

ICTIOSIS TIPO ARLEQUÍN

ARLEQUIN ICHTHYOSIS

***Casal, Eric Jesús**

*Estudiante de XII Semestre de la Escuela de Medicina, de la Facultad de Medicina de la Universidad de Panamá.

Recibido: 4 de septiembre de 2011.

Aceptado: 15 de abril de 2012.

Casal, E. Ictiosis tipo arlequín. Rev méd cient. 2011; 24(1): 54-55.



Figura 1. Paciente con ictiosis tipo arlequín.

Paciente femenina recién nacida a término adecuada para la edad gestacional (RNTAEG) con genodermatosis generalizada que se caracteriza por presentar costras grandes y gruesas en la cabeza. Presenta ectropión bilateral y exposición conjuntival en la zona palpebral, esbozos de labios, ausencia de nariz pero con presencia de ambos orificios nasales, pabellones auriculares y conducto auditivo externo. Se observa tronco cilíndrico con algunas costras menos gruesas que en el resto del cuerpo. Presenta en las extremidades esbozos con costras oscuras que indican un proceso de autoamputación. Genitales externos femeninos con ausencia de labios mayores.

- **Vía de nacimiento:** cesárea
- **Líquido amniótico:** claro
- **Peso:** 2 680g
- **Talla:** 44cm
- **Perímetro cefálico:** 34cm
- **FC:** 150 x ´
- **FR:** 40 x ´
- **Edad gestacional:** 38 semanas
- **APGAR:** 9/9
- **Clasificación:** RNTAEG

La ictiosis tipo arlequín pertenece al grupo de las ictiosis congénitas, es la más grave, mortal y es extremadamente rara; razón por la cual los niños afectados mueren a temprana edad. Es una genodermatosis (dermatosis hereditarias con trastornos metabólicos) y está asociada a consanguinidad de carácter recesivo, específicamente, una mutación en el gen ABCA12.^{1,3} Se han demostrado patrones anormales de agregación de queratinas, defectos morfológicos de tonofibrillas citoplasmáticas y persistencia anormal de desmosomas en el estrato corneo superficial, específicamente en el estrato disjuntum.² Recientemente se han identificado mutaciones en la proteína transportadora de lípidos en las capas superficiales de la epidermis, por lo que se afecta la función de barrera cutánea al impedir la transferencia desde los queratinocitos inmersos en vacuolas lipídicas hacia el espacio intercelular.²

Los pacientes se presentan con una coraza de queratina de consistencia dura y gruesa, color amarillento-grisáceo que cubre toda la superficie corporal, la cual presenta grandes y profundas fisuraciones con forma de “diamantes”, permitiendo observar un fondo eritematoso parduzco y brillante.^{2, 3} La ictiosis arlequín presenta ectropión total con exposición y abultamiento de conjuntivas hiperémicas y oclusión ocular; hipoplasia nasal y de pabellones auriculares; hay eclabio muy notorio con deformidad de la boca. La pseudosindactilia y los fenómenos isquémicos o necróticos digitales se dan por la constricción motriz de placas hiperqueratósicas verrugoides.^{2,3}

Esta enfermedad no tiene cura; el pronóstico de vida de estos pacientes es pobre, por lo que se les brinda un manejo paliativo, el cual comprende estar en una unidad de cuidados intensivos neonatológicos, en incubadora con profilaxis antibiótica, control hidroelectrolítico y termorregulación, dependiendo de cada caso se le brinda analgesia.^{1, 2, 3}

1. Bancalari D, Clemo D, Burgos C, Zenteno D, Bancalari E. Ictiosis congénita tipo feto Arlequín en Hospital base de Los Ángeles. Rev. Soc. Cient. Estud. Med. Univ. San Sebastián. 2005; 1: 34-36
2. Pérez A, Del Pino G. Ictiosis graves del recién nacido: Una patología infrecuente. Arch Inv Mat Inf 2010; II (2): 56-59.
3. Rodríguez R, Román R, Izquierdo J. Ictiosis. Revista Médica de la Universidad Veracruzana, 2004; 4 (2): 16-20.