

## ICTIOSIS: ASPECTOS INMUNOLOGICOS. PRESENTACION DE 1 CASO

INSTITUTO DE HEMATOLOGIA E INMUNOLOGIA

*Dra. Gloria Inclán Vivó\**, *Dra. Rosa E. Aranda Rivero\**, *Dra. Ana Teresa Govín\*\**, *Dr. Benito Bernal\*\*\**, *Dra. Dania Fabrè\*\*\*\** y *Lic. María Consuelo Rodríguez\*\*\*\*\**

*Inclán Vivó, G. et al.: Ictiosis: aspectos inmunológicos. Presentación de 1 caso.*

Se presenta un paciente de 1 año de edad con lesiones dermatológicas generalizadas eritematoescamosas desde el nacimiento. A los 3 días de nacido tuvo bronconeumonía, posteriormente poliparasitismo con cuadros diarreicos y deshidratación, que motivaron su hospitalización en varias ocasiones. Al examen físico se observó piel engrosada y apergamizada más evidente en la espalda, cuero cabelludo y región dorsal de manos y pies. Existía el antecedente de que nunca había sudado. Con estos elementos clínicos se realizó el diagnóstico de ictiosis congénita. El estudio inmunológico evidenció una deficiencia combinada de la inmunidad humoral y celular con alteraciones de la función leucocitaria.

### INTRODUCCION

Las anomalías generatinizantes hereditarias que incluyen la ictiosis y las dermatosis ictiosiformes se consideran como resultado de una alteración de las células epiteliales.<sup>1,2</sup>

La asociación entre desórdenes cutáneos y disminución de los mecanismos de defensa del organismo se observa frecuentemente en pacientes con enfermedad granulomatosa crónica de la infancia,<sup>3</sup> en el síndrome de Wiskott Aldrich y se ha comunicado en familias con ictiosis.<sup>4</sup>

El objetivo de este trabajo es la presentación de 1 paciente con ictiosis, entidad nosológica en la que se destacan como aspectos clínicos importantes la descamación generalizada de la piel con la presencia de gruesas escamas y opacidades corneales profundas<sup>1</sup> que tenían, además, infecciones recurrentes respiratorias y gastrointestinales, hipogammaglobulinemia, defecto de la inmunidad celular y alteraciones de la función leucocitaria.

### PRESENTACION DEL CASO

Paciente: J. L., blanco, masculino, de 20 meses de edad, producto de un embarazo de 34 semanas con un peso al nacer de 2 165 g y apgar de 9,9. En la familia no existían antecedentes de infecciones recurrentes ni de enfermedades de la piel, hay consanguinidad entre los padres.

\* Especialista de I Grado en Inmunología. Investigador Aspirante. Instituto de Hematología e Inmunología. (IHI).

\*\* Especialista de I Grado en Hematología. Hospital de Santiago de Cuba.

\*\*\* Especialista de I Grado en Pediatría. Especialista de II Grado en Hematología. IHI.

\*\*\*\* Especialista de I Grado en Alergología. Hospital Pediátrico de Centro Habana.

\*\*\*\*\* Licenciada en Biología. Investigadora Aspirante.

Al nacimiento la madre observó que presentaba un eritema generalizado y descamación a nivel de ambos pies, posteriormente lesiones de piel con una erupción maculopapuloeritematosa con descamación, se valoró por un dermatólogo y se diagnosticó una ictiosis congénita. Presentó una bronconeumonía y continuó con las lesiones de piel.

Se realizó tratamiento tópico de las lesiones de piel y antibióticos por vía sistemática para las infecciones específicas con sólo una discreta mejoría del paciente.

En el intervalo de los primeros 10 meses de vida presentó poliparasitismo, principalmente giardias y amebiasis con trastornos alérgicos, y fue hospitalizado en 5 ocasiones por las infecciones recurrentes y las extensas lesiones de piel.

A los 11 meses de edad se atendió en el Instituto de Hematología e Inmunología (IHI) por iguales infecciones y lesiones en la piel.

En el examen físico presentaba lesiones dermatológicas generalizadas y eritematoescamosas. Piel engrosada y apergaminada a predominio de espalda, cuero cabelludo, frente y región dorsal de manos y pies (figuras 1 y 2), se destacaba la ausencia de transpiración.

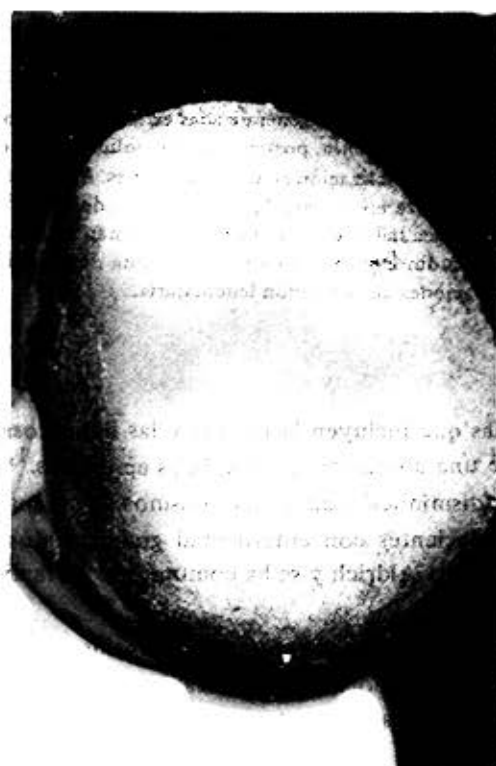


Figura 1. Descamación del cuero cabelludo.



Figura 2. Piel engrosada y apergaminada.

En el examen oftalmológico no presentó alteraciones oculares. Dentición normal.

Retardo del desarrollo psicomotor.

En las muestras de exudados oculares se aislaron estafilococos patógenos. No se encontraron anticuerpos por el método de Wasserman y en el exudado faríngeo se aisló un *Aerobacter aerogenes* y fue negativo el estudio microbiológico de las lesiones cutáneas.

Se indicaron exámenes para el estudio de la inmunidad celular, de la inmunidad humoral y de la función leucocitaria que dieron como resultado un déficit de IgG, una función linfoblástica disminuida, así como un bajo porcentaje de los linfocitos T totales y activos. La función de los granulocitos se encontraba en valores por debajo de lo normal (tabla).

Se inició tratamiento con gammaglobulina intramuscular a 0,2 mL/kg de peso cada 21 días; tetramisol a 2,5 mg/kg de peso una vez por semana durante 8 semanas y polivitaminas.

A los 8 meses de realizado el primer estudio inmunológico y después del tratamiento se le indicó un estudio evolutivo cuyos resultados aparecen en la tabla.

Tabla. Estudios inmunológicos realizados

Pruebas	Pacientes		Valores normales
	Antes del tratamiento	Después del tratamiento	
- Concentración de inmunoglobulinas en el suero			
IgG (mg/dL)	351,3	463	423 - 1 184
IgA (mg/dL)	113,7	213,2	35 - 222
IgM (mg/dL)	44,3	42,5	32 - 131
- Linfocitos T totales (%) (Roseta espontánea)			
	41	47	73,86 ± 6,83
- Linfocitos T activos (%) (Roseta activa)			
	26	36	40,83 ± 6,89
- Transformación linfoblástica con PHA (%)			
	28	30	45,2 ± 6
- Transformación linfoblástica con PHA (Índice de Estimulación)			
	7	12	20
- Estudio de la función leucocitaria NBT (%)			
Adherencia (%)	8	11	8 ± 4
	64	64	89 ± 5
- Opzonización (%)			
Valor inicial (t-0)	100	100	100
Valor a los 15' (t-15')	82	52	38 ± 18,9
Valor a los 60' (t-60')	33	33	10,8 ± 6,9
- Índice tagocítico A			
<i>Candida albicans</i> (%)	100	100	100
Valor inicial (t-0)	65	38	35,8 ± 18,9
Valor a los 15' (t-15')	39	33	10,8 ± 6,9
Valor a los 30' (t-30')			

## DISCUSION

La clasificación de los distintos cuadros clínicos de las afecciones ictipsiformes es extraordinariamente difícil. Aunque se trata de infecciones hereditarias, una agrupación por el tipo dominante o recesivo de la herencia no permite todavía una clasificación apropiada. Las diferencias de expresividad y penetración del factor hereditario determinan variaciones en el cuadro clínico y ha motivado la publicación de varios casos aparentemente distintos y difíciles de agrupar.<sup>4,5</sup>

El paciente que se describe presenta una alteración de la piel que por las manifestaciones clínicas parece ser una variante de ictiosis hereditaria del tipo de las displasias ectodérmicas, en este caso de la forma anhidra por la ausencia de sudoración.

Los pacientes ictiosicos tienen especial predisposición a padecer de eczemas e infecciones piógenas por estar disminuida la capacidad defensiva de la piel (falta de protección sebácea y del manto ácido sudoral).

Estudios realizados por varios investigadores<sup>3,4,6-9</sup> han demostrado una asociación entre lesiones cutáneas y anomalías del sistema de defensa del huésped e infecciones

recurrentes, en enfermedades tales como: el síndrome de Wiskott Aldrich, en la de Béguez-Chediak Higashi, en la enfermedad granulomatosa crónica y en la ictiosis congénita, donde en menor o mayor grado existe un defecto leucocitario y de la inmunidad celular y humoral.

Miller y colaboradores<sup>3</sup> han comunicado defectos celulares en la quimiotaxis en 3 pacientes de 2 familias diferentes en asociación con ictiosis congénita e infecciones recurrentes a predominio de hongos. Otros pacientes con eczemas crónicos han expresado gran susceptibilidad a las infecciones piógenas secundarias a organismos tales como; estafilococos y candida con defectos de la inmunidad celular similar al enfermo que describimos.

Se comprobó que el paciente que estudiamos presenta un déficit combinado de la inmunidad humoral y de la inmunidad celular, dado por valores disminuidos en la concentración de la IgG, así como de linfocitos T totales, de los linfocitos T activos y un defecto en la función de los linfocitos *in vitro* frente a la estimulación con fitohemoaglutinina. Además, se demostró la presencia de trastornos de la función leucocitaria.

Después del tratamiento hubo una mejoría clínica del paciente y desde el punto de vista del laboratorio se observa aumento de los valores de la IgG, no se encontraron cambios ostensibles en las pruebas de laboratorio que expresan la inmunidad celular.

Se sugiere que el incremento en la susceptibilidad a las infecciones puede estar relacionado con el defecto de la función leucocitaria, de la inmunidad celular, del déficit de anticuerpos y de la barrera epidérmica anormal.

### Agradecimiento

A los compañeros licenciado Carlos Cruz Sotolongo y licenciada Luz Mireya Morera que colaboraron en la elaboración del trabajo.

### SUMMARY

Inclán Vivó, G. et al.: *Ichthyosis: immunologic aspects. Report of a case.*

A one-year-old patient with congenital generalized dermatologic erythematous lesions is reported. At three days of life the child had bronchopneumonia, later on polyparasitism with a diarrheal and dehydration picture, which led to hospitalization in several occasions. Physical examination showed thick polished skin, which was more apparent on the back, scalp, dorsal region of hands and feet. There was history of failure to sweat. With these elements of clinical nature the diagnosis of congenital ichthyosis was made. The immunologic study showed a combined deficiency of humoral and cellular immunity with changes in leukocytic function.

### RÉSUMÉ

Inclán Vivó, G. et al.: *Ichtyose: aspects immunologiques. A propos d'un cas.*

Il est présenté un enfant d'un an porteur de lésions dermatologiques généralisées érythémato-squameuses dès la naissance. A l'âge de 3 jours, il a présenté une broncho-pneumonie; ultérieurement, il a montré un polyparasitisme sous un tableau diarrhéique et de déshydratation, ce qui a motivé son hospitalisation à plusieurs reprises. A l'examen physique, il a été observé une peau grossière et parcheminée, ce qui était plus évident au niveau du dos, du cuir chevelu et de la région dorsale des mains et des pieds. Cet enfant n'avait jamais sué. A partir de ces éléments cliniques, on a posé le diagnostic d'ichtyose congénitale. L'étude immunologique a mis en évidence une déficience combinée de l'immunité humorale et cellulaire avec des altérations de la fonction leucocytaire.

## BIBLIOGRAFIA

1. Nelson, W. E. et al.: Tratado de Pediatría 7ma. ed. T. III. Ciudad de La Habana, Editora Revolucionaria, 1981. P. 1597.
2. Hanifin Jon, M.: Atopic dermatitis. *The J Allergy Clin Immunol* 73 (2): 211-222, 1984.
3. Pineus, H. St et al.: Defective neutrophil chemotaxis with variant ichthyosis hiperinmunoglobulinemia E and recurrent infections. *J Pediatr* 87: 908, 1975.
4. Miller, M. et. al.: A new familial defect of neutrophil movement. *J Lab Clin Med* 82: 1, 1983.
5. Williams, M. L.: Heterogeneity in autosomal recessive ichthyosis. *Arch Dermatol* 121, April, 1985.
6. Gay, J.: Ictiosis y enfermedades ictiosiformes. 5ta. ed. Barcelona, Editora Científico-Médica, 1961. P. 649.
7. Altman, L. C. et al.: Abnormalities of chemotactic lymphokine synthesis and mononuclear leucocyte chemotaxis in Wiskcott-Aldrich syndrome. *J Clin Invest* 54: 486, 1974.
8. Wolff, S. M. et al.: The Chediak-Higashi syndrome; studies of host defense. *Ann Intern Med* 293, 1972.
9. Windhorst, D. B. et al.: Dermatologic manifestations of fatal granulomatous disease of childhood. *Arch Dermatol* 103: 351, 1971.

Recibido: 8 de mayo de 1986. Aprobado: 3 de junio de 1986.

Dra. Gloria Inclán Vivó. Instituto de Hematología e Inmunología. Apartado 8070, Ciudad de La Habana, Cuba.