

Guía para pacientes con ictiosis y trastornos relacionados

ACADEMIA ESPAÑOLA
DE DERMATOLOGÍA
Y VENEREOLÓGÍA



Prólogo

La Academia Española de Dermatología y Venereología (AEDV) tiene, entre sus muchos objetivos, y de los más importantes, la información al público en general de las patologías más frecuentes de esta especialidad, reivindicando que el dermatólogo es el especialista de referencia para la misma. Dentro de este objetivo, destaca especialmente la relación y vinculación con las asociaciones de pacientes, que representan la vía más adecuada para contactar con pacientes con distintas patologías cutáneas.

Desde hace un año la AEDV mantiene, a través de su Fundación Piel Sana, reuniones periódicas con las asociaciones de pacientes con el objetivo de conocer

sus objetivos, necesidades... y poder colaborar, en la medida de nuestras posibilidades, con ellas.

Una de las peticiones comunes, manifestadas por estas asociaciones en diferentes reuniones que han mantenido con la Fundación, fue la de crear "Guías para Pacientes" por dermatólogos expertos --de referencia-- en las distintas patologías. Hoy podemos decir con satisfacción que este primer objetivo está logrado.

Esto no hubiera sido posible sin la colaboración de nuestros compañeros que, desde el primer momento, han aceptado de forma altruista esta colaboración. A ellos, nuestro más sincero agradecimiento. Es así mismo necesario agradecer

a la Fundación Piel Sana de la AEDV su apoyo y ánimo, desde su presidente hasta sus profesionales, y como no a las asociaciones de pacientes que nos han ayudado a corregir y mejorar estas publicaciones.

Nuestro único interés es que este trabajo, una vez vista la luz, sea de utilidad. Seguiremos trabajando en el beneficio de la Dermatología, de los dermatólogos y, sobre todo, de los pacientes con enfermedades cutáneas.

Dr. J. Soto de Delás
Director de la Fundación Piel Sana
Dr. J.C. Moreno Giménez
Presidente de honor de la AEDV
y Responsable de las relaciones
con Asociaciones de Pacientes

¿Qué es la ictiosis?

Las ictiosis hereditarias son trastornos genéticos de la queratinización, habitualmente congénitos, caracterizados por



Figura 1.
Piel ictiósica con abundantes escamas adheridas a la piel

un grado variable de eritema, descamación e hiperqueratosis en toda la superficie cutánea.



Figura 2.
Piel ictiósica con escamas negras características de la Ictiosis X

Ictiosis y trastornos relacionados

Dra. Ángela Hernández Martín.

Servicio de Dermatología.
Hospital Infantil Universitario Niño Jesús,
Madrid



Mi hijo (o yo mismo) tenemos ictiosis: ¿qué hago?

Los niños con ictiosis y trastornos relacionados de la queratinización deben tener un seguimiento regular por parte de médicos especialistas en dermatología, oftalmología, otorrinolaringología y nutrición, además de por aquellos profesionales que puedan ayudar a mejorar la calidad de vida de estos pacientes, como psicólogos, fisioterapeutas y personal de enfermería experto.

En casos individuales, puede necesitarse adicionalmente una valoración alergológica, neurológica, endocrinológica y, en general, por parte de aquellos especialistas determinados por la sintomatología de los pacientes.

Los individuos adultos con ictiosis también necesitan seguimiento, pero a menudo su asistencia es más espaciada porque conocen su enfermedad y no encuentran respuestas terapéuticas satisfactorias.



Figura 3-A.
Afectación palmar en paciente ictiosico



Figura 3-B.
Afectación de dorso de manos y uñas en pacientes con eritrodermia ictiosiforme



Figura 4.
Afectación generalizada (eritrodermia ictiosiforme): eritema y descamación

¿Cuántos tipos de ictiosis hay?

Según la última clasificación de las ictiosis, publicada en 2010, hay dos tipos generales de ictiosis:

las no sindrómicas (sin manifestaciones extracutáneas) y las sindrómicas (aquellas que asocian manifestaciones en otros órganos y aparatos del cuerpo). Las ictiosis no sindrómicas son mucho más frecuentes que las sindrómicas, e incluyen las ictiosis vulgar, las ictiosis ligada al cromosoma X, las ictiosis congénitas autosómicas recesivas y las ictiosis epidermolíticas.

Las ictiosis sindrómicas son mucho más raras, pero repercuten todavía más en la calidad de vida del individuo afectado.

Algunas de ellas son el síndrome de Netherton, el síndrome de Chanarin Dorfman, el síndrome de Sjögren-Larsson o el síndrome de queratitis-ictiosis-sordera.

¿Cómo se diagnostica una ictiosis?

Las ictiosis son enfermedades genéticas cuyo patrón hereditario es variable.

Existe la posibilidad de hacer un análisis genético de confirmación. No obstante, aunque conocemos la mayoría de los genes responsables de las ictiosis, la variabilidad clínica y genética de estas enfermedades dificultan el diagnóstico en algunos pacientes.



Las ictiosis son enfermedades genéticas cuyo patrón hereditario es variable

¿Qué problemas adicionales pueden tener los pacientes con ictiosis?

Además de la afectación cutánea, muchos afectados presentan un picor intenso refractario a los tratamientos, retraso en el peso y la talla durante la infancia, alteraciones de la sudoración, propensión a las infecciones y trastornos oculares y auditivos que son muy difíciles de tratar y deterioran mucho su calidad de vida.

Además, la visibilidad de la enfermedad puede provocar problemas en las relaciones sociales y dificultar las expectativas laborales.

¿Existe algún tratamiento para la ictiosis?

No existe ningún tratamiento curativo. Los baños diarios prolongados y el uso frecuente de cremas hidratantes es esencial para disminuir la descamación y aliviar la tirantez, el picor y el disconfor. La única alternativa oral disponible son los retinoides orales, fármacos derivados de la vitamina A con eficacia limitada en las formas eritrodérmicas más graves y que no son útiles para aliviar el picor y el resto de los síntomas extracutáneos de estas enfermedades. Recientemente, se han descrito algunos mecanismos inmunológicos que justifican estas anomalías, y aunque

“

La visibilidad de la enfermedad puede provocar problemas en las relaciones sociales y dificultar las expectativas laborales.



La única alternativa oral disponible son los retinoides orales

todavía carecemos de evidencia científica consistente, los tratamientos biológicos están emergiendo como una valiosa alternativa terapéutica.

¿Dónde puedo encontrar información sobre la ictiosis?

Existen muchas publicaciones científicas sobre el tema, pero no siempre están disponibles para el público general y pueden ser difíciles de interpretar si se carece de conocimientos médicos.

Su dermatólogo puede facilitarle información comprensible e indicarle fuentes de información fiable.

La Academia Española de Dermatología y Venereología (www.aedv.es) y la asociación de pacientes con ictiosis (ASIC) (www.ictiosis.org) pueden ayudarle a encontrar un especialista experto en su enfermedad.

Existen páginas web internacionales con información de utilidad en otros idiomas, como la de la asociación norteamericana de ictiosis (<http://www.firstskinfoundation.org/>), así como las de distintos países europeos (www.orpha.net).

Vivir con ictiosis: aspectos relevantes en la vida diaria

Hay algunos aspectos de la enfermedad que los afectados y/o sus cuidadores deben tener en cuenta:

Dificultad para sudar: Las personas con ictiosis, sobre todo con ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ictiosis laminar/eritrodermia ictiosiforme no ampollosa), **no sudan con normalidad**. En clima muy caliente y húmedo, tienen riesgo de sobrecalentamiento, hipertermia y golpe de calor, por lo que deben evitar temperaturas extremas, ejercicio físico extenuante y fiebre alta prolongadas.

Cera de los oídos:

El conducto auditivo externo está cubierto con piel y descama tanto como el resto de la superficie cutánea. La descamación excesiva junto con la cera forma un material sólido o tapón que puede disminuir la audición y promover la infección. **Es importante la revisión regular de los oídos**, y que un especialista le explique las maneras de evitar esos acúmulos de descamación. No introduzca nunca nada en sus orejas ni en las de sus hijos, ya que esto puede perforar el tímpano y causar pérdida de la audición.

Afectación ocular:

Muchos pacientes con ictiosis sufren inflamación de los párpados (blefaritis), y alteraciones corneales

secundarias la sequedad del ojo, el aumento de la descamación de los párpados y la sobreexposición corneal debida a la retracción palpebral (ectropion). **La administración frecuente de lágrimas artificiales y la valoración oftalmológica periódica** son muy importantes para evitar complicaciones oculares permanentes.

Tipo de ropa adecuada:

En general, las **fibras naturales como el algodón** son más agradables sobre la piel, permiten transpirar mejor y se lavan con más facilidad.

Acoso:

Vivimos en un mundo donde la imagen es importante, por lo que



Es importante la revisión regular de los oídos



Fibras naturales como el algodón son las más agradables sobre la piel

tener una enfermedad rara en la piel puede causar situaciones sociales difíciles. Si usted o su hijo han sido objeto de burlas o acoso escolar o laboral, **lo mejor es buscar el apoyo psicológico** necesario para aprender a manejar, prevenir, o incluso transformar estos comentarios o percepciones negativas. En caso de ser preciso, informe a los profesores o responsables jerárquicos de la situación.

Ayudas sociales y acceso a recursos sociosanitarios: Algunas comunidades autónomas disponen de **ayudas** para que las personas que necesitan medicación la consigan a un coste reducido o incluso gratis.

El proceso de solicitud de discapacidad de la Seguridad Social puede ser largo y complicado, pero con el apoyo correcto, usted o su hijo podrán recibir las ayudas sociales que necesitan.

Pregunte en la Consejería de Sanidad de su Comunidad Autónoma o solicite información a la asociación de pacientes con ictiosis (ASIC) (www.ictiosis.org)



Lo mejor es buscar apoyo psicológico



Algunas comunidades autónomas disponen de ayudas



ACADEMIA ESPAÑOLA
DE DERMATOLOGÍA
Y VENEREOLÓGIA

fundacionpielsana.es
Facebook: [fundacionpielsana](https://www.facebook.com/fundacionpielsana)
Twitter: [pielsana_aedv](https://twitter.com/pielsana_aedv)
