



IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Nueva mutación SLC27A4 asociada a síndrome ictiosis prematuridad y síndrome compartimental

A new SLC27A4 mutation associated with ichthyosis prematurity syndrome and compartment syndrome

Natalia Saldaña-García^{a,*}, M. Gracia Espinosa-Fernández^a, M. del Mar Serrano-Martín^a y Ángel Vera Casaño^b

^a Servicio de Neonatología, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España

^b Servicio de Dermatología, Hospital Regional Universitario de Málaga, Málaga, España

Disponible en Internet el 30 de mayo de 2019

Pretérmino de 31 + 1 semanas/1.660 g, que presenta al nacimiento piel gruesa en coraza, con aspecto caseoso y pliegues cutáneos profundos, diagnosticándose de síndrome ictiosis prematuridad (IPS). Recibe vaselina líquida y fórmula magistral con ácido salicílico en regiones hiperqueratósicas (fig. 1), monitorizando la aparición de acidosis metabólica e hipoglucemia, asociados al salicilismo, sin presentar toxicidad. A las 36 h de vida, inicia síndrome compartimental en falanges distales de manos y pies. De forma urgente se inician diversas estrategias terapéuticas: perfusión de iloprost como vasodilatador sistémico durante 48 h, escarotomía-fasciotomía seriadas en falanges, bloqueo simpático de ambos plexos braquiales en 4 ocasiones, parches cutáneos de nitroglicerina en dorsos de manos e inicio precoz de rehabilitación motora de manos y pies, bajo analgesia.

Presenta desprendimiento progresivo de las placas hiperqueratósicas mostrando bajo ellas buena perfusión de

falanges, preservando el lecho ungueal, salvo en el 5.º dedo de la mano izquierda. A los 12 días de vida, se retiran los parches de nitroglicerina ante la recuperación total (fig. 2).

La paciente resultó homocigota para una nueva mutación en el gen SLC27A4: c.1322dupC (p.Gly422Argfs*2) no descrita en la literatura, traducándose en un codón de terminación prematura. Ambos progenitores son heterocigotos.

Actualmente, la paciente con 8 meses de edad ha desarrollado sequedad cutánea y prurito severo, sin otras complicaciones.

El IPS es una rara entidad autosómica recesiva, con importante morbimortalidad neonatal, no encontrando en la bibliografía revisada la asociación con el síndrome compartimental¹. El tratamiento precoz combinando distintas terapias^{2,3} fue fundamental para la resolución, manteniendo la funcionalidad de ambas manos.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nata.salda.gar@gmail.com
(N. Saldaña-García).



Figura 1 A) Aspecto al nacimiento con piel gruesa en coraza y pliegues cutáneos profundos. B) Placa hiperqueratósica en palmas (flecha negra). C) Isquemia en falanges distales. D) Detalle fasciotomías. E) Desprendimiento de la placa hiperqueratósica. F) Detalle de buena perfusión tras caída de la placa hiperqueratósica.



Figura 2 A) Aspecto general a las 2 semanas de vida. Nótese la persistencia de hiperqueratosis en el cuero cabelludo. B y C) Detalle de ambas manos, preservando el lecho ungueal salvo en el 5.º dedo de la mano izquierda.

Bibliografía

1. Khnykin D, Rønnevig J, Johnsson M, Sitek JC, Blaas HG, Hausser I, et al. Ichthyosis prematurity syndrome: Clinical evaluation of 17 families with a rare disorder of lipid metabolism. *J Am Acad Dermatol*. 2012;66:606–16, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2011.04.014>
2. Martin B, Treharne L. Neonatal compartment syndrome. *Ann R Coll Surg Engl*. 2016;98:e111–3, <http://dx.doi.org/10.1308/rcsann.2016.0159>
3. Vivar Del Hoyo P, Sánchez Ruiz P, Ludeña del Río M, López-Menchero Oliva JC, García Cabezas MÁ. Use of topical nitroglycerin in newborns with ischaemic injuries after vascular cannulation. *An Pediatr (Barc)*. 2016;85:155–6, <http://dx.doi.org/10.1016/j.anpedi.2016.01.024>