

## DESORDENES DE LA CORNIFICACION LAS ICTIOSIS

Dra. Rita Pichardo M.\*  
Dr. Juan Morantes I.\*\*

Pichardo M R, Morantes J J. **Desórdenes de la cornificación. Las ictiosis.** Derm Venez 1993; Vol. 31, Supl. N° 1: 32-39.

### RESUMEN

Los trastornos de la cornificación, genéticamente transmitidos, constituyen un heterogéneo grupo de manifestaciones caracterizadas clínicamente por la formación de escamas sobre la superficie cutánea.

La clasificación más usada para las ictiosis, reconoce cuatro formas mayores o primarias, cuyas manifestaciones están limitadas predominantemente a la piel; otras condiciones raras y una variedad de síndromes ictiosiformes asociados con enfermedad multisistémica.

En esta clasificación, se colocaron aquellas entidades en las cuales datos clínicos, genéticos o bioquímicos sugieren una enfermedad hereditaria.

Nosotros incluimos avances en diagnóstico y tratamiento.

### SUMMARY

The genetically transmitted, generalized disorders of cornification (DOC) constitute a heterogeneous group of disorders, characterized clinically by the formation of visible scales over much or all of the body surface.

The currently favored classification of the ichthyoses recognizes four major or primary forms, in which manifestations are predominantly limited to the skin, a few rarer, related conditions, and a variety of ichthyosiform syndromes associated with multisystem disease.

In this classification, we list those entities in which clinical, genetic or biochemical data strongly suggest a distinct genetic disease.

We included in this review advanced in diagnostics and therapeutics

### DESORDENES DE LA CORNIFICACION LAS ICTIOSIS

Los desórdenes de la cornificación, constituyen un heterogéneo grupo de manifestaciones, transmitidas genéticamente, caracterizadas clínicamente por la formación de escamas sobre la superficie cutánea.

La clasificación más usada para las ictiosis, reconoce cuatro formas mayores o primarias, cuyas manifestaciones están limitadas predominantemente a la piel; otras condiciones raras y una variedad de síndromes ictiosiformes asociados con enfermedad multisistémica (ver Tabla N° 1).

### FISIOPATOLOGIA

A fin de comprender mejor la fisiopatología en los desórdenes de la cornificación, se necesita una revisión de la estructura y función normal de la epidermis.

El estrato córneo es un sistema de dos compartimentos que ha sido descrito como una pared de ladrillos, en la cual, los corneocitos proveen la estructura y se encuentran embebidos en una matriz extracelular rica en lípidos. Mientras que los queratinocitos parecen ser los responsables de las propiedades de elasticidad y capacidad de retener agua; la matriz intercelular rica en lípidos es la encargada de la función de barrera y se cree que también regula la descamación.

En los desórdenes de cornificación del tipo de retención, la

\* Residente de 3er año del postgrado de Dermatología. Hospital Militar "Dr. Carlos Arvelo".

\*\* Adjunto al Servicio de Dermatología del HMCA.

**TABLA N°1  
CLASIFICACION DE LOS DESORDENES DE LA CORNIFICACION (DOC)  
TRANSMITIDOS GENETICAMENTE**

TIPOS	SINONIMOS
DOC 1	Ictiosis vulgaris
DOC 2	Ictiosis recesiva ligada a X
DOC 3	Hiperqueratosis epidermolítica
DOC 4	Ictiosis laminar
DOC 5	Eritrodermia congénita
DOC 6	Ictiosis laminar dominante
DOC 7	Feto arlequin
DOC 8	Ictiosis histrix
DOC 9	Síndrome de Netherton
DOC 10	Síndrome de Sjogren-Larson
DOC 11	Enfermedad de Refsum
DOC 12	Síndrome de Chanarin-Dorfman
DOC 13	Deficiencia de sulfatasa múltiple
DOC 14	Síndrome de Tay
DOC 15	Síndrome Kid
DOC 16	Síndrome Child
DOC 17	Síndrome de Conradi-Hunermann
DOC 18	Eritroqueratodermia variabilis
DOC 19	Eritroqueratolisis hiemalis
DOC 20	Eritroqueratodermia progresiva simétrica
DOC 21	Tipo descamación en colgajos
DOC 22	Enfermedad de Darier
DOC 23	Síndrome de Giroux-Barbeau
DOC 24	Queratosis folicularis espinulosa decalvans

homeostasis epidérmica es normal, pero la descamación está retardada y los corneocitos se eliminan en grupos conduciendo a la acumulación de escamas visibles sobre la superficie corporal. En el tipo hiperproliferativo, un disturbio de la homeostasis epidérmica resulta en la hiperproliferación como anomalía principal, pero trastornos en la cohesión también contribuyen a la descamación anormal.<sup>1</sup>

**ICTIOSIS TRANSMITIDAS  
GENETICAMENTE**

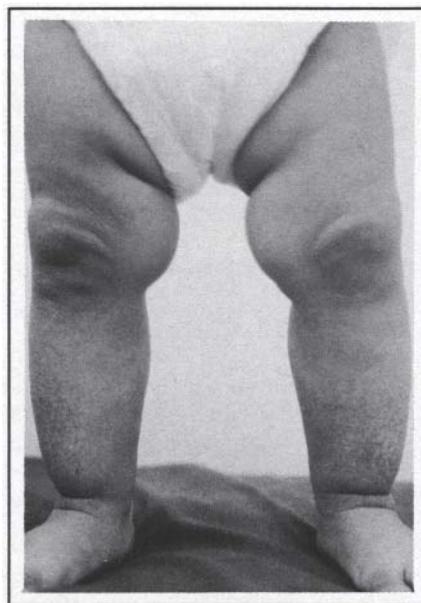
**ICTIOSIS VULGAR - TIPO 1:**

Herencia autosómica dominante con penetrancia variable

Incidencia 1:250

Aparición: infancia temprana

Clínica: escamas finas que pare-



**Foto N° 1:** Ictiosis vulgar en un gemelo univitelino, que respeta el pliegue de flexión.

cen estar 'pegadas' sobre todo el cuerpo; más gruesas en extremidades inferiores que en tronco

Respeta pliegues de flexión.

Hiperqueratosis palmar

Asociaciones: dermatitis atópica y queratosis pilaris

Histología: hiperqueratosis moderada; capa granulosa ausente o poco prominente

Evolución favorable con desaparición de signos y síntomas al alcanzar la edad adulta.<sup>2</sup>

**ICTIOSIS LIGADA A X - TIPO 2:**

Herencia recesiva ligada al cromosoma X

Incidencia: 1:6000 varones  
Comienzo entre el nacimiento y los 3 meses de vida

Se ha determinado la deficiencia de la enzima sulfatasa esteroidea (arilsulfatasa)

Clínica: escamas grandes y prominentes en el cuello, cuero cabelludo, cara, pabellones auriculares, superficies flexoras y extensoras.

Respeta palmas y plantas

Asociaciones: opacidades corneales en la membrana de Descemet en el 50% de los casos en los varones afectados y en las portadoras sanas que no afectan la visión. Criptorquidia en 1225% de los pacientes.<sup>1</sup>

Histología: hiperqueratosis, estrato granuloso normal

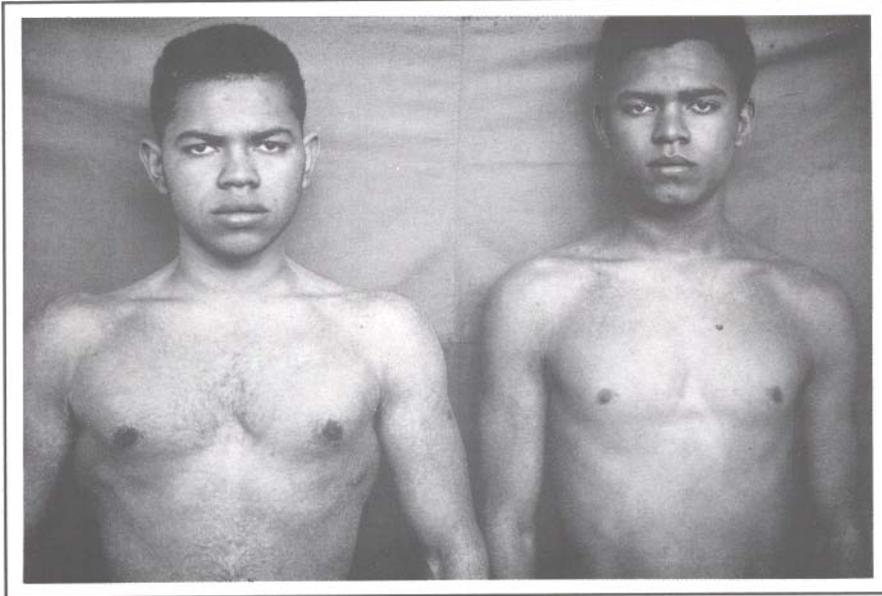
Las lesiones no mejoran con la edad.

**HIPERQUERATOSIS  
EPIDERMOLITICA - TIPO 3:**

Tipo ampollar, raro

Herencia autosómica dominante

Se manifiesta por flictenas en el parto o poco después; a veces tarda hasta 6 meses en aparecer



**Foto N° 2:** Ictiosis ligada a X en dos hermanos, la cual compromete pliegues de flexión.

- Algunos recién nacidos nacen con membrana de colodión
- Clínica: piel recubierta en toda su superficie por escamas en forma de placas gruesas, córneas, como armadura, color gris pardusco; a veces verruciformes que afectan principalmente áreas flexoras y áreas intertriginosas.
- Puede hacerse el diagnóstico prenatal mediante la biopsia de piel fetal.
- Histología: hiperqueratosis masiva, epidermis acantótica, vacuolización intracelular en las capas espinosa y granulosa.

#### **ICTIOSIS LAMINAR - TIPO 4:**

- Herencia autosómica recesiva
- Se manifiesta al momento del parto o poco después
- Clínica: grandes escamas (5-15 mm), color gris pardusco, configuración cuadrilátera, libres por los bordes y adheridas por el centro, que comprometen toda la superficie corporal.

- Existe hiperqueratosis palmo-plantar
- Asociaciones: ectropión, bebé colodión al nacer
- Histología: hallazgos no son característicos; hiperqueratosis, acantosis leve o moderada, papilomatosis con extensión uniforme de las redes de crestas, capilares prominentes en las papilas dérmicas; aspecto psoriasiforme.

#### **ERITRODERMIA CONGENITA - TIPO 5:**

- Herencia autosómica recesiva
- Los niños nacen con una "membrana de colodión"
- Compromiso generalizado: cara, palmas y plantas, superficies flexoras exhiben escamas grandes y oscuras; mientras que en tronco y cuero cabelludo son finas y delgadas.
- Asociaciones: ectropión, alopecia cicatricial, eritrodermia, eclabium, poco desarrollo del cartílago nasal y auricular.

- Incidencia aumentada de partos prematuros con riesgo elevado de sepsis y desbalance de líquidos y electrolitos.

- Histología: hiperqueratosis, paraqueratosis focal o completa, acantosis.

#### **FETO ARLEQUIN - TIPO 6:**

- Herencia autosómica recesiva
- Al nacimiento, los niños presentan placas hiperqueratósicas masivas que producen razgos faciales grotescos y deformidad de otras partes del cuerpo
- Los recién nacidos sobreviven poco tiempo por presentar constricción severa del tórax y del abdomen y si sobrepasan el período perinatal, exhiben eritrodermia generalizada.
- Se asocia a: ausencia de orejas y orejas rudimentarias, eclabium y ectropión intensos.<sup>2</sup>

#### **ICTIOSIS LAMINAR DOMINANTE - TIPO 7:**

- Semejante al tipo 4 o al tipo 5, pero con un patrón de herencia autosómico dominante
- Existe queratodermia palmoplantar prominente y la eritrodermia generalmente está ausente.

#### **ICTIOSIS HISTRIX - TIPO CURTH MAKLIN - 8:**

Trastorno raro, autosómico dominante; que exhibe un amplio rango de severidad en pacientes afectados; desde una queratodermia palmoplantar hasta un desorden severo de la cornificación.

#### **SINDROME DE NETHERTON - TIPO 9:**

- Enfermedad autosómica recesiva, rara; caracterizada clínicamente por:
- Ictiosis lineal circunfleja
- Anomalías del pelo (tricrorexia invaginada, ocasionalmente tricrorexia nodosa o pilitorti)

Diátesis atópica  
Retraso mental

La mayoría de los pacientes son hombres y su cuadro clínico está presente al nacer.

Al inicio la piel es difusamente roja y escamosa; simultáneamente o después de un periodo de varias semanas, aparecen en el tronco y extremidades proximales numerosas lesiones serpiginosas o policíclicas con bordes elevados, eritematosos e hiperqueratósicos. A veces dichas lesiones presentan un distintivo doble borde escamoso. El prurito es variable y puede ser severo. La liquenificación de las superficies flexoras puede estar presente como una manifestación de dermatitis atópica asociada.

La anomalía característica del pelo es la tricorrexia invaginada, en la cual el segmento piloso está invaginado con respecto al proximal, formando una unión semejante al tronco de bambú. En la primera década de la vida, el pelo es ralo, seco y frágil; rara vez mide más de 3-4 cm de longitud. Las cejas, pestañas y otros pelos del cuerpo pueden estar afectados en menor grado.

Asma, urticaria o edema angio-neurótico y pruebas cutáneas positivas a alérgenos comunes complementan el síndrome.

Se ha descrito asociado a hipogammaglobulinemia, aminoaciduria e histidinuria en algunos casos.<sup>3</sup>

#### **SINDROME DE SJOGREN LARSON - TIPO 10:**

Síndrome autosómico recesivo, raro, que afecta a ambos sexos por igual. Consiste en ictiosis laminar relativamente leve al nacer, posteriormente en la infancia se desarrollan parálisis espástica, retardo mental, oligofrenia, epilepsia y degeneración macular de la retina. Se ha asociado a distrofia corneal, displasia ósea o dental, hipertelorismo y estatura corta.

Un estudio sugiere un posible desorden en el metabolismo de los ácidos grasos, lo cual lleva a una composición alterada de los ácidos grasos poliinsaturados. Se ha reportado mejoría clínica con una dieta baja en triglicéridos de cadena mediana.<sup>4</sup>

#### **SINDROME DE REFSUM - TIPO 11:**

Trastorno autosómico recesivo, raro, producido por la falta de degradación del ácido Titánico de la dieta y su acumulación en los tejidos.

Asocia ictiosis, retinitis pigmentosa atópica, polineuritis crónica con parálisis progresiva de las extremidades distales, ataxia y otros signos cerebrales y una elevada proteinorrea. Otras manifestaciones son: sordera, anosmia, anomalías de la pupila y del esqueleto y cambios electrocardiográficos.

Inicia a la segunda o tercera década de la vida.

La descamación de la piel es variable y una descamación fina es lo característico.

La retina muestra pigmentación en "sal y pimienta" con atrofia de la coroides. Otros defectos oculares son: ceguera nocturna, constricción concéntrica de los campos visuales, nistagmus, cataratas y rara vez fotofobia.<sup>4</sup>

Las manifestaciones de la neuropatía periférica, crónica y progresiva son: debilidad generalizada, caída en gota de los pies, marcha en steppage, disminución o ausencia de los reflejos tendinosos y debilidad muscular simétrica más acentuada en las extremidades inferiores.

#### **SINDROME DE CHANARIN DORFMAN - TIPO 12:**

Trastorno raro, autosómico recesivo del metabolismo lipídico, caracterizado por ictiosis, miopatía y células vacuoladas, que ocurre más frecuentemente en descendientes del Medio Este o del Mediterráneo

Clínicamente se asemeja al tipo 5; prominentes vacuolas lipídicas se observan en los granulocitos circulantes, por lo que pueden diagnosticarse mediante un frotis de sangre periférica, también pueden presentarse en numerosas células: monocitos, eosinófilos, células de la capa granulosa o células basales.

Los niveles de lípidos séricos se encuentran normales y puede presentarse una miopatía, sordera neurosensorial y cataratas.<sup>1</sup>

#### **DEFICIENCIA MULTIPLE DE SULFATASA - TIPO 13:**

Es un trastorno raro, autosómico recesivo en el cual la actividad de todas las sulfatasas conocidas está deteriorada, incluyendo la sulfatasa esteroidea.

Estos pacientes pueden presentar un síndrome de superposición con ictiosis tipo 2 (deficiencia de sulfatasa esteroidea), mucopolisacaridosis (deficiencia de arilsulfatasa A) y leucodistrofia metacromática (deficiencia de arilsulfatasa B).

#### **SINDROME TAY - TIPO 14:**

Enfermedad autosómica recesiva, rara, que comprende retraso mental, defectos del pelo, aspecto progeria y talla baja asociado a ictiosis.

Reportes han enfatizado que se encuentran: pili torti, tricosquixis y tricodistrofia (birrefringencia en bandas brillantes y bandas oscuras al microscopio de luz polarizada).<sup>1</sup>

Los pacientes se presentan al nacimiento con una membrana de colodión; posteriormente, las escamas son finas y oscuras.

Las uñas, las cuales tienen deficiencia de azufre, exhiben cambios distróficos.

Otras anomalías asociadas incluyen pérdida de la grasa subcutánea, resultando en una fascies progerica, hipogonadismo manifestado por criptorquidia en varones o hipoplasia genital en mujeres; cataratas punta

tas pequeñas; anomalías esqueléticas, anomalías de la dentición y un incremento en la susceptibilidad a las infecciones.

#### **SINDROME KID - TIPO 15:**

Aproximadamente 20 pacientes han sido reportados con un síndrome caracterizado por queratitis, ictiosis y sordera.

Un reporte de 2 casos sugiere un patrón de herencia recesivo.

El desorden de la cornificación en estos pacientes es único y está caracterizado por:

- Placas queratósicas fijas
- Queratodermia palmo-plantar difusa
- Queratosis foliculares generalizadas

Las uñas son hipoplásicas y distróficas; algunos pacientes desarrollan infecciones recurrentes de la piel.

#### **HEMIDISPLASIA UNILATERAL - TIPO 16:**

Hemidisplasia congénita, eritrodermia ictiosiforme y defecto de los miembros es lo que caracteriza al síndrome CHILD.

La eritrodermia es unilateral, aunque puede existir compromiso del lado opuesto. Bandas nevóides de piel normal pueden presentarse en el lado afectado.

Es un trastorno congénito o su inicio se origina en el primer mes de vida.

Puede presentarse alopecia unilateral y distrofia ungueal severa.

Defectos de los miembros son ipsilaterales a los trastornos de la cornificación y consisten en hipoplasia digital hasta una agenesia de la extremidad.

Anomalías del SNC, cardiovascular, renal, tiroideas, adrenal y genitourinario pueden ocurrir.

#### **SINDROMES DE LA CONDRODISPLASIA PUNTATA - TIPO 17:**

Son un grupo de síndromes caracterizados por displasia epifisial en asociación con fascie anormal, cataratas y un patrón inusual de ictiosis. La severidad clínica varía ampliamente desde enanismo y muerte durante la infancia en algunos individuos hasta anomalidades radiográficas limitadas en otros.

#### **ERITROQUERATODERMIA VARIABILIS - TIPO 18:**

Trastorno raro, autosómico dominante. Estos pacientes presentan un cuadro clínico único constituido por eritemas geográficos y placas queratósicas fijas sin relación con el eritema.

El componente eritematoso puede ser inducido por la exposición al sol, frío, viento o cambios emocionales y rápidamente varía de forma o de posición.

Pelo, uñas y membranas mucosas son normales.

#### **ERITROQUERATOLISIS HIEMALIS - TIPO 19:**

Trastorno autosómico dominante, descrito inicialmente en descendientes Sur Africanos. Está caracterizado por ataques cíclicos de placas eritematosas simétricamente distribuidas. Compromete palmas y plantas.

El inicio es en la infancia o adolescencia y mejora con la edad.

Empeora en el invierno y puede precipitarse por fiebre o intervenciones quirúrgicas.<sup>1</sup>

#### **ERITROQUERATODERMIA PROGRESIVA SIMETRICA TIPO 20:**

Enfermedad rara, autosómica dominante con penetrancia reducida y expresión variable, caracterizada por placas hiperqueratósicas, erite

matosas, bien demarcadas, distribuidas simétricamente en la cabeza glúteos y extremidades, pero escasas en el tronco.

Las lesiones no están presentes al nacimiento; comienzan en la infancia estabilizándose en 1 o 2 años y regresan parcialmente en la pubertad.

Las palmas y las plantas están comprometidas y las lesiones pueden ser pruriginosas.

#### **DESCAMACION EN COLGAJOS - TIPO 21:**

Trastorno raro, caracterizado por la descamación en hojas del estrato córneo. Herencia autosómica recesiva.

Otros hallazgos clínicos son eritrodermia, prurito, caída de cabello en anágeno o exacerbación estacional; algunos pacientes presentan estatura corta.

Levy and Goldsmith notaron disminución de los niveles de triptófano plasmático y una aminoaciduria generalizada en dos pacientes.<sup>1</sup>

#### **ENFERMEDAD DE DARIER TIPO 22:**

Enfermedad hereditaria autosómica dominante con expresión variable que puede estar limitada a uñas o mucosa oral, iniciarse en la edad adulta y presentar largos períodos de remisión.

Clínicamente se caracteriza por una erupción papular hiperqueratósica. En la enfermedad generalizada, las pápulas son numerosas y coalescen para formar placas vegetantes.

Con una distribución seborreica y compromiso de áreas flexoras (especialmente axilas, región inframamaria y región inguinal). Compromiso de las extremidades se encuentra acentuada en las zonas expuestas.

La afectación ungueal es una de las características más importantes de esta enfermedad, así como, compromiso de la mucosa oral.

Otras manifestaciones no cutáneas son desórdenes neuropsiquiátricos y quistes óseos.

Esta enfermedad aparece entre los 8 y 15 años, pero la edad de inicio puede variar desde la infancia temprana hasta la edad adulta.

#### **SINDROME DE GIROUX-BARBEAU TIPO 23:**

Herencia autonómica dominante.

Se aprecian placas hiperqueratóticas, eritematosas durante la infancia; seguido por el desarrollo de un síndrome neurológico progresivo en la edad adulta.<sup>1</sup>

#### **QUERATOSIS FOLICULARIS ESPINULOSA DECALVANS TIPO 24:**

Herencia autosómica dominante ligada a X.

Esta enfermedad se caracteriza por hiperqueratosis folicular pronunciada dejando una alopecia cicatricial progresiva. Otros hallazgos incluyen atopia, fotofobia y queratitis.

#### **OTROS DESORDENES HEREDADOS DE LOS CORNIFICACION**

Numerosos casos reportados en la literatura no corresponden a las entidades mencionadas anteriormente.

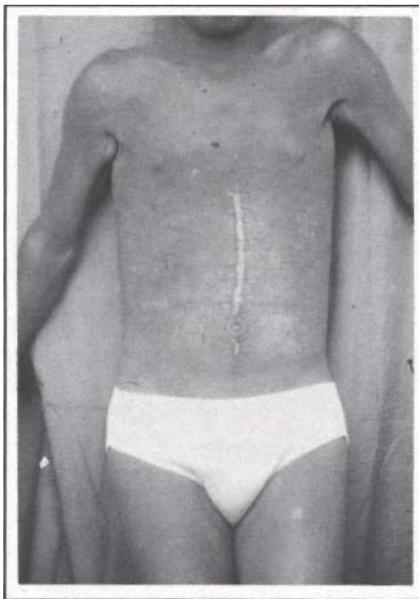
Ese es el caso del Síndrome de Rud; trastorno autosómico recesivo, que incluye ictiosis, epilepsia, retraso mental, talla baja, hipogonadismo y anemia macrocítica.<sup>5</sup>

Por otro lado, se ha reportado la asociación de trastornos de la cornificación y anomalías renales.

Recientemente presentamos un caso (Reunión Mensual HMCA), donde se asociaba ictiosis, nefropatía y mielitis transversa; con antecedentes familiares de nefropatía (ver Figuras N°3 y 4)

### **ICTIOSIS ADQUIRIDA**

La ictiosis adquirida puede presentarse en pacientes de cualquier edad asociada a diversas enfermedades sistémicas; tales como:



**Foto N° 3:** Ictiosis + Mielitis transversa. Vista panorámica. Placa aterciopelada en corsé en tórax y abdomen.

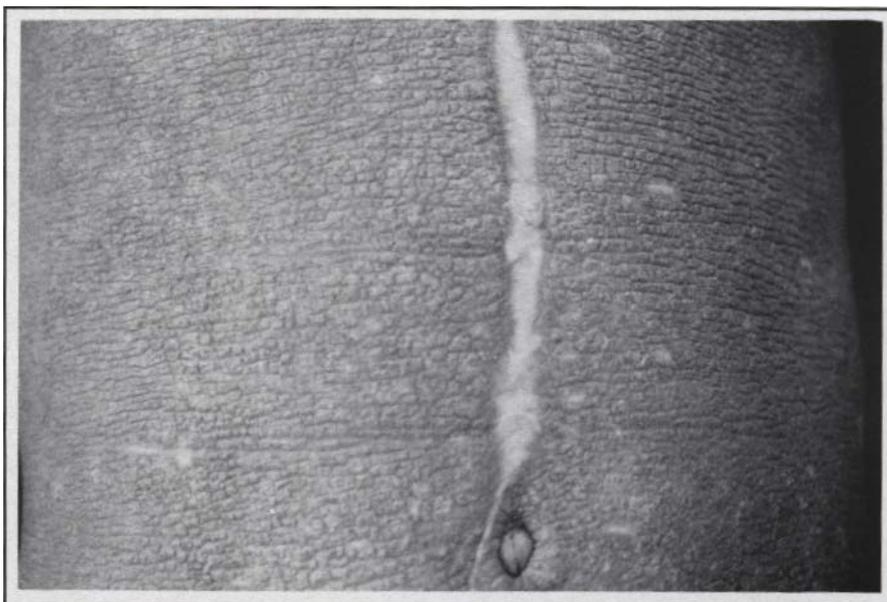
- Enfermedad de Hodgkin
- Linfosarcomas
- Micosis fungoide
- Meloma múltiple
- Carcinomatosis
- Hipotiroidismo
- Sarcoidosis
- Lupus eritematoso<sup>6</sup>
- Lepra
- Déficit nutritivo

Es de hacer notar que este tipo de ictiosis puede preceder por meses o años a la aparición de un linfoma.

#### **DIAGNOSTICO: PRESENTE Y FUTURO**

El diagnóstico prenatal puede realizarse por varias modalidades:

- Amniocentesis para análisis bioquímico, análisis cromosómico y cultivo de fibroblastos.
- Fetoscopia para inspección visual y biopsia de piel fetal<sup>7</sup>
- Pruebas séricas maternas.



**Foto N° 4:** Ictiosis + Mielitis transversa. Acercamiento.

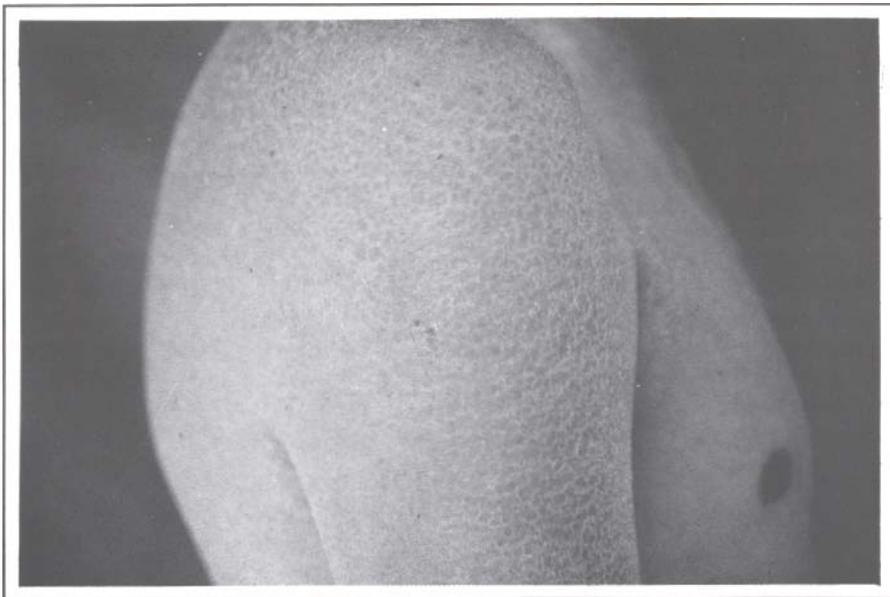


Foto N° 5: Ictiosis adquirida. Escamas poligonales adherentes en paciente con enfermedad de cadenas pesadas.

Este tipo de diagnóstico ha sido reportado en varias condiciones, que incluyen ictiosis recesiva ligada a X, hiperqueratosis epidermolítica, ictiosis laminar, feto arlequín y síndrome de Sjogren-Larson.

Pueden diagnosticarse los estados de portador mediante la detección de la sulfatasa esteroidea en leucocitos periféricos; mediante el hallazgo de vacuolas lipídicas en los granulocitos o por la determinación de la enzima oxidasa del ácido fitánico.<sup>8</sup>

#### TRATAMIENTO

Las dermatosis ictiosiformes son un grupo de trastornos crónicos que requieren terapia continua.

Lo más importante es la hidratación de la piel y la aplicación de un ungüento para evitar la evaporación.

Los alfa hidroxí ácidos higroscópicos que sirven para hidratar la piel. Por ejemplo: ácido láctico, glicólico y pirúvico.

Los queratolíticos como el ácido salicílico, inducen disgregación de los corneocitos en el estrato córneo superior.

Cremas de urea a bajas concentraciones (10-20%) actúan como humectantes.

El propilenglicol es una molécula simple que trabaja muy bien como agente higroscópico, establece un gradiente de agua e hidrata el estrato córneo.<sup>8</sup>

En los últimos tiempos se están usando en el tratamiento de las ictiosis, los derivados de la vitamina A (Retinoides). El uso tópico de tretinide (Ro 11-1430) una vez al día en una solución al 0,5%, ha producido notable mejoría en la ictiosis vulgar. La ictiosis laminar responde bien a los retinoides, tanto al etretinato como al isotretinoin, pero pueden ocurrir recaídas. La hiperqueratosis epidermolítica muestra discreta mejoría con el uso del etretinato, pero dosis terapéuticas pueden agravar las vesículas. En ambas condiciones, la dosis varía entre 0,5-2,1 mg/ Kg/día. Se han obtenido buenos resultados con 1 gr de etretinato 2 veces al día en el feto arlequín,<sup>9</sup> así como con el Acitretin.<sup>10</sup> Se ha reportado el uso del acitretin a dosis inicial de 35 mg en la Eritroqueratodermia variabilis.<sup>11</sup>

Los retinoides han sido administrados a los niños con desórdenes de la queratinización con mejoría dramática; desafortunadamente, el tratamiento debe mantenerse indefinidamente y son necesarias altas dosis para una buena respuesta; además son muchos los efectos colaterales en niños, tales como cierre prematuro de las epífisis e hiperostosis óseas. Sin embargo, se recomienda terapia intermitente o combinación con otros tratamientos a fin de reducir la dosis de retinoides o la duración del tratamiento.

La hiperqueratosis epidermolítica se complica a menudo con infecciones secundarias y se acompaña de mal olor; por lo que es necesario el uso de antibióticos y de baños de bicarbonato de sodio para controlarlo.

Un caso reportado donde existía asociación de micosis cutánea extensa y síndrome de KID; presentó mejoría notable de la enfermedad ocular y la ictiosis al ser tratado con ketoconazole.<sup>12</sup>

En el caso de las ictiosis adquirida debe tratarse la enfermedad de base.

#### CONCLUSION

En los últimos años se han obtenido avances importantes en cuanto a las anomalías genéticas y bioquímicas que determinan la formación de las "escamas de pescado".

Estos incluyen:

- 1.- Ingeniería genética: con traspaso de genes a fin de corregir defectos.
- 2.- Manejo de retinoides: se espera encontrar una relación beneficio vs riesgo favorable.
- 3.- Estudios más avanzados sobre queratinización fetal para hacer posible el diagnóstico prenatal temprano.
- 4.- Detección temprana del estado de portador.

---

Actualmente el consejo genético, el diagnóstico fetal y los abortos terapéuticos constituyen las pautas a seguir en el manejo adecuado de las ictiosis.<sup>8</sup>

#### BIBLIOGRAFIA

- 1.- Williams ML, Elias PM. Genetically transmitted generalized disorders of cornification in dermatologic clinics. W B Saunders Company. Philadelphia. 1987; 5: 155-77.
- 2.- Domonkos AN, Arnold HL, Odom RB. Algunas genodermatosis en tratado de dermatología. Andrews. 3ra Ed. Salvat Editores. Barcelona, España. 1985: 26: 780-7.
- 3.- Krafchik BR. What syndrome is this? Netherton Syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1992; 9(2): 157-60.
- 4.- Baños Arévalo E. Genodermatosis en clínica dermatológica. 3ra Ed. UCA. El Salvador. 1987: 28: 685-94.
- 5.- Baden PH: Dermatitis ictiosiforme en dermatología en medicina general. 3ra. Ed. Médica Panamericana. Buenos Aires. 1988: 1: 632-43.
- 6.- Labange P, et al. Acquired ichthyosis and disseminated lupus erythematosus. *Ann Dermatol Venereol.* 1992; 119(1): 41-3.
- 7.- Suzumori K, Kanzaki T. Prenatal diagnosis of harlequin ichthyosis by fetal skin biopsy: Report of two cases. *Prenat Diagn.* 1991; 11(7): 451-7.
- 8.- Shwayder T, Ott F. All about ichthyosis in pediatric clinics of North America. W B Saunders Company. Philadelphia. 1991; 38(4): 835-57.
- 9.- Fernández V JM, et al. Retinoids. Ediciones Roche, Switzerland. 1991; 1: 46-8.
- 10.- Patrizi A, et al. A case of harlequin fetus. Retinoids today and tomorrow. 1991: 4: 22.
- 11.- Van der Kenkhof PCM, et al. Acitretin in the treatment of erythrokeratoderma variabilis. Retinoids today and tomorrow. 1991: 3: 24.
- 12.- Hazen PG, et al. Keratitis, ichthyosis and deafness (KM) syndrome: management with chronic oral ketoconazole therapy. *Int J Dermatol.* 1992: 31(1): 58-9.

# XXIX REUNION ANUAL

## Hotel Caracas Hilton

*Del 24 al 27 de Noviembre de 1993*

*Sociedad Venezolana de Dermatología*

**Informes: Sociedad Venezolana de Dermatología**  
**Telf. y Fax.: 979.88.53**