



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Ictiosis arlequín

Harlequin ichthyosis

M.J. Olmos Jiménez*, A. González Fernández, J. Valverde-Molina y M.P. Díez Lorenzo

Departamento de Pediatría, Hospital Universitario Los Arcos del Mar Menor, Murcia, España

Disponible en Internet el 12 de noviembre de 2013

Recién nacido pretérmino (36+2 semanas de edad gestacional), hijo de padres consanguíneos en 4.º grado, con cariotipo 46 XX normal en amniocentesis realizada tras detectar hipoplasia de hueso nasal en control ecográfico prenatal (semana 32), que al nacimiento fue diagnosticado de ictiosis arlequín.

La ictiosis arlequín es un desorden genético de herencia autosómica recesiva, que afecta al gen ABCA12 responsable de la codificación de una proteína esencial para el mantenimiento de la barrera lipídica cutánea¹. El nombre de arlequín lo recibe por el aspecto parcheado de la piel, debido a las múltiples placas de hiperqueratosis que presentan fisuración entre ellas. Es frecuente la asociación de otras malformaciones, como ectropión (eversión de los párpados), eclabium (labios evertidos) e hipoplasia de huesos nasales, pabellones auriculares y dedos de manos y pies (fig. 1).

El manejo inicial de estos pacientes incluye extremar la higiene, calor húmedo en incubadora, alto aporte de líquidos para evitar la deshidratación por las pérdidas transepidérmicas y pomadas emulsificantes². A nuestro paciente, además de todo lo anterior, también se administró antibioterapia empírica y morfina por vía intravenosa en perfusión, previo traslado a la unidad de cuidados intensivos neonatal.

Como nuestro paciente, la mayoría fallece en las primeras semanas de vida por sepsis o insuficiencia respiratoria. Aunque el tratamiento con retinoides por vía oral puede aumentar la supervivencia, estos pacientes desarrollan formas severas de ictiosis que se asemejan a la ictiosis lamelar o eritrodermia ictiosiforme congénita³.



Figura 1 Imagen de recién nacido afecto de ictiosis arlequín, se aprecia el tronco y extremidades cubiertos por placas de hiperqueratosis con fisuración más marcada en pliegues. En región facial destaca la raíz nasal plana secundaria a la hipoplasia del hueso nasal, el ectropión palpebral y los labios evertidos.

Bibliografía

1. Scott CA, Rajpopat S, Di WL. Harlequin ichthyosis: ABCA12 mutations underlie defective lipid transport, reduced protease regulation and skin-barrier dysfunction. *Cell Tissue Res*. 2013;351:281–8, doi:10.1007/s00441-012-1474-9.
2. Morrelli JG. Trastornos de la queratinización. En: Kliegman RM, Stanton BF, St. Geme JW, Schor NF, Berhman RE, editores. *Nelson Tratado de Pediatría*. 19.ª ed. Elsevier España, S.L.; 2013. p. 2344.
3. Rajpopat S, Moss C, Mellerio J, Vahlquist A, Ganemo A, Hellstrom-Pigg M, et al. Harlequin ichthyosis: A review of clinical and molecular findings in 45 cases. *Arch Dermatol*. 2011;147:681–6.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mjolmosjimenez@hotmail.com
(M.J. Olmos Jiménez).