

ID: 202

ICTIOSIS DE PRESENTACIÓN NEONATAL: EXPERIENCIA DE 15 AÑOS EN NUESTRO CENTRO.

Sandín Fernández D (Speaker) (1), Rodas Gallego M (1), Padín Fontán M (1), Concheiro Guisán A (1), Fernández Lorenzo J (1).
(1) Pediatría, Xerencia de Xestión Integrada de Vigo.

Introducción y Objetivos

Conocer la forma de presentación, complicaciones, tratamiento y evolución de las ictiosis de presentación neonatal en nuestro medio.

Materiales y Métodos

Revisión del historial clínico de los pacientes con ictiosis neonatal en nuestro centro entre los años 2000 y 2015, incluyendo el estudio diagnóstico y seguimiento evolutivo posterior.

Resultados

Hemos obtenido 7 pacientes. Tres de ellos debutaron como bebé colodión, y los cuatro restantes como hiperqueratosis y eritrodermia inespecífica.

Sólo en 2 de los casos (hermanos no gemelos) hemos identificado una forma sindrómica de ictiosis: tricotodistrofia. El diagnóstico de los demás pacientes ha sido de eritrodermia ictiosiforme (1), ictiosis lamelar (2) e ictiosis vulgar (1).

En cuanto a los estudios diagnósticos, en 5 de nuestros pacientes se realizó biopsia cutánea, cuyos hallazgos anátomo-patológicos fueron inespecíficos. En 3 pacientes se solicitó estudio genético, siendo positivo en uno de los casos (mutación en gen ERCC2 asociada a tictodistrofia) y con resultado pendiente en la actualidad en los 2 restantes.

Como principal complicación en el período neonatal hemos hallado datos de bacteriemia por bacterias del género estafilococo en 3 casos y un caso de intoxicación por urea.

Evolutivamente 2 de los pacientes han presentado una mejoría importante del cuadro clínico, llegando a la desaparición de la descamación cutánea en uno de ellos. Ninguno de estos dos casos habían debutado como bebé colodión. En otros 3 pacientes la hiperqueratosis persiste en la actualidad precisando tratamiento tópico continuo. Uno de los pacientes falleció por complicaciones derivadas de su enfermedad de base (tricotodistrofia).

Conclusiones

En el período neonatal es importante prevenir las complicaciones como infecciones de origen cutáneo y desbalances hidroelectrolíticos por alteración de la barrera cutánea.

Además, hay que tener en cuenta el riesgo de intoxicaciones en el período neonatal, debiendo evitar los tratamientos tópicos con urea y salicilatos, siendo la vaselina estéril el tratamiento de elección.

Los estudios diagnósticos deben ir dirigidos por los hallazgos clínicos, siendo innecesaria la realización de pruebas sistemáticas. Los estudios genéticos pueden ayudar a establecer un pronóstico a largo plazo y permitir el consejo genético.

Debemos ser prudentes respecto al pronóstico a largo plazo, pues si bien hemos observado que una presentación neonatal más severa se corresponde con una evolución más desfavorable, esto no ocurre en todos los casos.