration of pathogenesis and classification. *Arch Dermatol* 1962; **86**: 336-42.
- Piqué E, Khalaf AD, Palacios S. Bebé colodión: aportación de un caso y revisión de literatura. *Actas Dermosifiliogr* 1998; **89**: 48-51.
- Raghunath M, Hennies HC, et al. Self-healing collodion baby: a dynamic phenotype explained by a particular transglutaminasa-1 mutation. *J Invest Dermatol* 2003; **120**: 224-8.
- Larrègue H, Ottavy N, Bressieux JM. Baby Collodion. Trente deux nouvelles observations. *Ann Dermatol Venereal* 1980; **113**: 773-85.
- Van Gysel D, Lijinen RL, Moekti SS. Collodion baby: a follow-up study of 17 casos. *J Eur Acad Dermat Veneorol* 2002; **16**: 472-5.
- Buyse L, et al. Collodion baby dehydration: the danger of high transepidermal water loss. *Br J Dermatol* 1993; **129**: 86-8.
- Kousseff BC. Collodion baby: sign of tay syndrome. *Pediatrics* 1991; **87**: 571-4.
- Bunafe JL, Peyraga C, Lafitle JM, Salvayre R, Rochichioli P. Sjögren-Larsson Syndrome. A propos of a case. *Ann Dermatol Venereol* 1987; **114**: 947-55.
- Matsumoto K, Muto M, Seki S, Saida T, Horiuchi N, Takanashi H, et al. Loricrin keratodroma: a cause of congenital ichthyosiform erythroderma and collodion baby. *Br J Dermatol* 2001; **145**: 657-60.
- Peña C, Fonseca E, Unamuno P. Tratamiento de las Ictiosis. *Piel* 2000; **15**: 90-6.
- Yamamura S, Kinoshita Y, Kitamura N, Kawai S, Kobayashi Y. Neonatal salicylate poisoning during the treatment of a collodion baby. *Clin Pediatr (Phila)* 2002; **41**: 451-2.
- Vidarte G, Ayaipoma A. Bebé colodión. *Dermatología Peruana* 1997; **7** (2).