

ICTIOSE COLÓDIO AUTO-INVOLUTIVA: UM RELATO DE CASO

Self-improving collodion ichthyosis: a Case Report

Rafaela Moura de Oliveira¹, Vania Oliveira Carvalho¹, Guilherme Moreno², Gustavo de Oliveira Gamo², Guilherme Rocha², Jhenyffer Leriano², João Pedro Giacomet²

¹ Hospital de Clínicas da Universidade Federal do Paraná, Departamento de Pediatria - Curitiba - PR - Brasil.

² Universidade Federal do Paraná, Faculdade de Medicina - Curitiba - PR - Brasil.

RESUMO

Objetivo: O fenótipo ictiose colódio auto-involutiva (ICAI), também denominado de bebê colódio auto-involutivo é uma variante rara do grupo das ictioses. Relatamos o caso para exemplificar a possibilidade de diagnóstico clínico desta condição, baseado na evolução benigna característica. **Descrição:** Paciente sexo feminino, ao nascimento apresentava membrana fina, rígida e translúcida recobrendo toda a extensão do corpo, caracterizando clinicamente o bebê colódio. Nos primeiros dias de vida iniciou desprendimento gradual desta membrana, evoluindo com pele normal ao final do primeiro mês de vida. **Comentários:** As ictioses congênitas autossômicas recessivas são um grupo de dermatoses, caracterizadas clinicamente por descamação, hiperqueratose e eritema, atingindo a maior parte do tegumento. A forma ICAI é uma variante rara desse grupo de genodermatoses, que evoluiu com resolução completa ou parcial das lesões nos primeiros meses de vida. O conhecimento desses aspectos, permite instituir cuidados adequados com a pele do recém-nascido e orientar os pais sobre esta possibilidade com bom prognóstico.

DESCRITORES: Ictiose. colódio. Recém-Nascido. Genética.

ABSTRACT

Objective: The self-improving collodion ichthyosis (SICI) also called self-healing collodion baby phenotype is a rare variant of the ichthyosis group. We report this case to illustrate the possibility of clinical diagnosis of this condition, based on the typical benign evolution. **Description:** Female patient, at birth, presented a thin, rigid and translucent membrane encasing the entire body extension, clinically corresponding the collodion baby. In the first days of life, this membrane began to gradually shed, leaving a normal skin at the end of the first month of life. **Comments:** Autosomal recessive congenital ichthyosis is a group of dermatoses characterized by diffuse skin scaling, hyperkeratosis and erythema, affecting most of the tegument. The SICI form is a rare variant of this group of genodermatoses, in which the skin becomes normal or only minimally involved in the first months of life. Knowledge of these aspects allows the establishment of adequate care for the newborns skin and guidance to parents about this possibility of benign evolution.

HEADINGS: Ichthyosis. collodion. Genetic Diseases, Inborn. Genes, Recessive.

Recebido em: 28 de Julho de 2021 | Aceito em: 21 de Setembro de 2021.

* **Autor correspondente** : Rafaela Moura de Oliveira

E-mail: rafaelamouradeoliveira@gmail.com

Como citar este artigo:

Oliveira RM, Carvalho VO, Moreno G, Gamo GO, Rocha G, Leriano J, Giacomet JP. **Ictiose colódio auto-involutiva: um Relato de Caso.** *Jornal Paranaense de Pediatria* - 2022; 23:01-03. Disponível em: <http://www.jornaldepediatria.org.br/>

INTRODUÇÃO

Bebê colóidio é o fenótipo comum a diversos distúrbios congênitos de queratinização, sindrômicos ou não sindrômicos.¹ Ao nascer, as crianças afetadas são envolvidas por uma membrana lisa e brilhante que recobre toda a superfície do corpo, e se desprende nas primeiras 2 a 4 semanas de vida, resultando no fenótipo da doença de base, dentre as quais a ictiose lamelar é a mais frequente. Outras formas de ictiose que ao nascimento se apresentam como bebê colóidio são a eritrodermia ictiosiforme congênita e a ictiose colóidio auto-involutiva (ICAI), em que ocorre involução com xerose cutânea em poucas áreas, sem outros sinais de ictiose.² Frequentemente associa-se à membrana colóidio, ectrópio grave (eversão das pálpebras) e lábios evertidos.³

Bebês colóidio requerem cuidados intensivos, pois apresentam uma barreira cutânea alterada, o que causa desregulação térmica e aumento da perda insensível de água. A mortalidade nas primeiras semanas de vida é de cerca de 10%.³ A transição para o fenótipo definitivo ocorre quando a membrana de colóidio se desprende, nas primeiras semanas de vida, momento no qual é possível definir o diagnóstico.¹

As formas graves necessitam de cuidados intensivos em unidade de terapia intensiva neonatal para controle de temperatura, hidratação, e detecção precoce e tratamento de infecções; na forma Arlequim, que é a mais grave considerar uso de retinoides sistêmicos (acitretina 0.5-1.0 mg/kg/dia) até estabilização.⁴ Medidas gerais de cuidado com a pele são importantes, como: banhos regulares, remoção mecânica suave das escamas com esponja ou tecido de microfibras, uso diário de queratolíticos e emolientes. Avaliação oftalmológica é necessária em casos de ectrópio e consulta otorrinolaringológica para limpeza de orelha externa.⁴ Aconselhamento genético pré-natal para os pais também é recomendado.

O diagnóstico é realizado pelas características clínicas distintas entre os diferentes subtipos, como aspecto ao nascimento, gravidade da descamação na evolução e acometimento sistêmico. O estudo genético permite diagnosticar tipos específicos, mas nem sempre está disponível, devido a escassez de laboratórios capacitados e o alto custo. Desta forma, é importante conhecer as possibilidades clínicas evolutivas dos distúrbios da queratinização a fim de orientar corretamente os pais. Neste relato apresentamos a evolução de 3 anos de uma forma rara de ictiose colóidio auto-involutiva.

Descrição do caso

RN feminino, nascida de parto cesáreo devido a apresentação pélvica, com idade gestacional de 38

semanas e 3 dias, peso de nascimento 2870g. Adequada para idade gestacional, com APGAR de 8 e 10. Mãe de 25 anos, G2P2 (primeira filha de outro parceiro), gestação sem intercorrências, mãe sem comorbidades e sorologias maternas negativas. Sem casos semelhantes na família, não havia história de consanguinidade ou história de doença cutânea na família.

Ao nascimento apresentava membrana fina, rígida e translúcida recobrendo toda a extensão do corpo, dificultando a mobilidade palpebral e dos membros. Foi internada em UTI neonatal e mantida em incubadora umidificada durante 3 dias, até avaliação no serviço de Dermatologia Pediátrica de hospital terciário por suspeita de bebê colóidio. No terceiro dia de vida, havia iniciado desprendimento da membrana colóidio, principalmente no terço inferior da face, tórax, face posterior das coxas, com pele de aspecto normal. Descamação nas demais áreas do corpo, com fissuras superficiais nas regiões flexoras (Figura 1). Havia ectrópio bilateral. Foi prescrito óleo de girassol e colírio lubrificante com dextrana e hipromelose.



Figura 1. Desprendimento da membrana colóidio, com fissuras superficiais nas regiões flexoras, ectrópio bilateral, com 3 dias de vida.

Aos 32 dias de vida apresentava pele hidratada, sem lesões (Figura 2), sem ectrópio e foi diagnosticada como bebê colóidio auto involutivo. Mãe relatou melhora completa da descamação desde a segunda semana de vida.

Atualmente, aos 3 anos de vida apresenta hiperqueratose em região retroauricular e dorso dos pés, que melhoram com uso de emolientes com ureia. Sem outras lesões cutâneas.

DISCUSSÃO

A forma ictiose colóidio auto-involutiva (ICAI), é uma variante rara dentro do grupo das ictioses congênitas autossômica recessivas, e representa 10% dos casos. As outras formas deste grupo são: ictiose alerquim, ictiose



Figura 2. Pele normal, hidratada, com raras áreas de descamação (setas) com 32 dias de vida.

lamelar, ictiose histrix, ictiose em roupa de banho e bebê colódio auto-involutivo acral.⁵

Na ICAI a membrana colódio que envolve o corpo do recém-nascido se desprende espontaneamente e a pele terá aspecto normal em algumas semanas. A minoria dos pacientes desenvolve ao longo da infância xerose ou descamação focal, frequentemente localizada no tronco.³ Em 2015, Noguera-Morel e col. propuseram o termo ICAI para denominar os pacientes com o fenótipo bebê colódio, que evoluem com manifestações leves ou mínimas de ictiose,⁶ como no caso aqui descrito em que houve persistência de hiperqueratose apenas retroauricular e no dorso dos pés, depois de 3 anos. É um distúrbio autossômico recessivo, com relatos de mutações nos genes ALOX12B, ALOXE3 e CYP4F22 e em 30 a 40% dos casos mutação no gene TGM1, que codifica a proteína Transglutaminase 1, importante no processo de formação da pele.³ Raghunath et al, por meio de estudos moleculares, propõe que o fenótipo ao nascimento da ICAI está associado às alterações de conformação dessa proteína, que na sua forma mutada, quando exposta às condições de pressão hidrostática e hidratação do útero não assume sua forma ativa. Com o nascimento e com perda fisiológica de hidratação da pele, essa proteína consegue assumir sua conformação ativa e a pele retorna sua camada córnea próxima das características normais.³

No Brasil há um caso relatado de ICAI⁷, mas não há prevalência definida no país. Porém, dados da literatura

mundial sugerem a ocorrência estimada da doença. Em um estudo francês, foi demonstrado que as ictioses hereditárias ocorrem em 13,3 indivíduos por milhão de nascidos (CI 95%, [10,9 – 17,6]), sendo que a forma ICAI teve prevalência estimada de 0.11 casos por milhão (CI95% [0.09 – 0.15]), ou seja, é uma apresentação clínica muito rara.⁸

O relato deste caso permite difundir o conhecimento de ICAI, um subtipo de ictiose de prognóstico benigno, que necessita de pouca intervenção nas primeiras semanas de vida, e cujo conhecimento permite oferecer informação correta de prognóstico aos pais.

REFERÊNCIAS

1. Frenk E, de Techtermann F. Self-healing collodion baby: evidence for autosomal recessive inheritance. *Pediatr Dermatol.* 1992;9(2):95-7.
2. Álvarez AA, Díaz ER, Gorriti VB. Bebê colodiön: presentación de la ictiosis lamelar, *Anales de Pediatría.* 2020;94(1):55-56.
3. Raghunath M, Hennies HC, Ahvazi B, Vogel M, Reis A, Steinert PM, et al. Self-healing collodion baby: a dynamic phenotype explained by a particular transglutaminase-1 mutation. *J Invest Dermatol.* 2003;120(2):224-8.
4. Oji V, Traupe H. Ichthyosis: clinical manifestations and practical treatment options. *Am J Clin Dermatol.* 2009;10(6):351-64.
5. Oji V, Tadini G, Akiyama M, Blanchet Bardon C, Bodemer C, Bourrat E, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol.* 2010;63(4):607-41.
6. Noguera-Morel L, Feito-Rodríguez M, Maldonado-Cid P, García-Miñaur S, Kamsteeg EJ, González-Sarmiento R, et al. Two Cases of Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis due to CYP4F22 Mutations: Expanding the Genotype of Self-Healing Collodion Baby. *Pediatr Dermatol.* 2016;33(2):e48-51.
7. Almeida HL Jr, Isaacsson H, Guarenti IM, Marques e Silva R, Castro LA. Scanning electron microscopy of the collodion membrane from a self-healing collodion baby. *An Bras Dermatol.* 2015;90(4):581-4.
8. Dreyfus I, Chouquet C, Ezzedine K, Henner S, Chiavérini C, Maza A, et al. Prevalence of inherited ichthyosis in France: a study using capture-recapture method. *Orphanet J Rare Dis.* 2014; 6(9):1.