

## IMÁGENES EN PEDIATRÍA

## Ictiosis como manifestación de enfermedad de Gaucher fetal

## Ichthyosis as a manifestation of fetal Gaucher

Francisco A. Palazón-Rico<sup>a,\*</sup> y Jose María Lloreda-García<sup>b</sup><sup>a</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España<sup>b</sup> Unidad de Neonatología, Hospital Universitario Santa Lucía, Cartagena, Murcia, España

Disponible en Internet el 10 de abril de 2023



Recién nacido a término, varón, sin antecedentes familiares de interés, que nace mediante parto eutócico con Apgar 9-10. Es el segundo hijo de padres no consanguíneos. No abortos previos ni alteraciones en los controles del embarazo.

A la exploración destacan piel seca y eritematosa, con descamación y lesiones petequiales generalizadas (figs. 1 y 2) junto con aspecto hipotrófico, ictericia y succión débil.

Ingresó en la unidad de cuidados intensivos, evidenciándose coagulopatía, colestasis y trombocitopenia mantenida a pesar de múltiples transfusiones. Los cultivos y serologías fueron negativos. En el frotis de sangre se evidenciaron linfocitos vacuolados. La radiografía y la ecografía posnatal mostraron hepatoesplenomegalia (fig. 3).

Se sospechó ictiosis sindrómica, incluyendo la enfermedad de Gaucher fetal, el síndrome de Chanarin-Dorfman y el síndrome NISCH. El estudio enzimático para enfermedad de Gaucher solicitado al octavo día de vida mostró ausencia de la enzima glucocerebrosidasa. Posteriormente se pidió



Figura 1 Aspecto al nacimiento

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: palaxote@gmail.com (F.A. Palazón-Rico).



Figura 2 Al sexto día de vida

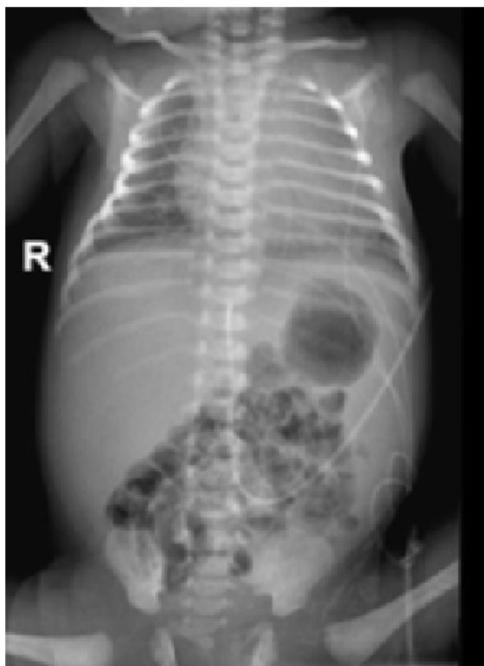


Figura 3 Hepatoesplenomegalia

un panel genético de ictiosis, y se añadió estudio de enfermedad de Gaucher y NISCH. El estudio genético detectó dos mutaciones heterocigóticas del gen GBA (p.Pro430Leu y p.Leu483Pro, presentes en los progenitores). El paciente falleció 2 meses después en el contexto de una infección respiratoria.

La enfermedad de Gaucher fetal<sup>1</sup> presenta una incidencia  $< 1/10^6$  en los recién nacidos vivos, y una prevalencia de casi 0 debido a la ausencia de tratamiento efectivo, mortalidad temprana y presentación como abortos o *hydrops*. En el resto de casos se asocia a hepatoesplenomegalia, citopenias mantenidas, y puede presentarse como un síndrome ictiosiforme<sup>2</sup>.

Está causada por mutaciones en el gen GBA (1q21), provocando déficit de glucocerebrosidasa. Si asocian la variante p.Leu483Pro, presentan peor pronóstico<sup>3</sup>.

Es importante conocer la relación entre la trombocitopenia y la ictiosis para poder diagnosticar a estos pacientes con el objetivo de brindar consejo genético a las familias.

## Bibliografía

1. Pastores GM, Hughes DA. Gaucher Disease. 2000 Jul 27 En: Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, et al., editors. GeneReviews®, Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2022. [actualizado 21 Jun 2018] [consultado 10 Ene 2023]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1269/>.
2. Schmuth M, Martinz V, Janecke AR, Fauth C, Schossig A, Zschocke J, Gruber R. Inherited ichthyoses/generalized Mendelian disorders of cornification. Eur J Hum Genet. 2013;21:123–33, <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2012.121>.
3. Stirnemann J, Belmatoug N, Camou F, Serratrice C, Froissart R, Caillaud C, et al. A Review of Gaucher Disease Pathophysiology Clinical Presentation and Treatments. Int J Mol Sci. 2017;18:441, <http://dx.doi.org/10.3390/ijms18020441>.