

## SECCION DE OBSERVACIONES CLINICAS

### FETO ARLEQUIN, PRESENTACION DE UN CASO

\* Dr. José T. Aponte

\* Dra. Altagracia Villar

\* Dra. Azilde Pérez

\* Dra. Ramona Lora

\* Dra. Jacqueline Piantini

\* Dr. Julio M. Rodríguez Grullón

#### Resumen

Presentamos el caso de una rara anomalía congénita debido a un desorden muy severo de la queratinización de la piel, caracterizado por una piel rígida y gruesa con agrietamientos profundos que la dividían en placas, lo cual daba la apariencia de una figura de arlequín.

El nacimiento ocurrió en el Hospital Dr. Luis E. Aybar en Santo Domingo, República Dominicana, en una madre de 19 años G1, P 1. La criatura pesó 1871 G, con una edad gestacional de 33 semanas.

Feto arlequín

Hospital Dr. Luis E. Aybar

Ictiosis

#### Abstract

We present the case of a harlequin fetus, a rare keratinizing disorder characterized by a markedly thickened, rigid and cracked skin, which forms triangular or diamond shaped plaques which have been said to simulate the traditional costume of a harlequin. The childbirth took place at Dr. Luis E. Aybar Hospital in Santo Domingo, Dominican Republic, in a 19 years old mother G1 P1; the creature birthweight was 1871 G, with a gestational age of 33 weeks.

Harlequin Fetus

Dr. Luis E. Aybar Hospital

Icthyosis

\* Del área de perinatología, Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Luis E. Aybar, Santo Domingo, República Dominicana.

## INTRODUCCION

El feto arlequín es un desorden muy severo de la queratinización, heredado, en la mayoría de los casos, de modo autosómico recesivo, aunque un subtipo dominante probablemente existe y los casos esporádicos son frecuentes.

El fenotipo clínico representa un grupo heterógeno de desórdenes caracterizados por perturbaciones del lípido intercelular epidérmico, gránulos laminares alterados y variaciones en la expresión y/o procesamiento de las proteínas estructurales envueltas en la queratinización epidérmica.

A continuación describiremos nuestro caso.

## PRESENTACION DE CASO CLINICO.

Recién nacido producto de madre de 19 años G1, quien cursó sin chequeos



FIGURA No. 1.- FOTOGRAFIA DE NUESTRO PACIENTE MOSTRANDO LAS CARACTERISTICAS DESCRITAS EN EL TEXTO.

prenatales, y sin complicaciones, durante el cual no ingirió medicamentos y quien llega al hospital con 9 cm de dilatación cervical, obteniéndose 1 hora más tarde, vía vaginal, un producto femenino, en presentación cefálica, apgar 6/7 quien pesó 1871 gramos con una edad gestacional estimada en 33 semanas. Perímetro cefálico 29 cm, perímetro torácico 26 cm. Talla 45 cm.

El recién nacido presentó anomalías consistentes en:

- Piel gruesa y rígida de color grisáceo, con agrietamientos profundos que la dividían en placas poligonales, triangulares o en

forma de diamante.

- Ectropión intenso.
- Labios abiertos y evertidos que daban una forma de pescado a la boca (eclabium).
- Nariz y orejas aplanadas.
- Dedos de manos y pies isquémicos, pobremente desarrollados (hipoplásticos) con isquemia y gangrena en la punta, sin uñas.
- Pelo escaso.
- Aspecto viscoso de manos y pies.

Durante su corta vida permaneció en muy malas condiciones generales, con dificultad respiratoria marcada, hipotónico, con escaso movimiento articular y succión pobre, falleciendo al 3er día de nacido a causa de sepsis y de su ventilación inadecuada, por la constricción del torax debida a su piel rígida.

## DISCUSION

El feto arlequín representa la forma más severa de ictiosis. El defecto básico parece ser una anomalía de los gránulos laminares, los cuales juegan un papel importante en la descamación. Sin embargo, ningún defecto ha sido identificado consistentemente.

Un tipo tenía una subunidad catalítica de la fosforilasa proteica 2 A alterada, la cual se codifica en el cromosoma 11.<sup>3</sup>

La piel de los recién nacidos está marcadamente engrosada, dura e hiperqueratótica, con surcos profundos transversales y verticales. Las fisuras son más aplanadas, distorsionadas y los labios están evertidos y abiertos produciendo una deformidad en "boca de pescado". La inelasticidad extrema de la piel se asocia con deformidad en flexión de todas las articulaciones. Las manos y los pies están isquémicos, duros, con apariencia cérea y dedos pobremente desarrollados. La mayoría nacen entre las 32 y 36 semanas lo cual aumenta su morbilidad y mortalidad.

Aunque la mayoría sucumbe en el período neonatal, debido a succión pobre, sepsis, infección cutánea y ventilación inadecuada que produce insuficiencia respiratoria por la rigidez torácica, ensayos



recientes con retinoides orales, han resultado en sobrevida de varios recién nacidos afectados. Etreinato ha sido usado más a menudo, a dosis de 1 mg/kg/día. El recién nacido bajo este tratamiento debe ser monitorizado para efectos tóxicos.

Todos los sobrevivientes tuvieron ictiosis, algunos con daño intelectual.

Las medidas generales incluyen soporte en un incubador calentado y humidificado, alta ingesta de líquidos para evitar deshidratación por pérdida de agua transepidérmica y frecuentes aplicaciones de emolientes y emulsificantes a la piel. El diagnóstico prenatal ha sido realizado mediante fetoscopia, biopsia cutánea fetal y recientemente, por examen microscópico de líquido amniótico tomado en la semana 17 y 21 de gestación. Debe dársele consejo genético a los padres de éstos casos.

#### REFERENCIAS

- 1.- Taeusch H, Ballard R. Avery's Diseases of the Newborn. 7<sup>th</sup> Ed. W.B. Saunders Co, Philadelphia, 1998, pag 1283-84.
- 2.- McKusick V A, et al. Mendelian inheritance in men. 11th Ed. Vol 2. The Johns Hopkins University Press, Baltimore 1994, pag 1930
- 3.- Behrman R E, Kliegman R M, Arvin A M. Nelson Textbook of Pediatrics, 15va Ed. W.B. Saunders Company, Philadelphia, 1996 pag 1869
- 4.- Fanaroff A, Martin R. Neonatal-Perinatal Medicine, Diseases of the Fetus and Infant, 6th Ed, Mosby Yearbook Inc, St Louis, 1997, pag 1644
- 5.- Castillo Ariza M. Diagnóstico Clínico en Neonatología, 2da Ed., Editora Taller, Santo Domingo, 1996, pag 44-45
- 6.- Rudolf A J. Atlas of Newborn. 1<sup>st</sup> Ed. Vol IV. Blackwell Science Inc. Boston, 1997 pag 76-77.
- 7.- Fitzpatrick T B, et al. Color Atlas and synopsis of Clinical Dermatology, 3rd Ed. Mc Graw Hill Co, New York, 1997 pag 12