

PRESENTACIÓN DE CASO

Bebé colodión, genodermatosis poco frecuente. Reporte de un caso Collodion baby, rare genodermatoses. Case report

^IDr. Norberto Esqueff Díaz

^{II}Dra. Mercedes Capote Lobo

^{III}Dra. Maura Hernández Cruz

^IEspecialista de I grado en Dermatología. Especialista de I grado y II grado en Medicina General Integral. Investigador Agregado. Asistente. Hospital Materno Infantil Comandante Manuel Piti Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque. Güines, Cuba.

^{II}Especialista de I grado en Neonatología y en Medicina General Integral. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Hospital Materno Infantil Comandante Manuel Piti Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque. Güines, Cuba.

^{III}Especialista de I grado en Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Asistente. Hospital Materno Infantil Comandante Manuel Piti Fajardo. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque. Güines, Cuba.

Autor para correspondencia: Dr. Norberto Esqueff Díaz

RESUMEN

Las ictiosis congénitas, son el resultado de mutaciones genéticas que alteran la formación de la epidermis y los procesos de cornificación. El término de bebé colodión, define una dermatosis del recién nacido, se caracteriza por una gruesa membrana que cubre la superficie corporal. Se presenta el caso con el objetivo de mostrar la importancia del diagnóstico desde estadios iniciales de la enfermedad en un neonato. Recién nacida de un día de vida, envuelta en una membrana gruesa y brillante parecida al celofán comprime estructuras como: ojos, nariz, pabellones auriculares, boca, manos y pies. Sin antecedentes familiares de enfermedades genéticas previas. La evaluación diagnóstica es a través del método clínico. Se evidencia como el diagnóstico temprano y el tratamiento oportuno de esta rara genodermatosis, pueden evitar las complicaciones, como la infección secundaria y favorece un mejor asesoramiento genético y eficiente calidad de vida.

Palabras clave: bebé colodión, ictiosis laminar, ictiosis autosómica recesiva, genodermatosis

Descriptores: ictiosis; ictiosis lamellar/ diagnóstico; recién nacido

ABSTRACT

Congenital ichthyoses are the result of genetic mutations that alter the formation of the epidermis and the cornification processes. The term collodion baby defines a dermatosis of the newborn, characterized by a thick membrane that covers the body surface. The case is presented with the aim of showing the importance of diagnosis from the early stages of the disease in a newborn. A one-day-old newborn, wrapped in a thick and shiny membrane similar to cellophane, compresses structures such as: eyes, nose, earlobes, mouth, hands and feet. Without family history of previous genetic diseases. The diagnostic evaluation is through the clinical method. It is evident how early diagnosis and timely treatment of this rare genodermatosis can avoid complications, such as secondary infection and favor better genetic counseling and efficient quality of life.

Key words: collodion baby, lamellar ichthyosis, autosomal recessive ichthyosis, genodermatoses

Descriptors: ichthyosis; ichthyosis, lamellar / diagnosis; infant, newborn

INTRODUCCIÓN

En la literatura, hay pocos estudios sobre la prevalencia de la ictiosis. La membrana colodión es una condición infrecuente debida a una alteración en el desarrollo epidérmico intrauterino. Se presenta con el nacimiento, es una membrana brillante y gruesa que recubre casi toda la piel. Su prevalencia se estima entre 1:50.000 a 1:300.000 recién nacidos y es más frecuente en prematuros o si existe consanguinidad entre los progenitores.^[1] El bebé colodión, más que una entidad en sí misma, es un fenotipo de presentación de diferentes procesos.^[1,2]

Los pacientes con ictiosis, son conocidos como niños pez, porque su piel se observa como si estuviera cubierta de escamas, la palabra ictiosis, se deriva del griego *ichtys* que significa pez.^[2] Se define esta enfermedad como trastornos de queratinización o trastornos de cornificación, son un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por una descamación generalizada de la piel, de gravedad variable.^[2]

Por lo infrecuente que es esta genodermatosis, su evolución crónica y todo lo que genera no solo en el paciente, sino también en la familia, se presenta el caso con el objetivo de mostrar la importancia del diagnóstico desde estadios iniciales de la enfermedad en un neonato.

Información del paciente.

Se trata de una recién nacida femenina, blanca, hija de una madre con antecedentes de cuatro gestaciones, dos partos y dos abortos, uno espontáneo y uno provocado, (G4 P2 A2), fecha de la última menstruación, el día dos de febrero del 2023, ama de casa, con antecedentes de hipertensión arterial esencial, se le realizan 13 consultas prenatales, VDRL negativo, HIV negativo y antígeno de superficie negativo, grupo y factor O+, mantiene ingresos durante su gestación, sangramiento en el primer trimestre, sepsis vaginal, cesárea anterior e inserción baja placentaria, por estos motivos se le clasifica como de Alto Riesgo Obstétrico (ARO).

A las 38.1 semanas le realizan la cesárea y las condiciones durante el parto son satisfactorias, con un tiempo de ruptura de membranas al acto quirúrgico. La bebé, nace el día 31 de octubre del 2023, a las 12:55 pm, con un peso de 2950 gramos, Apgar 9/9, respira al nacer, primer llanto al nacer, cordón normal, placenta normal, líquido amniótico claro, foco fetal de

intensidad, frecuencia y ritmo normal, no sufrimiento fetal, no se le administra O₂ al nacer, no intubación endotraqueal y se le realiza profilaxis ocular con tetraciclina ungüento.

Si bien presenta una buena vitalidad, un llanto fuerte, orina y defeca sin alteraciones, regula bien su temperatura y tiene una adecuada tolerancia gástrica, con complementarios entre parámetros normales, los especialistas en neonatología deciden trasladar a la recién nacida a la unidad cerrada de cuidados neonatales, porque presenta una piel de coloración rubicunda y de aspecto edematoso, en colgajos, brillante, lisa, apergaminada y descamada, por lo que solicitan una interconsulta urgente con el especialista en dermatología.

Analítica realizada:

- Hemoglobina (Hb)- 18.4g/L
- Hematocrito (Hto)-0.56%
- Glicemia- 4.2mmol/L
- Leucograma- 6.7x109
- Polimorfo-0.42
- Linfocitos- 0.58
- Prueba de Coombs- negativa
- Conteo de plaquetas- 240x109/L
- TGP-8mmo/L
- TGO- 16 Mm mmol/L
- Bilirrubina: Total- 61, directa- 5.0, Indirecta- 56
- Gasometría venosa: PH- 7.27, PO₂ -42.3, PCO₂- 48.3, BE- 5.6, HCO₃- 21.7 (acidosis metabólica compensada con ligera hiperoxia)
- Ionograma: Na- 139.3, K- 4.10, Cl-103.5, Ca-1.41

Antecedentes patológicos familiares.

No se describen familiares maternos ni paternos con diagnóstico de ictiosis ni otras genodermatosis, tampoco se recoge el antecedente de consanguinidad entre los padres de la recién nacida, ni otros miembros de las familias.

Examen dermatológico.

Se le realiza el examen a la paciente y se observa un tegumento cutáneo del cuello hacia los pies; cubierto por una gruesa membrana colodión, brillante, como celofán, eritematoso (eritrodermia) y fluctuante a la palpación, con una piel del cuero cabelludo y cara secas sin la membrana, ya rota en esas áreas; pero si con múltiples escamas desprendidas y adheridas en su área central, figura 1.



Fig.1. Se observa eritema universal y una membrana coloidal que cubre casi la totalidad del cuerpo de la recién nacida, con escamas en el cuero cabelludo, cara y cuello, desprendidas en sus bordes y adheridas en su centro

Impresionan además los dedos de ambas manos y pies con un patrón que recuerda a los dedos en esclerodactilia, figura 2.



Fig. 2. Se observan los dedos de ambos pies, con un patrón que recuerda a los dedos en esclerodactilia

Hay ausencia de pelos en el cuero cabelludo, cejas y pestañas, no ectropión ni entropión, ni otras deformidades visibles. No signos de infección secundaria. Si se tienen en cuenta todos estos elementos se diagnóstica como una bebé colodión.

La paciente es valorada por genética, se corrobora el diagnóstico de una ictiosis laminar; bebé colodión, oftalmología sin alteraciones; otorrinolaringología sin alteraciones, neurología sin alteraciones; y se le realiza un ultrasónico trasfontanelar y abdominal ambos negativos.

Evaluación diagnóstica.

La evaluación diagnóstica de este caso se realiza a través del método clínico, se atienden las características propias de la piel y la presencia

de la membrana colodión.

Seguimiento, resultados e intervención terapéutica.

Posterior a la evaluación dermatológica, se orienta que la bebé debe permanecer en una incubadora donde el ambiente debe ser húmedo y en espera del desprendimiento de la gruesa membrana, una rigurosa lavada de manos, al personal de atención ya que es una piel con predisposición a la infección secundaria.

Uso de emolientes como la vaselina, dos veces al día, esta favorece el desprendimiento de la membrana y a la lubricación de la piel. Restringir en la medida de lo posible, la colocación de catéteres intravenosos y la realización de analíticas frecuentes que además de ser potenciales puertas de entrada para los microrganismos, provocan un mayor daño en una piel ya alterada. Se le toma muestra para exudados bacteriológicos y micológicos de la piel, pendientes al resultado.

Declaración ética-moral: Para la realización del presente artículo, se cumple con los principios fundamentales de la declaración de Helsinki y se obtiene el consentimiento informado, se declara que toda información es utilizada en beneficio de la ciencia y se garantiza la confidencialidad de los datos personales.

DISCUSIÓN

Esta forma clínica de ictiosis es conocida en la literatura como eritrodermia ictiosiforme congénita no bulosa, es probable que pertenezca al grupo más heterogéneo de los desórdenes de la queratinización.⁽³⁾ Se observa un amplio rango de severidad en una misma familia o entre varias familias.⁽⁴⁾ El patrón usual de herencia es autosómica recesiva; pero han sido reportados casos de patrones autonómicos dominantes.^(2,5)

La etiología y patogenia no están bien definidas, aunque algunos autores^(1,2,6) plantean que la afectación de esta enfermedad radica en la epidermis, que muestra un incremento germinativo de la hiperplasia celular y un aumento de tránsito a través de ella misma.

La ictiosis laminar está presente desde el nacimiento y casi siempre los niños son eritrodérmicos, nacen envueltos en una membrana coloidal como el celofán, por este motivo se les nombra bebé colodión.⁽⁶⁾

Esta forma clínica de ictiosis es universal y entre los 10 y los 14 días se pierde la membrana, aunque esta puede persistir por más tiempo,

deja una apariencia de piel seca, con surcos superficiales acentuados que delimitan escamas planas poligonales, adherentes en su zona central y con bordes despegados, dicha morfología indujo el nombre de ictiosis laminar.^[5-7]

Puede existir la hiperqueratosis palmoplantar con fisuraciones, pelo unido a las escamas, alopecia cicatrizal, uñas anormales, con fisuras y hendiduras, puede presentar destrucción de las glándulas sudoríparas y así la imposibilidad para sudar, el ectropión suele ser frecuente y ayuda a establecer el diagnóstico.^[8] Las membranas, mucosas y los labios, tienen aspecto descarnado. Pueden presentarse manifestaciones sistémicas por los cambios cutáneos, como hiperpirexia, deshidratación, infecciones bacterianas a repetición y altos requerimientos nutritivos.^[8,9]

El diagnóstico positivo se establece por estudios bioquímicos y prenatales criterios clínicos, histopatológicos como una capa granulosa engrosada.^[9] Es una enfermedad que el diagnóstico diferencial se plantea como forma fundamental entre la ictiosis vulgar y la ictiosis X, en esta última el color de las escamas, su distribución y mayor expresividad hacen la diferencia.^[8-10]

En la hiperqueratosis epidermolítica, las presencias de ampollas en el recién nacido, pueden provocar confusión con la epidermolisis bulosa u otras enfermedades que causen ampollas.^[8,9,10] Por otra parte se debe mencionar el feto arlequín, donde el feto nace con una cubierta gruesa de estrato corneo separada por fisuras, las orejas están ausentes o son rudimentarias, eclabio en los labios y ectropión, dando una apariencia grotesca. La muerte ocurre al nacer, aunque algunos han sobrevivido semanas y hasta meses.^[11]

El tratamiento tópico de esta enfermedad, descansa en pilares como: los productos hidratantes, agua en baños prolongados, cloruro sódico y propilenglicol, los emolientes como el petrolato y los queratolíticos como: la urea, ácidos alfa hidroxí y ácido salicílico. Para el tratamiento sistémico de elección los retinoides, tales como: el isotretinoína, etretinate y acitretin. Algunos autores^[8,12] hacen referencia a otros fármacos como el methotrexate, ciclosporina A y el 8-metoxipsoralen; pero sin grandes respuestas.

Se concluye que resulta importante el diagnóstico temprano de la enfermedad para evitar complicaciones como la infección secundaria, así como la atención multidisciplinaria y el

apoyo psicológico tanto a pacientes como a familiares, elementos que permiten una mejor calidad de vida.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Ictiosis. Orphanet: Portal [Internet]. 2020 [citado 10 Nov 2023]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease>
2. Vázquez GL, Granados G, de la Rosa JD. Ictiosis lamelar en una unidad neonatal. Rev Ciencias Méd [Internet]. 2020 [citado 10 Nov 2023];24(4):e4466. Disponible en: <https://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4466>
3. Paez E, Tobia S, Colmenarez V, Herrera K, Duarte JM, Vivas SC. Ictiosis lamelar autosómica recesiva: revisión de la literatura y caso clínico. Rev Argentina Dermatol [Internet]. 2020 Ene-Mar [citado 10 Nov 2023]; 101(1): 101-10. Disponible en: https://www.scielo.org.ar/scielo.php?pid=S1851-300X2020000100101&script=sci_abstract&tlang=en
4. Leone de Moraes ET, Souza Freire MH, Rocha F, Linha Secco I, Costa T, Queiroz Afonso R. Nursing care for a newborn with Lamellar Ichthyosis: a case study in a neonatal unit. Rev Esc Enferm USP [Internet]. 2019 [citado 10 Nov 2023]; 53: [Aprox 2p]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31800813/>
5. Morales González LA, Hernández Párrares R, Salinas Meritú A. Caso familiar de ictiosis laminar. Rev Mexicana Pediatr [Internet]. 2019 [citado 10 Nov 2023];86(2): 71-4. Disponible en: https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0035-00522019000200071
6. Navarro SJ, Molina Barrios SJ. Caso de ictiosis laminar en honduras. Rev Cient Cienc Méd [Internet]. 2018 [citado 10 Nov 2023];21(2):73-4. Disponible en: http://www.scielo.org.bo/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1817-74332018000200013
7. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Síndrome de Ehlers Danlos. Orphanet: Portal [Internet]. 2020 [citado 10 Nov 2023]. Disponible en: <https://www.orpha.net/es/disease>
8. Manzur J. Dermatología. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2002.

- 9.Arenas R. Genodermatosis. Sección IX. Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. 7maed. México, D. F: McGraw-Hill Interamericana [Internet]. 2019 [citado 10 Nov 2023]. Disponible en: <https://accessmedicina.mhmedical.com/book.aspx?bookid=2775>
- 10.El-Sayed N, Seifeldin NS, Gobriol CKT. High frequency of primary hereditary ichthyosis in the North-East Region of Cairo, Egypt. Postepy Dermatol Alergol [Internet]. 2018 [citado 10 Nov 2023];35(2):161-6. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5949546/>
- 11.Leyva Peguero YE, Querol Betancourt N, González Rivero M. Ictiosis arlequín en un neonato. MEDISAN [Internet]. 2022 [citado 10 Nov 2023]; 26(1):133-40. Disponible en: <https://medisan.sld.cu/index.php/san/article/view/3328/2596>
- 12.Marcheco B, Rojas I, Lantigua A, Benítez Y, Suárez B. Manual de normas y procedimientos. Servicios de Genética médica en Cuba. La Habana: Ciencias Médicas [Internet] 2017 [citado 10 Nov 2023]. Disponible en: <http://www.bvscuba.sld.cu/libro/manual-de-normas-y-procedimientos-servicios-de-genetica-medica-en-cuba/>

Conflicto de intereses:

Los autores refieren que no existen conflictos de intereses para la publicación de este artículo.

Citar como: Esqueff Díaz N, Hernández Cruz M, Capote Lobo M. Bebé colodión, genodermatosis poco frecuente. Reporte de un caso. Medimay [Internet]. 2024 [citado: fecha de citado];31:e2583. Disponible en: <https://revcmhabana.sld.cu/index.php/rbcmh/article/view/2583>

Contribución de autoría.

Participación según el orden acordado por cada uno de los autores de este trabajo.

Autor

Dr. Norberto Esqueff Díaz

Contribución

Conceptualización, supervisión, validación, visualización, redacción (borrador original, revisión y edición).

Dra. Mercedes Capote Lobo

Visualización, redacción (borrador original).

Dra. Maura Hernández Cruz

Visualización, redacción (borrador original).



Este artículo se encuentra protegido con una [licencia de Creative Commons Reconocimiento-No Comercial 4.0 Internacional](#), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos, siempre que mantengan el reconocimiento de sus autores.