

MeB – Pagine Elettroniche

Volume XIV

Dicembre 2011

numero 10

CASO CONTRIBUTIVO

Un caso di “collodion baby”

Giulia Paloni¹, Jenny Bua², Vincenzo Forleo², Laura Travan², Irene Berti¹

Clinica Pediatrica¹, Divisione di Neonatologia e TIN², Istituto per l'Infanzia, IRCCS pediatrico “Burlo Garofolo”, Trieste

Indirizzo per corrispondenza: bruno@burlo.trieste.it

Key words: Collodion baby, Epidermal cornification disorder, Autosomal recessive ichthyosiform disease

Abstract

A case of “collodion baby”, a newborn in whom the whole body surface is covered by thick skin sheets, described as “collodion membrane” is reported. The collodion membrane is the result of an epidermal cornification disorder. In almost all cases an autosomal recessive ichthyosiform disease is implicated. Clinically, collodion babies may encounter dehydration, electrolyte imbalance, temperature malfunction and increased risk of severe infections due to skin damage. These newborns should be monitored carefully in intensive care units and appropriate and supportive treatment must be undertaken.

ABSTRACT

Riportiamo un caso di “collodion baby”: questo termine viene utilizzato per i neonati in cui tutta la superficie corporea è ricoperta da una membrana traslucida e pergamenacea, la cosiddetta “membrana di collodio”, risultato di una disfunzione della cheratinizzazione epidermica. Quasi tutti i casi di CB nascondono una malattia autosomica recessiva ittiosiforme sottostante. Clinicamente, i CB possono andare incontro a disidratazione, squilibrio elettrolitico, difficoltà nella regolazione della temperatura corporea e aumentato rischio di infezioni gravi a causa del danno cutaneo relativamente importante. Questi neonati devono essere quindi attentamente monitorati in unità di cure intensive e un appropriato trattamento e sostegno deve essere assicurato.

CASO CLINICO

A., quarta figlia di madre somala, è nata a 37⁺² settimane di età gestazionale da parto vaginale spontaneo. All'anamnesi familiare: due fratellini sani e un fratellino affetto da ittiosi lamellare congenita (confermata dalla biopsia cutanea). Alla nascita si evidenziava quadro di *collodion baby*. La piccola ha pianto subito, Apgar 6-7, ed è stata trasferita presso la Patologia Neonatale.

All'ingresso si presentava in discrete condizioni generali con, all'esame obiettivo, cute pergamenacea ed edematosa, ectropion e eclabion, padiglioni auricolari apparentemente poco sviluppati, estremità edematose con dita degli arti sia superiori che inferiori contratte ipomobili. L'aspetto ricordava quello di una “bambola di plastica” (Figura 1 e Figura 2). Le escursioni del torace erano ridotte, minimi i movimenti spontanei. La piccola ha necessitato di ossigeno in culla (FiO₂ 40%) per qualche ora dopo la nascita. La prima emogasanalisi mostrava un quadro di lieve acidosi respiratoria normalizzatosi velocemente. Da subito è stata posizionata in culla termica con umidità al 90%. È stata avviata profilassi antibiotica ev con ampicillina e tobramicina sospesa in quarta giornata di vita dopo emocoltura risultata negativa. In seconda giornata l'alimentazione è stata avviata tramite sondino-naso gastrico e poi, all'avvio di una suzione progressivamente sempre più autonoma, si è passati al biberon. Durante tutto il ricovero la bambina è stata trattata con applicazioni di vaselina liquida 3 volte al giorno su tutto il corpo. Ha iniziato a desquamarsi specie alle pieghe, dove non appena sono comparse delle fissurazioni, è stata applicata eosina in soluzione acquosa. Man mano che la piccola si desquamava, aumentava la libertà nei movimenti articolari. In sede oculare, fin dalla nascita sono state applicate gocce di lubrificante e umettante per il rischio di cheratite.

Durante il ricovero in terapia intensiva neonatale non ha presentato problemi rilevanti ed è stata dimessa a circa 20 giorni di vita con quadro cutaneo decisamente migliorato: la cute appariva meno rigida, le articolazioni più libere nei movimenti, comprese quelle delle dita delle mani (Figura 3).

DISCUSSIONE

Il *collodion baby* (CB) è l'espressione di una genodermatosi (disordine genetico della pelle) ittiosiforme caratterizzata da cute secca e a scaglie, eritrodermia e ipercheratosi. Il termine ittiosi deriva infatti dal greco *ichthys* che significa “pesce” e si riferisce alla somiglianza della cute alle squame del pesce.

Le principali patologie che esordiscono con il quadro di CB sono le *ittiosi lamellari*, nelle varianti dell'ittiosi lamellare eritrodermica congenita e dell'ittiosi lamellare non eritrodermica. Più raramente un CB può nascondere la malattia di Gaucher o la sindrome di Sjögren-Larsson. Esiste infine un 15-20% di casi di CB “transitori”, che vanno incontro ad autorisoluzione nei primi mesi di vita^{1,2,3}.

Le ittiosi si caratterizzano per una vera e propria anomalia della cheratinizzazione o della desquamazione. Alcune forme sono legate a una ridotta o assente produzione di un enzima delle cellule epidermiche, la transglutaminasi K, con conseguente incompleta formazione dell'involucro cellulare e danno cutaneo. Tuttavia solo alcune ittiosi congenite

hanno tali alterazioni a testimonianza della loro eterogeneità genetica^{2,3}.

La modalità genetica di trasmissione più frequente è quella autosomica recessiva, con il 25% di probabilità di malattia a ogni gravidanza. La frequenza del CB è molto bassa, con una stima di 1:300.000 neonati in tutto il mondo¹.

L'ittiosi congenita sottostante è quindi una condizione altrettanto rara, che deve essere gestita in Centri Specialistici e che ha un suo codice di esenzione.

Alla nascita i CB, come il nostro caso, appaiono avvolti in una pellicola tesa e lucida, che avvolge tutto il corpo, come una pergamena, da cui traspare un fondo che può essere eritematoso o meno e che viene progressivamente perso con una desquamazione ad ampi lembi. La membrana rigida è responsabile di una sindrome dismorfica e di una grande limitazione della mobilità del neonato. L'ispessimento corneo è responsabile di una coartazione dei padiglioni auricolari ("orecchie accartocciate"), delle dita semi-flesse e dell'estroffessione di labbra e palpebre (eclabion e ectropion). Particolare attenzione deve essere posta nella gestione oculare in quanto l'estroffessione delle palpebre e la conseguente xeroftalmia possono essere causa di sviluppo di cheratite e nei casi più gravi, anche di cecità. I bambini affetti di solito hanno un padiglione auricolare deformato, con uno stretto canale uditivo esterno riempito di detriti di cheratina. Non vi è associata perdita neurosensoriale dell'udito ma il condotto uditivo deve essere periodicamente sottoposto a lavaggi.

Nella fase di distacco della pelle e nel periodo successivo

viene a mancare la funzione "barriera" della cute con possibile perdita eccessiva di liquidi e di particelle (sali, proteine, ecc.), difficoltà nella regolazione della temperatura corporea, aumentato rischio di infezioni da *Staphylococcus aureus* e *Candida*, e intossicazione da trattamenti topici. Si tratta di disturbi che in particolare nel neonato possono divenire molto gravi. E' fondamentale quindi il controllo del bilancio idro-elettrolitico, dell'alimentazione, della termoregolazione e della prevenzione delle infezioni. L'utilizzo di un incubatore umidificato, subito dopo la nascita, impedisce la disidratazione ipernatriemica da eccessiva perdita di acqua transepidermica, che nei CB può essere da sei a sette volte superiore a quella di un neonato sano, e l'ipotermia^{4,5,6}.

L'obiettivo della terapia locale (creme grasse di solito lozioni contenenti urea al 10%) è quello di ridurre la secchezza, il prurito, la sensazione di bruciore e la tendenza alla fessurazione, rendendo la pelle più morbida e limitando la desquamazione⁷.

Un cenno a parte è riservato al *feto arlecchino*. Così viene definita una forma particolarmente grave e rara di ittiosi congenita, in cui il neonato, prematuro o piccolo per l'età gestazionale, appare rivestito da placche di cute dura e non elastica, alternate a fissurazioni, a "zolle" (che ricordano il costume di arlecchino) e associate ad altre gravi alterazioni. E' il quadro ittioso più drammatico, rappresentato da una corazza bianco-grigiastra che avvolge il neonato. Il decesso avviene in genere entro pochi giorni per complicanze respiratorie o settiche e difficoltà di nutrizione⁸.



Figura 1. Collodion baby alla nascita: cute ricoperta da garze grasse. Notare l'ectropion e l'eclabion.



Figura 2. Particolare del piedino alla nascita che mostra cute tesa, traslucida, assenza di dermatoglifi per assenza dei movimenti in utero. Aspetto di “bambola di plastica”.



Figura 3. Alla dimissione: cute con evidente desquamazione a grandi squame, articolazioni più libere, alle pieghe cute eritematosa da applicazione di eosina per precedente macerazione cutanea.

Bibliografia

1. Estrada-López AG, García-Miranda GA, Meza-Zamora DM. Collodion baby. Bol Med Hosp Infant Mex 2010;67:348-54. <http://www.medigraphic.com/pdfs/bmhim/>

hi-2010/hii104g.pdf

2. Yalçın Tüzün, Aydın A°ÄŸçimen, Özer Pehlivan. Collodion baby. J Turk Acad Dermatol 2008;2:82201.

3. Theiler M, Mann C, Weibel L. Self-healing collodion baby.

J Pediatr 2010;157:169-169. e1.

4. Ravinder K Gupta, Sunil Dutt Sharma, Ritu Gupta. Collodion baby. Jk Science 2009;11:204-5. <http://www.jkscience.org/archive/volume114/20+Case+Report.pdf>

5. Van Gysel D, Lijnen RL, Moekti SS, de Laat PC, Oranje AP. Collodion baby: a follow-up study of 17 cases. J Eur Acad Dermatol Venereol 2002;16:472-5.

6. Shareef MJ, Lawlor-Klean P, Kelly KA, LaMear NS, Schied MJ. Collodion baby: a case report. J Perinatol 2000;20:267-9.

7. Eichenfield LF, Frieden IJ, Esterly NB. Neonatal Dermatology. 2nd Revised edition. Ed: Saunders. Philadelphia 2008.

8. Fabrizi G. Dermatologia Pediatrica. Ed: Elsevier 2003.