

MeB – Pagine Elettroniche

Volume II

Novembre 1999

numero 9

CONTRIBUTI ORIGINALI - CASI CONTRIBUTIVI

Ittiosi lamellare congenita

M. Chirico, MC. Albarelli, L. Pavanello

U.O. Pediatria Castelfranco Veneto (TV)

(Speciale dal III Convegno di Dermatologia per il Pediatra, Rimini, 28-29 maggio 1999):

Congenital ichthyosis**The Case**

MB, male, born after 37 weeks of pregnancy. He was covered with scaling skin. The subcutaneous layer was characterised by erythrosis and large exudation. He was suffering from a serious hypertonic dehydration (Na 157, K 5,3, urea 75 mg/dl, creatinine 1,4 mg/dl).

The Problem, the Evolution

Of course, our main objective was to solve the problem of dehydration and to protect the child against infections (rehydrating drips, protective antibiotic treatments, topic treatment with sterile distilled water to clean the macerated areas

and urea 3% as keratolytic agent). The problem of diagnosis was solved by taking into account the disease evolution: during the next days the skin became drier and drier, very hard and scaly, especially to the patient's lower limbs, trunk and scalp. His knees were covered with brownish scales.

This is a case of congenital ichthyosis. It is a recessive, polygenic, hereditary disease. At 7 months, the skin was dry and scaly, especially to the forehead. Since then, he has reached the third centile. Now, the treatment is based upon urea 10% and emollients.

IL CASO

MB, maschio, nasce a 37 settimane di gestazione; gravidanza fisiologica, taglio cesareo elettivo. Apgar 9-10. Parametri antropometrici nella norma. Anamnesi familiare negativa.

Alla nascita appare ricoperto da cute che si desquama a larghe falde con sottocute eritrosica e abbondantemente essudante. Il piccolo presenta un grave stato di disidratazione ipertonica: Na 157, K 5,3, Cl 109 mmol/L; urea 75 mg/dl, creatinemia 1,4 mg/dl.

**TERAPIA**

Il neonato è posto in terapia infusionale ed antibiotica per

l'elevato rischio settico.

Terapia topica con acqua distillata nelle zone macerate e urea al 3% in emulsione sul resto della cute.

Nei giorni successivi la cute si è essiccata, diventando molto dura e squamosa, soprattutto agli arti inferiori, al tronco

e al cuoio capelluto; le ginocchia sono ricoperte da squame brunastre.





SVILUPPO

MB ora ha 7 mesi, presenta cute secca e squamosa, prevalentemente localizzata alla fronte; il suo accrescimento ponderale è scarso (III P), lo sviluppo neuromotorio nella norma.

La terapia topica è a base di urea al 10% ed emollienti.

Sarà da valutare l'opportunità di introdurre retinoidi per os considerando il loro effetto teratogeno e la tossicità sull'osso.

CHE COS'È LA CIE/LI

La CIE/LI è una malattia genetica con una modalità di trasmissione ereditaria autosomica recessiva con un rischio di ricorrenza nelle successive gravidanze del 25%.

Sono stati riconosciuti almeno 3 geni coinvolti nell'espressione di tale condizione, di cui uno, il gene TGM1, è localizzato sul cromosoma 14q11.

La CIE/LI è una rara condizione (1/200.000 nati) composta di due diverse manifestazioni cliniche di un'unica malattia o da due diverse malattie.