



Neonato con lesiones ampollosas generalizadas

León Jiménez, J P; Rubio Alcocer, A; de la Torre Martín, L; Ferreo Santos, P; Veguilla Albacete, D; Domínguez Uribe-Echevarría, M; Cobo Vázquez, E.
Hospital Universitario Fundación Alcorcón

INTRODUCCIÓN:

La **ictiosis epidermolítica** es una patología perteneciente al grupo de las ictiosis queratinopáticas, englobada actualmente dentro de las **epidermólisis bullosas (EB)**.

Es una enfermedad **rara**, con una prevalencia estimada de **1/900.000**, de transmisión **autosómica dominante**.

En esta enfermedad los **filamentos de queratina** no se forman de manera correcta debido a **mutaciones** (de novo o heredadas) en los **genes de queratina 1 y 10**, ubicados en el estrato espinoso.

Existen **múltiples complicaciones** de esta enfermedad (oftalmológicas, infecciosas, metabólicas, limitación de movilidad...) que hacen importante el reconocimiento de la misma.

RESUMEN DEL CASO:

Recién nacido a término (sin antecedentes obstétricos, perinatales, ni familiares de interés) que al nacimiento presenta **lesiones cutáneas generalizadas, denudación epidérmica y ampollas flácidas de contenido seroso, coalescentes, que progresan sobre base eritematosa**. Predominio en zonas de roce y pliegues, sin afectación mucosa ni palmoplantar.

Ingresa en Neonatología en incubadora (humedad >60%), monitorización térmica, **hidratación intravenosa y analgesia**. No precisó soporte vasoactivo, respiratorio ni nutricional.

Valorado por Dermatología, con **biopsia** de las lesiones donde se observó **despegamiento de la capa córnea y necrosis de queratinocitos en estrato espinoso**.

Ante sospecha clínica de EB se traslada a un centro de referencia nacional. Allí presenta buena evolución con epidermización completa y sin sobreinfección de las lesiones, siendo dado de alta al mes de vida.

El estudio genético mostró una **mutación de novo KRT1** (p.Val155Gly), estableciéndose diagnóstico de **ictiosis epidermolítica**. En revisiones sucesivas presenta evolución favorable con desarrollo de hiperqueratosis palmoplantar y en tronco.



CONCLUSIONES:

La ictiosis epidermolítica es una **enfermedad rara, crónica**, que **afecta a la calidad de vida** del paciente y su familia. El diagnóstico diferencial es complejo, pudiendo solaparse con otros cuadros de EB, y con otras entidades como el síndrome de piel escaldada estafilocócica o la necrólisis epidérmica tóxica.

El **tratamiento es sintomático**, individualizado, con manipulaciones suaves, siendo importante prevenir las alteraciones hidroelectrolíticas y las sobreinfecciones. La evolución suele ser hacia la disminución de la fragilidad capilar y la aparición de hiperqueratosis.

En nuestro caso la queratodermia palmoplantar (descrita como asociada a **KRT1**) se manifestó a partir de los 6 meses de vida.

El **manejo es multidisciplinar**, siendo clave la educación familiar en el manejo del cuadro para aliviar síntomas y mejorar la calidad de vida.