

Bébé Colódio e Ictioses Congénitas

G. GONÇALVES¹, G. CARVALHOSA², A. MARQUES VALIDO²

Serviço de Pediatria da Maternidade Dr. Alfredo da Costa

Resumo

Os autores fazem uma revisão teórica sobre bebé colódio e ictioses congénitas.

O bebé colódio é um estado cutâneo patológico, com uma incidência de 1:10 000 RN. Sendo a pele o órgão atingido, é feita uma descrição sumária da sua constituição, funções e importância como órgão de revestimento, protecção e ligação com o meio exterior. É abordada sumariamente a embriologia da pele, para uma melhor compreensão desta patologia.

O bebé colódio é um fenótipo que pode corresponder a vários genótipos. Descrevem-se as suas particularidades e possíveis complicações, que é necessário prever ou tratar. É feita a enumeração e caracterização dos vários tipos de evolução, com particular realce para as ictioses relacionadas com o síndrome: Ictiose Lamelar e Eritrodermia Ictiosiforme Congénita não Bolhosa, Ictiose Recessiva Ligada ao Cromossoma X, Ictiose Vulgar, Síndrome de Sjogren-Larsson, Síndrome de Chanarin-Dorfman.

Aborda-se ainda, o difícil e ainda não completamente resolvido problema do diagnóstico pré-natal e da identificação de portadores.

Foi feita uma revisão de todas as crianças que nasceram com fenótipo de bebé colódio na Maternidade Dr. Alfredo da Costa, durante o período de 1992 a 1996.

Encontraram-se 4 casos (3 de Ictiose Lamelar e 1 de Ictiose Vulgar).

É feita a caracterização de cada um deles quanto ao peso ao nascer, sexo, gravidez e parto, antecedentes familiares, dias de internamento e diagnóstico histológico.

Palavras-Chave: Bébé colódio, ictioses congénitas.

Summary

Collodian Baby and Congenital Ichthyosis

The authors made a revision about collodion baby and congenital ichthyosis.

The collodion baby is a skin disease. The incidence is 1:10 000 newborn infants.

The embryology, constitution, functions and importance of the skin are summarized.

The collodion baby is the phenotype of several genotypes. Their characteristics and complications are reported.

There are several expected evolutions when we deal with a collodion baby: Lamellar ichthyosis, Congenital ichthyosiform erythroderma, Recessive X-linked ichthyosis, Ichthyosis vulgaris, Sjogren-Larsson syndrome, Chanarin-Dorfman syndrome.

We made a revision in order to identify all the infants born in Maternidade Dr. Alfredo da Costa between 1992 and 1996. Four cases were reported. Three infants had Lamellar ichthyosis and one Ichthyosis vulgaris.

The gestation and delivery, birth weight, sex, family history, time of discharge and histology were described.

Key-Words: Collodion baby, ichthyosis.

A PELE COMO ORGÃO

A pele é o órgão que reveste o corpo e assegura as relações entre o meio interior e o exterior. Constitui a fachada que estabelece o perfil característico do homem.

É constituída por 2 tecidos justapostos e intimamente unidos: derme e epiderme.

A derme representa uma camada de espessura variável de tecido conjuntivo denso, e a epiderme é formada por um epitélio estratificado e queratinizado.

A epiderme representa em grande parte uma «diferenciação funcional» do órgão em relação com a sua situação limite no corpo. Mantém a capacidade embrionária de multiplicação e está em renovação permanente. Este fenómeno é um dos mais característicos do órgão e contribui de forma decisiva para a biologia da superfície corporal na sua globalidade.

EMBRIOLOGIA

A epiderme deriva da ectoderme e a derme deriva de mesenquima (Quadro 1).

¹ Serviço de Pediatria do Hospital Reynaldo dos Santos.

² Serviço de Pediatria da Mat. Dr. Alfredo da Costa.

Correspondência: Graça Gonçalves

Rua Júlio Diniz, 7 - 8.º Esq.

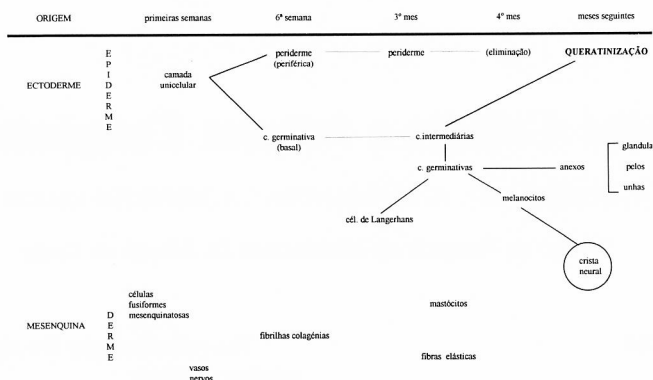
LRS - Portela

2685-216 Portela LRS

Aceite para publicação em 22/11/99.

Entregue para publicação em 27/08/99.

QUADRO 1
EMBRIOLOGIA DA PELE HUMANA



A evolução da pele humana não é uniforme. Há áreas que iniciam o seu desenvolvimento mais cedo do que outras. Por este motivo, a caracterização morfológica embrionária depende não só da idade, mas também da área topográfica considerada. De modo geral, a evolução é mais precoce na extremidade cefálica e na linha média do que na extremidade caudal e na periferia.

Durante o 1.º mês de desenvolvimento embrionário a ectoderme é constituída por uma única camada de células achatadas e morfologicamente incaracterísticas. A mesoderme é constituída por células ramificadas embebidas em material amorfo.

Cerca das 6 semanas observa-se a divisão da camada ectodérmica de revestimento em 2 folhetos celulares justapostos, denominados periderme (periférico) e camada germinativa (basal). A periderme é um tecido transitório que vai sofrer várias modificações e desaparecer por volta dos 4-5 meses. Gradualmente a parte central das células peridérmicas torna-se procidente para a cavidade amniótica e com aspecto globoso. Mais tarde observam-se constrictões na base destas dilatações celulares, as quais se tornam pediculares e se soltam para o líquido amniótico (4.º mês). Por volta do 5.º mês a desagregação da maior parte das células peridérmicas está completa. A presença dos últimos fragmentos de células peridérmicas coincide com a queratinização das células estratificadas subjacentes que constituem assim a definitiva epiderme estratificada e queratinizada.

Admite-se que a periderme execute funções de protecção do embrião enquanto a queratinização não se estabelece. Além disso a existência das referidas elevações globulares, aumenta consideravelmente a superfície em contacto com o líquido amniótico o que sugere que a actividade da periderme se relaciona com trocas de materiais executadas através da área assim aumentada.

À medida que se passam os fenómenos referidos na periderme, as células da camada germinativa multiplicam-se e estratificam-se gradualmente e começam a adquirir as estruturas fibrilares características das células epiteliais às quais se atribuem funções de «esqueleto» celular na manutenção da forma e resistência.

Na mesoderme, gradualmente pelas cinco a seis semanas inicia-se a síntese das fibras colagénias, sendo o aparecimento das fibras elásticas mais tardio (depois do 5.º, 6.º mês).

Os vasos sanguíneos observam-se desde cedo, assim como as estruturas nervosas.

Os anexos pilo-sebáceos e glandulares iniciam a sua formação por volta do 3.º, 4.º mês de evolução ⁽¹⁾.

FUNÇÕES

A pele humana é um órgão com estrutura complexa e funções variadas, cuja aparência é fundamental na vida de relação do indivíduo. Ela resulta do somatório de factores determinados geneticamente (património hereditário) com outros adquiridos ao longo da vida em consequência de estímulos ambientais ou de influências endógenas.

Nesta perspectiva, a pele é o espelho do indivíduo, na medida em que reflecte a sua idade, sexo, os estados anímicos, a saúde e doença (Quadro 2).

A posição de fronteira que ocupa entre os meios interno e externo condiciona-lhe grande vulnerabilidade, mas as propriedades de resistência e adaptabilidade permitem-lhe manter a sua integridade e a do indivíduo dentro de largos limites ⁽¹⁾.

No caso particular do recém-nascido muita da sua vida é experimentada através da pele. O toque suave da pele quando manipulado, o desconforto da humidade da

fralda, o contacto com as superfícies do meio onde se encontra podem ser fontes de prazer ou desagrado para a criança e ajudam-no a definir o seu ambiente e os seus limites pessoais.

QUADRO 2
PELE HUMANA

| |
|------------------------------------|
| FUNÇÕES |
| APARÊNCIA (RELAÇÃO COM O EXTERIOR) |
| Limite do corpo (moldagem) |
| Expressão de personalidade |
| Carácter sexual |
| Carácter racial |
| PROTECÇÃO (DEFESA) |
| Plasticidade |
| resistência |
| flexibilidade |
| Impermeabilidade |
| Renovação e reparação |
| Informação |
| sensorial |
| imunológica |
| Conservação da homeostasia |
| elaboração de metabolitos |
| regulação hemodinâmica |
| termorregulação |

A pele surge desta forma como uma ligação e uma interface com o mundo dos objectos que o rodeiam.

As crianças que não são agarradas ou tocadas o suficiente falham em desenvolver um sentido forte das suas ligações e da existência dos outros. Tais crianças tornam-se mais paradas, menos activas e eventualmente deprimidas ⁽²⁾.

BÉBÉ COLÓDIO

Bébé colódio é uma designação genérica utilizada para descrever um síndrome dermatológico do recém-nascido, já que ele representa o fenótipo de vários possíveis genótipos. É, portanto um estado cutâneo patológico observável durante o período neonatal. A incidência é de 1/10 000 recém-nascidos ⁽³⁾.

O aspecto do bebé colódio é caracterizado por uma alteração do revestimento cutâneo à nascença – a pele é totalmente coberta por uma membrana grossa, lisa, brilhante, tipo «couraça».

A membrana é rígida e dá ao palpar a sensação de papel plastificado. Esta rigidez é responsável por um síndrome dismórfico com ectrópion das pálpebras, eclabion (eversão dos lábios), orelhas recurvadas, dedos fixados em semi-extensão e dedos dos pés afastados e flectidos.

Através da membrana os tegumentos são eritematosos, excepto nas extremidades onde o edema pode dar uma coloração de marfim. Ao nível das mãos o aspecto é comparável às mãos com luvas de borracha do cirurgião.

A membrana poupa o cordão umbilical e as semi-mucosas. As unhas são normais e os cabelos atravessam a membrana sem estar habitualmente modificados.

Existem fissuras no fundo das pregas, a partir das quais começa a descamação, geralmente em «tira», terminando ao nível das extremidades e do couro cabeludo, num tempo médio que varia entre 18 e 60 dias ⁽⁴⁾.

COMPLICAÇÕES

Está relatada uma maior incidência de prematuridade ⁽⁴⁾.

Estes bebés são a curto prazo ameaçados por complicações no período neonatal:

– Infecções – sobretudo cutâneas (bacterianas ou micóticas) originando ou não septicémias. Actualmente, estão muito diminuídas, graças aos cuidados de assépsia na manipulação destes RN, o que melhorou grandemente o prognóstico.

– Desidratação hipernatrémica – por alteração da barreira cutânea que permite uma perda de água superior à perda de sal.

– Alterações da respiração e da sucção – devido ao enclausuramento dentro da membrana «carapaça» e à existência de eversão labial respectivamente.

– Possibilidade de intoxicações por via transcutânea (devido à diminuição da função de barreira da pele).

– Alterações do equilíbrio térmico, com hipo ou hipertermias.

– Obstruções nasais e auriculares por rolhões epidérmicos ^(3, 4, 5).

TRATAMENTO

– O bebé é mantido numa incubadora com humidade elevada e manipulado com a maior assépsia possível, enquanto se processa a descamação.

– A membrana de colódio é regularmente lubrificada com emolientes cutâneos (de preferência vaselina líquida pela possibilidade de ser esterilizada). Por vezes pode ser necessário o desbridamento de anéis queratósicos ⁽⁴⁾.

– O banho diário é também dado com líquidos emolientes.

– Regularmente são feitos exames bacteriológicos de múltiplos locais (cutâneos, oculares) para identificar pre-

cocemente algum germe patogénico anunciador de uma provável complicação infecciosa.

– Os aportes hídricos são calculados de forma a evitar a desidratação.

– Deve ser feita uma biópsia cutânea diagnóstica ⁽⁴⁾.

EVOLUÇÃO

A evolução do bebé colódio faz-se de duas formas:

1) Evolução para a cura total – Esfoliação Lamelar do recém-nascido – nestes casos a pele assume características normais em semanas ou meses (4 a 9% dos casos).

2) Evolução para uma forma de ictiose.

ICTIOSES

As ictioses são alterações cutâneas, em regra generalizadas, caracterizadas por secura da pele, que se encontra coberta por escamas mais ou menos espessas, de configuração rectangular ou poligonal, aderentes, acastanhadas, de dimensões variadas, conferindo aspecto semelhante à pele dos peixes – ictios, do grego ⁽⁶⁾.

As ictioses que se podem iniciar por um síndrome de bebé colódio são as seguintes (Quadro 3):

b) AMNIOCENTESE COM BIÓPSIA DE PEFE FETAL

Ictiose lamelar

Síndrome de Sjogren-Larsson

(Queratinização precoce e hiperqueratose antes das 24 semanas; não é um teste fiável porque dá muitos falsos-positivos e falsos-negativos) ^(5, 8).

IDENTIFICAÇÃO DE PORTADORES

a) Ictiose recessiva ligada ao cromossoma x

– DNA dos leucócitos pela técnica de Southernblot.
– Doseamento da actividade da sulfatase dos esteróides dos leucócitos periféricos

b) Síndrome de Chanarin-Dorfman

– Vacuolos lipídicos nos granulócitos ^(5, 10)

– Terapêutica das Ictioses

– Tópica: emolientes cutâneos

– Sistémica: retinóides sintéticos (derivados da vitamina A) ^(4, 6)

O mais usado é o Etretinato (Tigason) ⁽¹¹⁾

Estas substâncias modificaram, de certa forma, as perspectivas terapêuticas em relação a estes doentes, que se encontram condenados a viver uma vida de incapacidade, desconforto e isolamento.

A melhoria começa a verificar-se às 4 semanas de terapêutica, necessitando em alguns casos de 6 ou mes-

QUADRO 3
ICTIOSES

| Designação | Transmissão | Incidência | Morfologia | Defeito | Associações |
|---|-------------|------------------|---|---|--|
| Ictiose Lamelar (IL) <small>(3,4,5,6,7)</small> | AR | 1:3000000 | Escamas largas e pigmentadas | | |
| Eritrodermia Ictiosiforme congénita não bolhosa <small>(3,4,5,6,7)</small> | AR | 1:300000 | Escamas mais pequenas e mais claras Pele mais vermelha | | |
| Ictiose recessiva ligada ao cromossoma X ⁽³⁾ | X | 1:2 - 6000 masc. | Escamas pequenas e aderentes | Deficiência na sulfatase dos esteróides (falta 1 gene) | Criptorquidia 25% |
| Ictiose vulgar ⁽⁶⁾ | AD | 1:300 | Escamas finas brancas | | Atopia |
| S. Sjogren Larsson ^(5,8) | AR | rara | Semelhante à IL | Deficiência na oxireductase dos alcoois gordos | Hemi ou quadriplégia espástica degenerescência macular Oligofrenia |
| D. Chanarin - Dorfman <small>(5,9,10)</small> | AR | rara | Semelhante à IL | Deficiência no armazenamento dos lípidos gordos (vacuolos nos leucócitos) | Envolvimento de muitos órgãos em grau variável (surdez, cataratas, fígado gordo, desordens do SNC) |

Quadro 3

DIAGNÓSTICO PRÉ-NATAL

a) AMNIOCENTESE

Ictiose recessiva ligada ao cromossoma x (Cultura de amniócitos para doseamento da sulfatase dos esteróides) ⁽⁵⁾

mo 8 semanas. Quando se interrompe a terapêutica as recorrências ocorrem entre os 10 e os 20 dias.

Tem, como efeitos acessórios a queilite (transitório) e a teratogenicidade que se verifica durante mais de 2 anos após ter parado a terapêutica, devido ao armazenamento da substância no tecido adiposo ^(12, 13).

– Apoio psicológico: o impacto psicológico desta patologia nos doentes e nas suas famílias é tanto ou mais significativo, que a própria doença. Uma sociedade que cultiva «o belo», torna difícil a aceitação destas crianças, obrigando os pais a inúmeras «romagens» na busca da cura inexistente.

Com a finalidade de saber qual a incidência e as características, nomeadamente diagnóstico histológico, das crianças com fenótipo de bebé colódio, nascidas na Maternidade Dr. Alfredo da Costa, foi feito um trabalho de revisão, cujas conclusões são apresentadas no quadro 4.

3. Sousa E., Neto A., Carvalhosa G., Nunes M. A., Anes I., Cruz A., O. M. L. Bébé Colódio – a Propósito de um Caso Clínico. *Rev Port Pediatr* 1990; 20: 181-3.
4. Lasségue M., Ottavy N., Bressieux J. M., Lorette J. Bébé Colodion, trentedeux nouvelles observations. *Ann Dermatol Venereol* 1986; 113: 773-85.
5. Shwayder T., Ott F.. All About Ichthyosis. *Pediatric Clinics of North America* – 1991; 38-4: 835-57.
6. Esteves J. A., Baptista A. P., Rodrigo F. G., Malformações in Dermatologia, Lisboa, Fundação Calouste Gulbenkian; 1980: 630-41, 645-7.
7. Hazell M., Marks R.. Clinical, Histologic, and Cell Kinetic Discriminants Between Lamellar Ichthyosis and Nonbullous Congenital Ichthyosiform Erythroderma. *Arch Dermatol* 1985; 121: 489-93.

QUADRO 4

BÉBÉS COLÓDIOS NASCIDOS NA MATERNIDADE DR. ALFREDO DA COSTA (1992-1996)

| Data Nascimento | Sexo | Dias Internamento | Antecedentes familiares | Gravidez e parto | Índice de Apgar | Peso ao nascer | Diagnóstico histológico | Complicações imediatas |
|-----------------|------|-------------------|----------------------------------|------------------|-----------------|----------------|-------------------------|---|
| 92/11/19 | M | 74 dias | Não | Termo; eutócico | 7 - 7 | 2,700 | Ictiose lamelar | Ectrópion; Anquilose art.; Candidíase muco-cutânea |
| 94/5/9 | M | 43 dias | Não | Termo; cesariana | ? | 3,200 | Ictiose lamelar | Ectrópion; Alt. temperatura; St. aureus exs. ocular; Candidíase cutânea |
| 96/5/20 | F | 6 dias | Não | Termo; eutócico | 9 - 10 | 2,800 | Ictiose vulgar | Ectrópion; Eclabion |
| 96/5/28 | M | 2 dias | irmã c/ ictiose lamelar (6 anos) | Termo; eutócico | 9 - 10 | 3,520 | Ictiose lamelar | Não |

Num período de cinco anos (1992 a 1996), encontraram-se quatro casos. Se considerarmos apenas a incidência global, este número de casos é muito semelhante ao descrito na literatura (1/10 000). No entanto, atendendo a que ictiose predominantemente diagnosticada foi a Lamelar (três casos), este trabalho revela uma incidência deste tipo de ictiose muito superior àquela que encontramos descrita (1/300 000), facto para o qual não encontramos explicação.

Bibliografia

1. Esteves J. A., Baptista A. P., Rodrigo F. G.. A pele como órgão in Dermatologia, Lisboa, Fundação Calouste Gulbenkian; 1980: 9-92.
2. Rudolph A. M.. Genetic Diseases and Developmental Defects of the Epidermis. *Rudolph's Pediatrics*. Appleton & Lange; 1991: 890-5.
3. Koone K. D., Rizzo W. B., Elias M., Williams M. L., Maughtner V., Pinnell S. R.. Ichthyosis, Mental Retardation, and Asymptomatic Spasticity. A new neurocutaneous syndrome with normal fatty alcohol: NAD⁺ Oxireductase Activity. *Arch Dermatol* - 126; 1990: 1485-90.
4. Nanda A., Sharma R., Kanwar A. J., Kaur S., and Dash S.. Dorfman-Chanarin Syndrome. *International Journal of Dermatology*, 1990; 29-5: 349-51.
5. Wolf R., Zaritzky A., Pollak S.. Value of looking at leucocytes in every case of ichthyosis. *Dermatologica*, 1988; 177: 237-40.
6. Marks R., Finlay A. Y., Holt P. J. A.. Severe disorders of keratinization: effects of treatment with Tigason (tretinoin). *British Journal of Dermatology*, 1981; 104: 667-73.
7. Blanchet-Bardon C., Nazzaro V., Rognin C., Geiger J. M. and Puissant A. Acitretin in the treatment of severe disorders of keratinization. *J Am Acad Dermatol* 1991; 24: 982-6.
8. Arnold M. L., Anton-Lamprecht I., Melz-Rothfuss B., and Hartschuh W. Ichthyosis congénita type III. Clinical and ultrastructural characteristics and distinction within the heterogeneous ichthyosis congenita group. *Arch Dermatol Res*, 1988; 280: 268-78.