

Ictiosis X y embarazo. Reporte de un caso y revisión de la literatura

Drs. Juan Fajardo, Alberto Mejía, María F Blanco, Francisco Perdomo, Jorge Meléndez, Mary Bastardo

Maternidad "Concepción Palacios", Caracas, Venezuela

RESUMEN: *Se presenta el caso de una paciente de 28 años de edad, portadora de Ictiosis X recesiva, con antecedentes en embarazos anteriores de dos muertes fetales de sexo masculino, quien lleva a término un cuarto embarazo sin complicaciones y se obtiene un recién nacido femenino no afecto de la enfermedad.*

Palabras clave: *Ictiosis ligada al X. Embarazo a término.*

SUMMARY: *It is presented a case in relation to a 28 years old female patient, carrier of a recessive X-linked-Ichthyosis with two death male fetus in prior miscarriages, who gave birth a healthy female newborn through her fourth pregnancy without any complications.*

Key word: *X-linked-Ichthyosis.*

INTRODUCCIÓN

La ictiosis ligada al X es una genodermatosis con manifestaciones que se presentan desde la infancia. Se caracteriza por grandes escamas de color amarillenta grisácea, localizadas en toda la piel sin respetar pliegues, más intenso en pecho y abdomen que en espalda.

En la histología, hay aumento en todas las capas epidérmicas. Sólo afecta al sexo masculino. La enfermedad se trasmite por mujeres portadoras aparentemente sanas. Su incidencia se calcula en 1 c/ 600 hombres (1).

Los primeros casos publicados de la enfermedad los hace Csorz (2) en 1928, quien describe dos hembras afectadas presumiblemente homocigotas, y Orel (3) en 1929 encontró en la literatura 10 familias con ictiosis en su forma ligada al X. Schlamadinger y col. (4) en 1987 reestudiaron la familia reportada por Csorz no encontrando complicaciones en los embarazos de las hembras afectadas de esta familia.

En Venezuela, Alvarez y col. (5) describen en 1965 un "feto colodión" que fallece por sepsis neonatal al quinto día de vida. Molero (6) en 1974 reporta otro caso de "feto colodión" que fallece al séptimo día por edema pulmonar y, González y col. (7) en 1992 publican un caso de "feto arlequín", como casos de la literatura nacional, anteriores a

éste, en el cual tenemos un recién nacido no afecto, hijo de una madre portadora de la enfermedad.

La baja incidencia de esta rara enfermedad y la escasa literatura en nuestro país, nos motivan a la publicación de este caso.

Caso clínico

Paciente de 28 años de edad, natural y procedente de Caracas, quien acude a la admisión de nuestra institución con embarazo a término, por presentar contracciones uterinas. Dentro de sus antecedentes familiares refiere primo y esposo de nacionalidad colombiana, afectados de Ictiosis X. En los antecedentes personales es portadora de Ictiosis recesiva, con antecedentes de IV gestas, III paras dentro de los cuales tiene II mortinatos de sexo masculino y un hijo vivo sano de un año de edad. Se ingresa la paciente y se atiende parto eutócico simple obteniéndose recién nacido vivo a término, femenino. Ambos egresan en buenas condiciones al segundo día de puerperio.

DISCUSIÓN

La placenta humana es rica en esteroide sulfatasa y arilsulfatasa. El gen de la enzima esteroide sulfatasa se encuentra en la región distal del brazo corto del cromosoma X y se observan defectos

moleculares en este gen en los pacientes con Ictiosis ligada al X (8).

Shapiro y col. en 1978 (9), describieron deficiencia de la enzima 3 beta esteroide sulfatasa y arilsulfatasa a nivel de la placenta, asociada al cromosoma X, expresándose en la vida posnatal como Ictiosis ligada al X.

Esta deficiencia se manifiesta por bajos niveles de estríol en orina y plasma, embarazo prolongado, refractariedad a oxitócicos y frecuencia aumentada de muerte in útero. Los neonatos, sin embargo, son clínicamente normales al nacer. Hemeister y col. en 1979 (10) observaron déficit parcial de esteroide sulfatasa placentaria detectado por bajos niveles de estríol urinario y falla de inducción del parto.

David y col. (11) estudiaron mujeres embarazadas con niveles de estríol no conjugado extremadamente bajos (<0,15 MOM), donde observaron 19 muertes fetales, un anencéfalo y cuatro niños aparentemente sanos (1 hembra y 3 varones) productos de embarazos sin complicaciones. El examen físico de los tres varones a 4-6 semanas de vida, reveló Ictiosis leve compatible con la forma ligada al X. El examen de la hembra no reveló anomalías. La prevalencia de la enfermedad en este estudio fue de 1:1 300 varones. Asimismo Keren y col. (12) reportan un caso de Ictiosis congénita en una paciente con niveles de estríol sérico bajo, en el examen prenatal de triple test. Santolaya y col. (13) hacen el diagnóstico prenatal de Ictiosis X en una paciente con niveles bajos de estríol sérico, usando fluorescencia de hibridación in situ, en sangre periférica materna y líquido amniótico. Bick y col. (14) reportan un caso de diagnóstico prenatal de un feto masculino con condrod displasia punctata recesiva ligada al X, deficiencia de esteroide sulfatasa, síndrome de Kallman ligado al X, y delección del cromosoma en Xp22.31.

En nuestro caso presentamos una paciente portadora de Ictiosis ligada al X, con antecedentes obstétricos de dos mortinatos de sexo masculino, antecedentes familiares positivos y, llama la atención el hecho de que el cónyuge presente signos clásicos de Ictiosis, el cual no ha sido estudiado para determinar si es del tipo vulgar o recesivo, por lo que se puede estar en presencia de una hembra homocigota, como la descrita por Csorz y reestudiada por Schlammadinger las cuales no tuvieron complicaciones durante sus embarazos.

REFERENCIAS

1. Prieto J. *Dermatología*. 7ª edición. Editorial Científico-Médica. 1971:705-719.
2. Csorz K. Ichthyosis (X-linked). *Mtschr Unfallheilk Med* 1928;2:180. Note: *Alternate: Haut. Geschlechtskr* 1928;26:463.
3. Orel H. Die Vererbung der Ichthyosis congenita und der Ichthyosis vulgaris. *Z Kinderheilk.* 1929;47:312-340.
4. Schlammadinger J, Meyer J, Vajda I, Szabo G. X-linked recessive ichthyosis: Reinvestigation of a family first described in 1928. *Dermatologica* 1987;175:217-223.
5. Álvarez P, Coretti ML, Borelli D, Sirvent F, Beltran M, Pulido L. Eritrodermia ictiosiforme congénita. *Rev IVSS* 1965:59-65.
6. Molero J. Ictiosis congénita generalizada del recién nacido: comunicación de un caso. *Arch Venez Puer Pediatr* 1974;37:81-89.
7. González M, Jiménez R, Di Loreto C, López E, Suárez Y, Fleitas F. Ictiosis congénita grave: a propósito de un caso. *Gac Méd Caracas* 1992;100(2):134-136.
8. Herrmann F. The genetics and molecular genetics of X-chromosomal recessive ichthyosis. *Dermatol Monatsschr* 1989;175(4):197-202.
9. Shapiro L, Weiss R, Webster D, France J. X-linked ichthyosis due to steroid-sulphatase deficiency. *Lancet* 1978;I:70-72.
10. Hameister H, Wolff G, Laurietzen C, Lehmann W, Hauser A, Ropers H. Clinical and biochemical investigations on patients with partial deficiency of placental steroid sulfatase. *Hum Genet* 1979;46:199-207.
11. David M, Israel N, Merksamer R, Bar Nizan N, Borochowitz Z, Bar el H, et al. Very low maternal serum unconjugated estríol and prenatal diagnosis of steroid sulfatase deficiency. *Fetal Diagn Ther* 1995;10(2):76-79.
12. Keren DF, Canick JA, Johnson MZ, Schaldenbrand JD, Haning RV Jr, Hackett R. Low maternal serum unconjugated estríol during prenatal screening as an indication of placental steroid sulfatase deficiency and X-linked ichthyosis. *Am J Clin Pathol* 1995;103(4):400-403.
13. Santolaya Forgas J, Cohen L, Vengalil S, Field F, Rodríguez A, McCorquada M, et al. Prenatal diagnosis of X-linked ichthyosis using molecular cytogenetics. *Fetal Diagn Ther* 1997;12(1):36-39.
14. Bick DP, Schorderet DF, Price PA, Campbell L, Huff RW, Shapiro LJ, et al. Prenatal diagnosis and investigation of a fetus with chondrodysplasia punctata, ichthyosis, and Kallmann syndrome due to an Xp deletion. *Prenat Diagn* 1992;12(1):19-29.