

Ictiosis

E. Fonseca Capdevila

Concepto

Las ictiosis son un grupo de enfermedades que producen escamas visibles en toda o gran parte de la superficie de la piel. Su nombre deriva de la palabra griega que significa pez.

Las ictiosis pueden ser debidas a anomalías hereditarias de la queratinización o a trastornos adquiridos, entre los que destacan las neoplasias. Las primeras son mucho más importantes en la edad pediátrica.

Existen diversas clasificaciones de las ictiosis. En la tabla 1 incluimos la propuesta por Traupe, que divide las ictiosis por anomalías congénitas de la queratinización en "vulgares", cuando las manifestaciones clínicas no son evidentes en el momento del nacimiento y "congénitas", cuando las manifestaciones son ya visibles en el recién nacido. A su vez, estos dos grupos se subdividen según existan o no anomalías extracutáneas asociadas.

Los trastornos metabólicos conocidos residen fundamentalmente en las proteínas estructurales epidérmicas o en los lípidos. Peña y de Unamuno han propuesto una clasificación etiopatogénica de las ictiosis, que recogemos en la tabla 2.

Clínica

El dato clínico común de las ictiosis hereditarias es la observación de un proceso descamativo, generalizado o al menos extenso, presente desde el nacimiento o que se inicia en los primeros meses de vida, prácticamente siempre antes de los dos años. En muchos casos existirán antecedentes familiares de la enfermedad o consanguinidad.

A partir de estos hallazgos compartidos por los diferentes tipos de ictiosis, cada uno de ellos agrega peculiaridades, tanto en sus manifestaciones cutáneas como en la posible participación sistémica. A continuación destacamos las principales características clínicas de las ictiosis más comunes.

Ictiosis vulgar

Las lesiones suelen comenzar a ser detectables varios meses después del nacimiento, a veces tras el primer año de vida. Consisten en escamas finas y blanquecinas, que predominan en el tronco y la cara de extensión de los miembros (Fig. 1). La cara, el cuello y las flexuras corporales suelen estar respetadas. Muy a menudo se acompaña de hiperqueratosis folicular en las zonas de extensión de las extremidades, aumento de los pliegues e hiperqueratosis palmo-plantar. Suele mejorar en el verano y empeorar en el invierno.



Figura 1. Ictiosis vulgar.

Tabla 1. Clasificación de las ictiosis hereditarias

	Herencia
Ictiosis vulgares aisladas	
• Ictiosis vulgar autosómica dominante	AD
• Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X	RX
Ictiosis congénitas aisladas	
• Ictiosis laminares	
Ictiosis laminar autosómica dominante	AD
Ictiosis laminar eritrodérmica	AR
Ictiosis laminar no eritrodérmica	AR
• Ictiosis ampollosas	
Eritrodermia ictiosiforme ampollosa	AD
Ictiosis ampollosa de Siemens	AD
• Variantes especiales	
Ictiosis histrix de Curth-Macklin	AD
Feto arlequín	AR
Ictiosis vulgares asociadas	
Enfermedad de Refsum	AR
Déficit múltiple de sulfatasas	AR
Deficiencia asociada de sulfatasa esteroidea	RX
Ictiosis vulgar atípica con hipogonadismo	¿
Ictiosis congénitas asociadas	
Síndrome KID	AR
Ictiosis dominante ligada al cromosoma X	DX
Síndrome de Comel-Netherton	AR
Enfermedad por depósito de lípidos neutros	AR
Síndrome de Sjögren-Larsson	AR
Síndrome de Tay	AR

AD: autosómica dominante, AR: autosómica recesiva, DX: dominante ligada al cromosoma X, RX: recesiva ligada al cromosoma X, ¿: desconocida

La intensidad de la descamación es muy variable y en los casos leves muchas veces el diagnóstico es consecuencia de un hallazgo en una exploración rutinaria o por otro motivo.

La ictiosis vulgar no produce manifestaciones extracutáneas, pero es una asociación frecuente en pacientes con dermatitis atópica.

Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X

El inicio suele ser más precoz que en la ictiosis vulgar; en muchos niños las lesiones están presentes desde el nacimiento y en la mayoría son relevantes antes del año de vida.

Suele ser más intensa que la ictiosis vulgar, con escamas más gruesas y con mayor frecuencia

adquieren una coloración marrón o negruzca (Fig. 2). Las zonas más afectadas son también el tronco y las caras de extensión de los miembros, pero también es más habitual la participación de la cara, el cuero cabelludo, el cuello y las flexuras. En cambio, la queratodermia palmoplantar es rara. Al igual que en la ictiosis vulgar, casi todos los casos mejoran durante el verano.

Las mujeres embarazadas de fetos con ictiosis ligada a X tienen una incidencia elevada de complicaciones obstétricas y mortalidad perinatal. Se han descrito diversas asociaciones, entre las que se incluyen alteraciones del sistema nervioso central, oculares, genitales y condrodysplasia punctata, pero la gran mayoría de los pacientes no presentan ninguna de ellas y su esperanza de vida es normal.

Tabla 2. Clasificación etiopatogénica de las ictiosis hereditarias**Alteraciones de las proteínas estructurales epidérmicas**

- Ictiosis vulgar
- Ictiosis laminar
- Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa
- Ictiosis ampollosa de Siemens

Alteraciones del metabolismo lipídico

- Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X
- Enfermedades peroxisomales
 - Síndrome de Sjögren-Larsson
 - Enfermedad de Refsum
 - Condrodiplosia punctata ligada a X (ictiosis dominante ligada a X)
 - Síndrome CHILD
 - Adrenoleucodistrofia ligada a X
- Enfermedades lisosomales
 - Enfermedad de Gaucher tipo 2
 - Déficit múltiple de sulfatasas
- Otras alteraciones del metabolismo lipídico
 - Enfermedad por almacenamiento de lípidos neutros (síndrome de Dorfman-Chanarin)

Enfermedades transcripcionales

- Tricotiodistrofia

Enfermedades de etiopatogenia desconocida

- Feto arlequín
- Ictiosis hístris
- Síndrome de Netherton
- Síndrome KID
- Síndrome cardio-facio-cutáneo
- Síndrome de Neu-Laxova

Ictiosis laminares

Actualmente se admite que es un conjunto de enfermedades con distintas bases bioquímicas y manifestaciones clínicas. El niño puede tener inicialmente el aspecto de un bebé colodión (Fig. 3). En las fases evolutivas iniciales suele haber un eritema como base del cuadro ictiosiforme (Fig. 4), que en algunos casos tiende a atenuarse o se hace imperceptible con el tiempo. La descamación es generalizada, con tamaño de escamas muy variable. El ectropión, el eclabión, la queratodermia palmoplantar y la alopecia son hallazgos frecuentes.

Las principales asociaciones descritas son talla baja y retraso mental.

**Figura 2.** Ictiosis recesiva ligada al cromosoma X.**Figura 3.** Bebé colodión.**Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa**

Aunque con menos frecuencia que las ictiosis laminares, puede presentarse como un bebé colodión. La mayoría de las veces el neonato está eritrodérmico y se observan áreas erosivas y denudadas; la observación de ampollas íntegras es posible, pero rara.

La eritrodermia tiende a persistir, aunque se puede atenuar y las erosiones y las ampollas van disminuyendo con el tiempo, a la vez que aumenta la hiperqueratosis, sobre todo en las zonas flexurales (Fig. 5), donde puede hacerse verrugosa. En conjunto hay una tendencia a la mejoría con la edad.

Bebé colodión

Es una forma de presentación de diversos tipos de ictiosis, sobre todo de las ictiosis laminares.



Figura 4. Ictiosis laminar (eritrodérmica).

Algunos casos pueden evolucionar hacia la curación.

Los niños nacen con una piel eritematosa y con el aspecto de estar envueltos en celofán (Fig. 3). Esta envoltura superficial tiende a agrietarse y más tarde a desprenderse en grandes láminas, tras lo cual se instauran las características clínicas del proceso de base. Es habitual que exista ectropión y eclabión y puede causar dificultad respiratoria por constricción torácica y abdominal.

Otras ictiosis

En la tabla 3 se resumen los hallazgos asociados a los restantes tipos de ictiosis más conocidos o frecuentes. Debe recordarse que aún hoy muchos cuadros de ictiosis resultan inclasificables, en especial si no puede determinarse el defecto metabólico y no existen antecedentes familiares.



Figura 5. Eritrodermia ictiosiforme congénita. Lesiones hiperqueratósicas en flexuras.

Diagnóstico

Los tipos más frecuentes de ictiosis se diagnostican con facilidad en función del árbol genealógico y los datos de exploración. Siempre debe hacerse un examen físico completo, para detectar posibles anomalías asociadas, que pueden orientar hacia determinados tipos de ictiosis infrecuentes.

El estudio histopatológico puede contribuir al diagnóstico de la ictiosis vulgar, demostrando la ausencia de la capa granulosa y la observación de hiperqueratosis epidermolítica en una eritrodermia ictiosiforme confirma el diagnóstico de eritrodermia ictiosiforme ampollosa. En otras ocasiones pueden encontrarse datos específicos de ictiosis infrecuentes, como depósitos lipídicos en la enfermedad por depósito de lípidos neutros. El examen microscópico del pelo ofrece también datos valiosos en algunas ictiosis, por ejemplo las imágenes en *caña de bambú* del síndrome de Netherton o el *cabello en bandas* de la tricotiodistrofia.

Los restantes estudios complementarios deben ir dirigidos por los hallazgos clínicos y no está justificado realizar baterías de pruebas sistemáticas, muchas de las cuales son innecesarias, resultan molestas para el paciente, pueden tener efectos adversos y son costosas.

En algunas enfermedades de este grupo es posible detectar el defecto enzimático o la mutación genética responsables. Las principales indicaciones de estos estudios son la confirmación diagnóstica de casos dudosos, la identificación de portadores genéticos

Tabla 3. Ictiosis asociadas a anomalías extracutáneas

Enfermedad	Asociaciones
• Síndrome de Netherton	Retraso mental, atopia, alteraciones inmunológicas, aminoaciduria
• Síndrome de Sjögren-Larsson	Retraso mental, parálisis espástica
• Síndrome de Refsum	Retinitis pigmentosa, ataxia, polineuritis
• Condrodisplasia punctata	Alteraciones óseas, cataratas
• Síndrome CHILD	Hemidisplasia congénita, defectos en las extremidades
• Síndrome KID	Queratitis, sordera
• Adrenoleucodistrofia	Alteraciones neurológicas y de la corteza suprarrenal
• Enfermedad de Gaucher tipo 2	Alteraciones neurológicas, hidrops fetal, hepatoesplenomegalia, hemopatías, anomalías óseas
• Déficit múltiple de sulfatasas	Retraso psicomotor, hipotonía, hepatoesplenomegalia, alteraciones óseas, oculares y cardíacas
• Enfermedad por almacenamiento de lípidos neutro (Síndrome de Chanarin-Dorfman)	Alteraciones musculares, hepáticas, neurológicas
• Tricotiodistrofia	Retraso mental, alteraciones neurológicas, óseas, genitales y oculares, infecciones frecuentes
• Síndrome cardio-facio-cutáneo	Retraso psicomotor y de crecimiento, alteraciones neurológicas, cardíacas y faciales
• Síndrome de Neu-Laxova	Retraso del crecimiento intrauterino, edemas, alteraciones neurológicas, faciales y de las extremidades

asintomáticos, el diagnóstico prenatal y la investigación, pero no aportan datos útiles en los enfermos ya diagnosticados.

El diagnóstico prenatal es posible en algunas ictiosis y debe ser evaluado, si la madre lo desea, cuando existen antecedentes familiares con un patrón genético que haga posible la transmisión. Las técnicas a emplear pueden incluir amniocentesis, biopsia de vellosidades, biopsia de piel fetal, estudios analíticos de sangre y orina, etc.

Tanto las técnicas de diagnóstico enzimático y genético, como el diagnóstico prenatal están sujetos a continuos avances y deben ser indi-

cados y valorados por un experto.

El diagnóstico de un caso de ictiosis debe seguirse de un consejo genético, informando sobre las posibilidades de repetirse la enfermedad en embarazos sucesivos de la madre y el riesgo de transmisión de la enfermedad por el paciente, sus hermanos y otros familiares.

Tratamiento

En la actualidad el tratamiento de las ictiosis es sobre todo sintomático, aunque cabe esperar que los avances en el conocimiento de su etiopatogenia lleven a permitir solucionar

el defecto genético o sustituir las proteínas deficitarias.

Medidas generales

Los pacientes con ictiosis, sobre todo los neonatos con formas graves, se benefician de un ambiente húmedo. En los recién nacidos con bebé colodión y otros tipos de ictiosis eritrodérmica es esencial controlar el balance hidroelectrolítico y la posibilidad de infecciones con puerta de entrada cutánea.

La higiene es esencial a lo largo de la vida de estos pacientes para evitar las sobreinfección y favorecer la eliminación de las escamas. Un gel de pH ácido es el producto más recomendable con este fin.

Tratamientos tópicos

Las sustancias más empleadas son los emolientes y los queratolíticos. Muchas veces los productos de uso tópico comparten ambas propiedades. Tal es el caso de la urea, los alfa-hidroxiácidos, en especial el ácido láctico y el propilenglicol. Los aceites vegetales y minerales y la vaselina y la parafina tienen una acción predominante como emoliente.

El ácido salicílico es un excelente queratolí-

tico, pero su uso en las ictiosis infantiles es poco aconsejable por el riesgo de absorción y toxicidad.

Los retinoides tópicos (ácido retinoico, retinal, isotretinoína, adapaleno, tazaroteno, etc.) tienen acción queratolítica y queratoplástica. Su principal limitación es debida a su acción irritante y elevado coste.

En algunos estudios se ha demostrado la eficacia de los derivados de la vitamina D, como el calcipotriol y el tacalcitol.

Tratamientos sistémicos

En la actualidad los retinoides orales son las únicas medicaciones utilizables en la mayoría de las ictiosis graves, en las que no resulta posible el control con tratamientos tópicos. La isotretinoína y el acitretino son los productos de este grupo comercializados en España.

Sus efectos adversos más constantes son la sequedad de la piel y las mucosas y debe controlarse el posible desarrollo de hiperlipemia, toxicidad hepática, miopatía, hipertensión intracraneal y calcificaciones. En adolescentes y adultos debe recordarse que son medicaciones teratógenas.

Bibliografía

1. Ferrándiz C, Bigatá X. Enfermedades de las queratinas. *Piel* 2000;15:11-18.
2. Hernández Martín A, de Unamuno Pérez P. Síndrome de Netherton. *Piel* 2000;15:480-483.
3. Peña Penabad C, Fonseca E, de Unamuno P. Tratamiento de las ictiosis. *Piel* 2000;15:90-96.
4. Peña Penabad C, de Unamuno Pérez P. Ictiosis. En: Fonseca Capdevila E, ed. *Dermatología Pediátrica*. Tomo III. Madrid, Aula Médica 1999, 819-922.
5. Puig Sanz L. Genodermatosis. En: Ferrándiz Foraster C, ed. *Dermatología clínica*. Madrid, Mosby/Doyma Libros 1996, 225-232.
6. Traupe H. *The ichthyosis. A guide to clinical diagnosis, genetic counseling, and therapy*. Berlín, Springer-Verlag 1989.