

## PRESENTACIÓN DE CASO

### Síndrome ictiosiforme: hiperqueratosis lineal en escolar

### Ichthyosiform syndrome: linear hyperkeratosis in schooler

Roberto Valdés García,<sup>1</sup> Alicia Bravo Hernández,<sup>2</sup> Blanca Isabel Hernández Rodríguez,<sup>3</sup> Norma Mouriz Oropesa<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Especialista de I grado en Pediatría. Profesor Instructor en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital General Docente “Leopoldito Martínez”. San José de las Lajas. Mayabeque. Cuba.

<sup>2</sup>Especialista de I grado en Dermatología. Profesora Asistente. Máster en Medicina Bioenergética y Natural. Hospital General Docente “Leopoldito Martínez”. San José de las Lajas. Mayabeque. Cuba.

<sup>3</sup>Especialista de I grado en Dermatología. Profesora Asistente. Hospital Clínico Quirúrgico “Dr. Salvador Allende”. La Habana. Cuba.

<sup>4</sup>Especialista de I grado en Dermatología. Profesor Instructor. Máster en Medicina Bioenergética y Natural. Hospital Clínico Quirúrgico “Dr. Salvador Allende”. La Habana. Cuba.

### RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una escolar de 8 años de edad, femenina, con hiperqueratosis lineal. La paciente acude a la consulta de Dermatología por presentar lesiones en la piel de las manos, desde el nacimiento, en forma de pliegues engrosada, bilateral, áspera, de forma lineal, de color normal y hace 1 año se oscurecen y modifica por el ejercicio físico violento. El caso se presenta por ser esta genodermatosis poco frecuente en la especialidad de Pediatría y Dermatología.

**Palabras clave:** síndrome ictiosiforme, hiperqueratosis, escolares.

### ABSTRACT

It is reported the case of an 8-year-old female schooler with linear hyperkeratosis. The patient went to the Dermatology Consultation because she presented lesions in the skin of the hands, from birth, in the form of thickened folds, bilateral, rough, in a linear form, normal color and since 1 year ago they darken and modify by violent physical exercise. The case is presented for being this genodermatosis unusual in the specialty of Pediatrics and Dermatology.

**Key words:** ichthyosiform syndrome, hyperkeratosis, schoolers.

### INTRODUCCIÓN

Las Genodermatoses constituyen un grupo de afecciones muy heterogéneas, cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anejos; tienen como elementos

comunes su condicionamiento genético, que en ocasiones están presente desde el nacimiento o aparecer meses después. La Ictiosis es la genodermatosis que se presenta con más frecuencia, se reporta reseñas desde el siglo XIV en los manuscritos chinos; a pesar de esto sus estadísticas son relativamente bajas en consultas, debido a su escasa expresividad, y su variabilidad de un caso a otro, desde forma graves a formas leves.<sup>1-3</sup>

Se considera que existen alteraciones de los genes y por tanto, se transmite a través de la herencia aunque se desconoce el defecto enzimático primario que pudiera ser la causa en específico. En un caso reportado se encontró trastorno del metabolismo de la biotina.<sup>4-6</sup>

El diagnóstico es fundamentalmente clínico, además de la historia familiar y de la enfermedad, la consanguinidad de los progenitores, la presencia de otras anomalías asociada. La biopsia de la piel ayuda a diferenciar de otras patologías, mostrando una hiperqueratosis marcada principalmente.<sup>4,7</sup>

La piel toma apariencia de escamas de pescado que tienden a engrosarse según la variabilidad del cuadro clínico. Las lesiones se localizan en las extremidades pero también puede verse afectado el tronco y otras zonas del tegumento en dependencia de la forma clínica. La enfermedad es asintomática o refieren picor leve principalmente en invierno. La disminución o ausencia del sudor que origina esta dolencia causa molestias con la exposición a temperatura elevada y también por la realización de ejercicios físicos violentos.<sup>6,8,9</sup>

Existen múltiples de clasificaciones de la Ictiosis y según el autor Arena la engloba en: Ictiosis verdaderas, estados ictiosiforme, hiperqueratosis epidermolíticas (generalizada o localizada). La hiperqueratosis lineal es una forma localizada de hiperqueratosis epidermolíticas que se asocia en un 39% con pacientes atópicos, y se caracteriza por escamas finas y blancas localizada, pelo y uñas normal o con ligeras alteraciones decamativas finas, es asintomática o con prurito leve en inviernos.<sup>9</sup>

La evolución es crónica y persistente tiende a empeorar en climas fríos y secos, mejora moderadamente en ambiente húmedo, y gradualmente con la edad, sobre todo en la pubertad, de ahí que el pronóstico este determinado por el tipo de Ictiosis al evolucionar espontánea a la curación entre un 4 a un 50% de los casos o bien pasar a formas más raras.<sup>7,8</sup>

La mortalidad está aumentada en las primeras semanas o meses de vidas principalmente por la sepsis secundaria a infecciones cutáneas, los trastornos hidroelectrolíticos y las alteraciones en la termorregulación.<sup>6,7</sup>

Se recomienda emplearse sustancias emolientes, cremas o jabones antibióticos, cremas hidratantes, salicílicas, queratolíticas según la piel lo requiera. No necesita de tratamiento por vía oral, pero en casos graves se reporta el uso de retinoides con cambios favorables temporales. La vigilancia psicológica debido a trastornos estéticos, y el consejo genético están indicados en quienes la padecen la enfermedad.<sup>2,3,10</sup>

Se presenta un caso clínico de una escolar, de 8 años de edad con hiperqueratosis lineal, por ser una patología rara en la especialidad de pediatría y dermatología.

## **PRESENTACIÓN DEL CASO**

Manifestaciones cutáneas: Lesiones en la piel.

Antecedentes patológicos familiares: No refiere enfermedades cutáneas, ni atópicas, ni consanguinidad.

Antecedentes patológicos personales: Operada a los 4 años por amigdalitis, además de presentar sinovitis de la cadera a repetición en esa edad. No atópia.

Paciente de 8 años de edad, femenina, que acude a la consulta de Dermatología por presentar lesiones en la piel de las manos.

Antecedentes prenatales: Durante la gestación la madre estuvo en reposo 8 meses por presentar patología renal materna. Nacimiento a las 40 semanas, Apgar 9/9, sin alteraciones, pacto eutóxico. Al nacer el recién nacido presentaba lesiones en la piel que se describen a continuación, además de presentar otras malformaciones menores en el pabellón auricular izquierdo que no interfiere en su funcionamiento.

Desde el nacimiento presentó lesiones en los pliegues de piel engrosadas, áspera, de forma lineal, de color normal en las mismas localizaciones que presenta la niña actualmente.

Hace 1 año las lesiones empezaron a oscurecer y hace 3 meses es más intenso, por ocasiones ha presentado grietas dolorosas en dichas zonas y los pliegues más gruesos. Refiere la mamá que cuando la niña se agita, o realiza ejercicio físico intenso y mantenido la piel de esa zona se oscurece más (foto 1 y 2).

Examen físico: Presenta lesiones asimétrico y en diferente intensidad, piel engrosada en forma de pliegues que simula una piel arrugada, con una escama fina leve sobre una base bronceada, no grietas. Localizada en las articulaciones de ambas manos, además del dorso en lateral externo de manos aunque menos evidentes.

En los maléolos externos e internos y en el dorso lateral externo de los pies los pliegues de la piel están ligeramente engrosados, de color normal. Palmas y plantas libre de lesiones. Resto de la piel del cuerpo sin alteraciones.

Llevó tratamiento con triamcinolona, gentamicina y prednีomina, los cuales la mejora al momento, pero después se mantiene igual las lesiones.



Foto 1: Vista de las lesiones en ambas manos.



Foto 2: Imagen de los pliegues engrosados lineal de la piel de las manos.

La Biopsia de la piel fue realizada el 27/5/09 con número B200902151 en el Hospital "Luis Díaz Soto". Resultados: piel con hiperqueratosis severa, inflamación perivacular superficial de la dermis superior con presencia de eosinófilos donde sugiere descarta ictiosis y descarta patologías.

El diagnóstico en este caso fue clínico principalmente, la presencia de lesiones al nacer, las características clínicas de las lesiones dermatológica y el estudio anatopatológico de las lesiones de la mano concluyendo el diagnóstico de hiperqueratosis lineal.

Actualmente la paciente recibe tratamiento con cremas salicílicas al 2% con mejoría en la textura de las lesiones, seguimiento por Dermatología, además de la atención psicológica y la interconsulta con la especialidad de Genética.

## COMENTARIO

El caso clínico presentado con Hiperqueratosis lineal, en la escolar de 8 años de edad, más evidente en ambas manos es un caso raro, poco frecuente en el trabajo diario de la especialidad de Pediatría y de Dermatología. Este caso es una forma clínica leve de ictiosis, donde pone en evidencia la variabilidad de presentación de la enfermedad y la asociación con otras alteraciones frecuentes en las genodermatoses. Consideramos que el diagnóstico en esta paciente fue tardío, a pesar de los anteriormente explicado, teniendo en cuenta que contamos con personal calificado en los municipios para realizar un diagnóstico y una conducta adecuada.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1-Boggio P, Machado MC, Olivera Z, Sotto M. Methylmalonic academia presenting with an ichthyosis vulgaris-like aspect. *Pediatric Dermatology* [periódica en línea]. 2007 [citado 30 Jul 2009];24(4). Disponible en: <http://hinari-gw.who.int/whalecomwww3.interscience.wiley.com/whalecom0/cgi-bin/fulltext/118596819/PDFSTART>

- 2- Miteva L. Keratitis, Ichthyosis, and deafness (KID) Syndrome. Pediatric Dermatology [periódica en línea]. 2002 [citado 30 Jul 2009]; 19(6). Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1525-1470.2002.00222.x/abstract>
- 3- Yamamura S, Kinoshita Y, Kitamura N, Hawai S, Kobayashi Y. Neonatal salicylate poisoning during the treatment of a collodion baby. Clin Pediatr. 2002;41:451-2.
- 4- Capítulo 7. Manssur Katrib J, Díaz Almeida JG, Cortes Hernández M, Ortiz González PR, Sagaró Delgado B, Abreu Daniel A. Ciudad de La Habana: Ciencias Médicas; 2002.
- 5- Arbuck IH A, Morelli J. Holocarboxylase synthetase deficiency presenting as Ichthyosis. Pediatric Dermatology [periódica en línea]. 2006 [citado 30 Jul 2009];23(2). Disponible en: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16650223>
- 6- Osa JA de la. Ictiosis. Consultas Médicas [en línea]. 2009 [citado 30 Jul 2009]. Disponible en: [http://consultas.cuba.cu/consultas.php?id\\_cat=3&letr=i](http://consultas.cuba.cu/consultas.php?id_cat=3&letr=i)
- 7- Pérez Valdés N, Carbonell Meneses J, García Álvarez S, Martínez Barrios M, Soria González. Ictiosis iamelar congénita neonatal: presentación de un caso en gemelares. Sancti Spíritus, Cuba. 2008 [en línea]. 2008 [citado 30 Jul 2009]. Disponible en: [http://www.google.com.cu/url?q=http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/pediatría/ictiosis\\_presentacion\\_en\\_gemelos.pdf&sa=U&ei=4i-YT4bdLKMZ6AHP8bHwBq&ved=0CBQQFjAA&usq=AFQjCNFXY7d68sIZPzHoujtHjB4RaroKQ](http://www.google.com.cu/url?q=http://www.sld.cu/galerias/pdf/sitios/pediatría/ictiosis_presentacion_en_gemelos.pdf&sa=U&ei=4i-YT4bdLKMZ6AHP8bHwBq&ved=0CBQQFjAA&usq=AFQjCNFXY7d68sIZPzHoujtHjB4RaroKQ)
- 8 -Wikipedia, la enciclopedia libre. [en línea]. 2009 [citado 30 Jul 2009]. Ictiosis Disponible en: <http://es.wikipedia.org/wiki/Ictiosis>
- 9 - Moneda Pire J de la, Falcón Lincheta L. Pediatría Dermatología 8. Ciudad de La Habana: Ciencias Médicas; 2005.
- 10 - Sánchez Monterrey I, Sarmiento Portal Y, Crespo Campos A, Portal Miranda ME. Ictiosis congénita grave. Revista Cubana de Pediatría. [periódica en línea]. 2009 [citado 30 Jul 2009];81(1). Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-75312009000100008](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312009000100008)

Recibido: 29 de noviembre de 2011.

Aprobado: 23 de enero de 2012.

Dr. Roberto Valdés García. Especialista de I grado en Pediatría. Profesor Instructor. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital General Docente “Leopoldito Martínez”. San José de las Lajas. Mayabeque. Cuba. E-mail: [robertoped@infomed.sld.cu](mailto:robertoped@infomed.sld.cu)