



Caso Clínico 2: “Hallazgos dermatológicos inusuales en un prematuro extremo: diagnostico genetico”

L, Ricker. Neoreviews Vol. 25 No. 11 (noviembre 2024)

Interno David Hellman
Dr Flores
Neonatología 2026

Contenidos

**Introducción
caso**

1

4

**Diagnóstico
Diferencial**

Antecedentes

2

5

**Manejo y evolución
posterior**

**Evaluación
inicial y
Evolución**

3

6

Genética

7

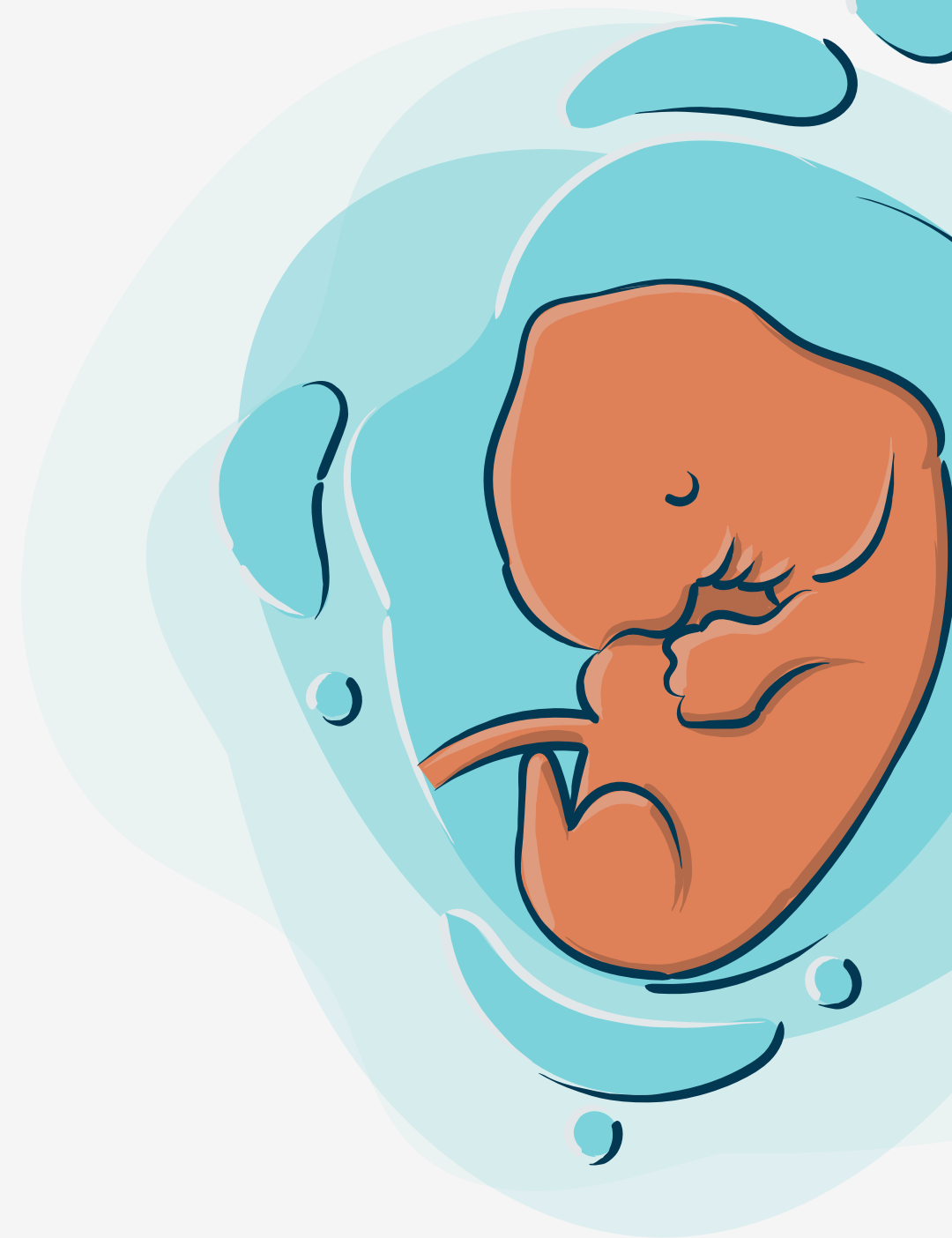
**Mensajes
para la casa**





1

Caso



RNPT 28 + 3 SEM, extremo bajo peso nacimiento, que presenta:

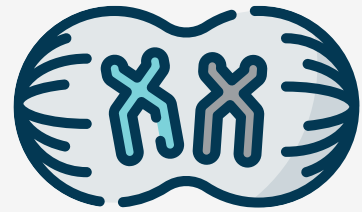
- Hallazgos dermatológicos inusuales
- Características atípicas en cabello
- Anormalidades en las extremidades





2

Antecedentes



Antecedentes prenatales

- Madre 26 años, G3P2
- Padres de centroamérica, sin consanguineidad conocida
- Control prenatal limitado



Antecedentes Parto

- RNPT femenina, 28 + 3 SEM
- RPM, bradicardia fetal, DPPNI
- PV, Apgar 2 - 4 - 6 - 8, con tono disminuido y distress respiratorio, requiere VPP y posterior intubación
- FDR sepsis: SGB desconocido, tratamiento incompleto
- PN: 860 grs (p20), CC 24 cm (p15)

3

Evaluación inicial y Evolución





Signos Vitales

- T° 36.5°C, FC: 170 lpm, FR: 35 rpm, PA: 39/24 (31) mmHg
- SatO2 98% en VM intermitente sincronizada a 40 rpm, inspiracion a 18 mmHg y PEEP a 5 mmHg, FiO2 55%

Ex Físico

- Cabeza: normocefalia, con hematomas importantes, fontanelas normales y planas, cejas prominentes hiperpigmentadas, alopecia del cuero cabelludo con hiperpigmentación y ojos fusionados.
- Piel: extremadamente friable, gelatinosa, inmadura para su EG
- Extremidades: dedos de los pies largos y anchos, dedos de las manos largos
- Resto Ex físico segmentario sin alteraciones.



Laboratorio

- Hemograma: Hb 13.7 gr/dL - Hto 42% - leucocitos 9900 mm³ - plaquetas 170.000
- Hemocultivo tomado y pendiente

Evolución por planes

- FEN: Durante el 1ddv requiere mayor aporte de VT por perdidas insensibles elevadas e hipernatremia persistente. Al 2° ddv inicia alimentacion enteral, suspendida por enfermedad aguda.
 - NEUROLOGICO: Eco cerebral 1 – 4 ddv sin alteraciones.
 - INFECCIOSO: hemocultivo negativo.
 - CARDIOLOGICO: Por aumento de trabajo respiratorio e hipotension arterial se realiza ecocardiografia que informa defecto del tabique auricular.
 - DERMATOLOGICO: Por deterioro en aspecto de su piel con cambios eritematosos, se mantuvo en niveles alto de humedad (75-85%) durante la 1ra semana. Requiere emolientes topicos + antimicoticos topicos y sistemicos
-

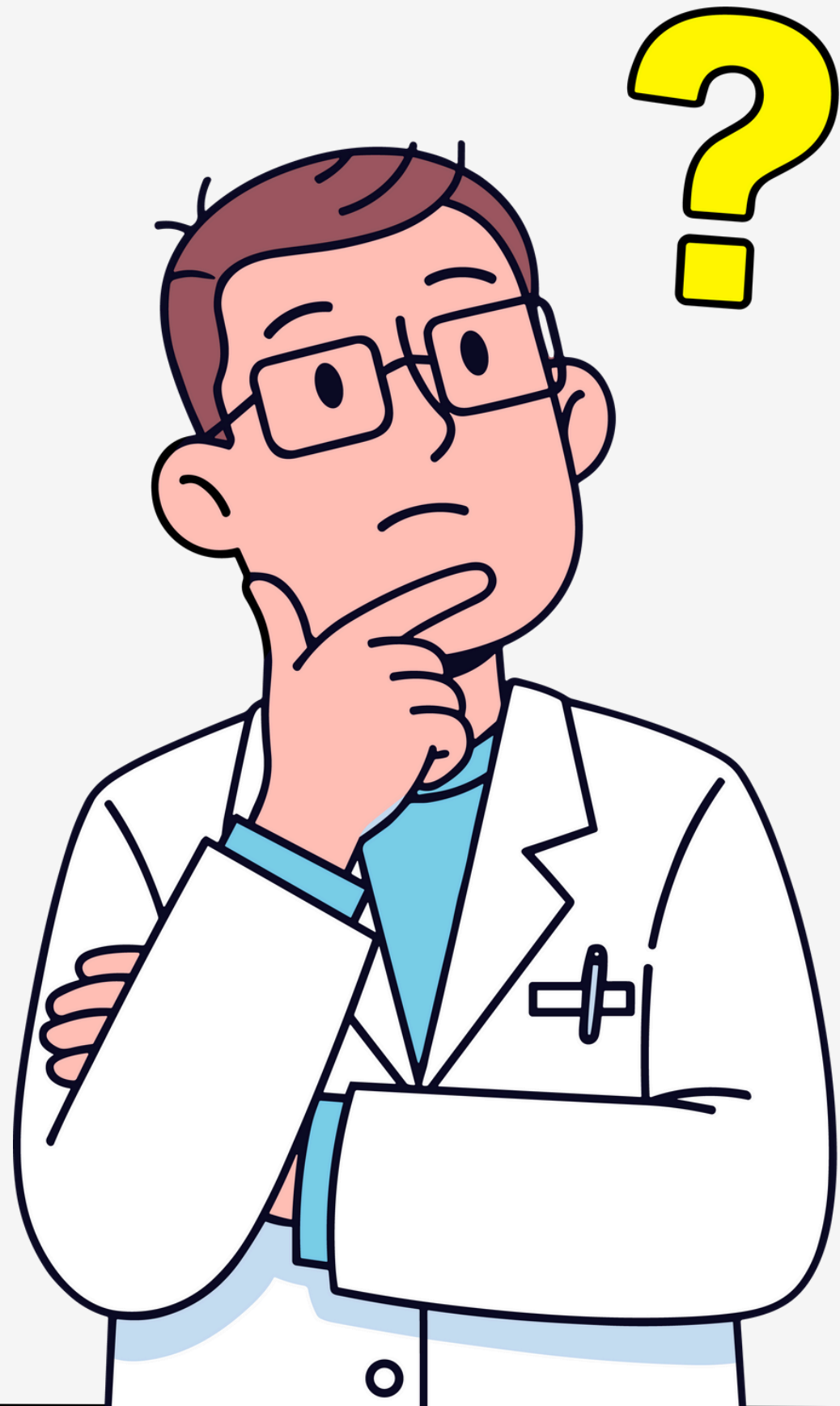
5 – 15 DDV



Figure 1. Infant at 5 days of age demonstrating inflammatory skin changes.



Figure 2. Infant at 15 days of age demonstrating inflammatory skin changes.



4

Diagnóstico Diferencial

1 Piel prematura inmadura

3 Ictiosis congénita

2 Candidiasis congénita

4 Condición genética



1 Piel prematura inmadura

3 Ictiosis congénita

2 Candidiasis congénita

4 Condición genética



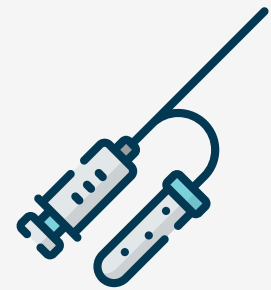
Ictiosis Congénita (ARCI)

RNPT nacen con una “membrana de colodión”

- Evoluciona a las 2 - 4 semanas a una piel eritematosa y escamosa
- Aumento de pérdidas insensibles y alteraciones hidroelectrolíticas
- Muchas formas genéticas, nuestro RN no pareciera encajar



(S/f). Doctorhoogstra.com. Recuperado el 25 de enero de 2026, de <https://doctorhoogstra.com/wiki/colodion-bebe/>



IC genética

- Estudio con microarray de polimorfismo de un solo nucleótido
- Informe: Ausencia del receptor del factor de crecimiento epidérmico (EGFR)
- Se considera variante autosómica recesiva como diagnóstico
- Secuenciación exoma trío (progenitores e hijo): Variantes patogénicas homocigóticas en EGFR, en el intrón 13, de novo

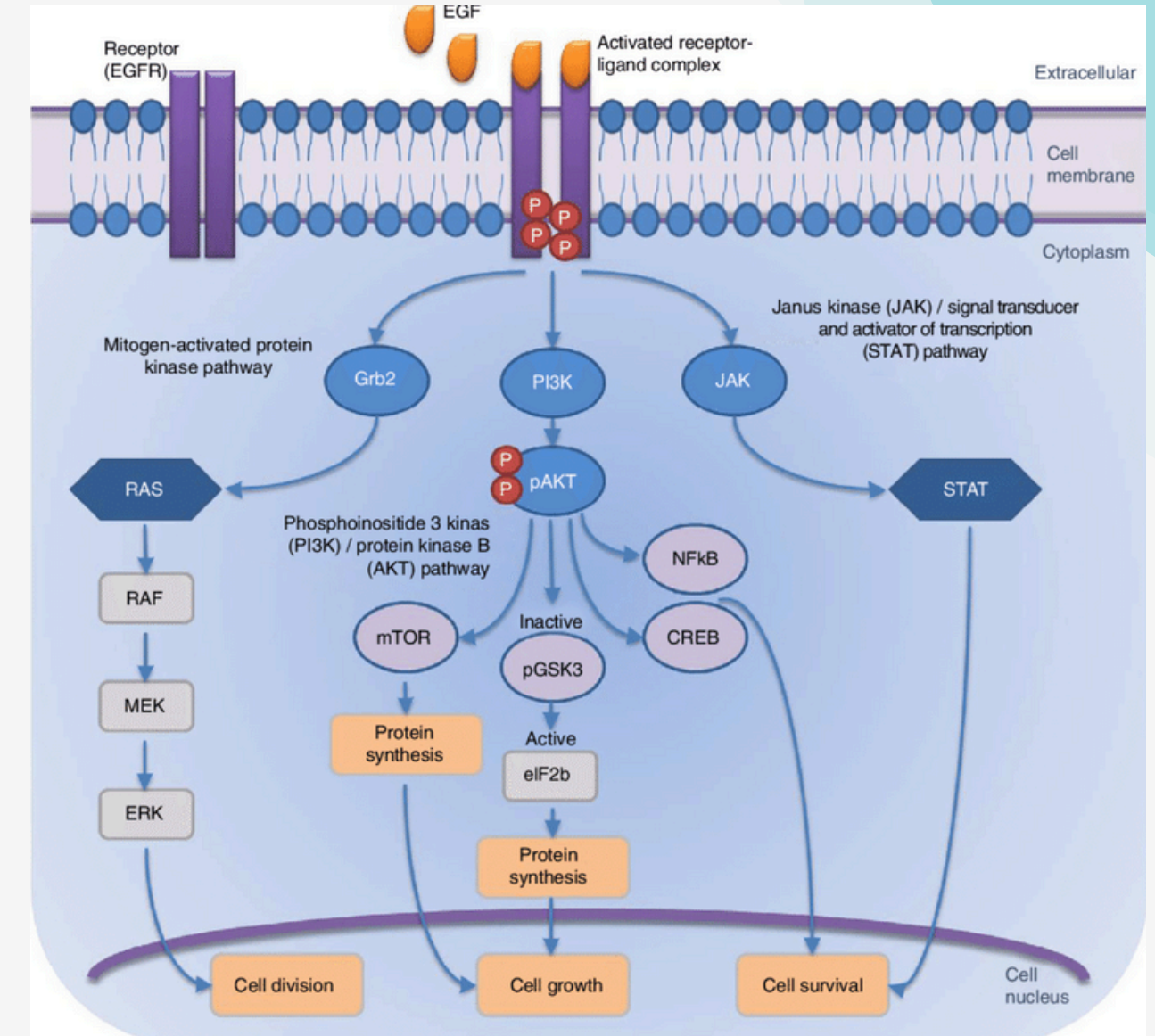


Diagnóstico confirmado

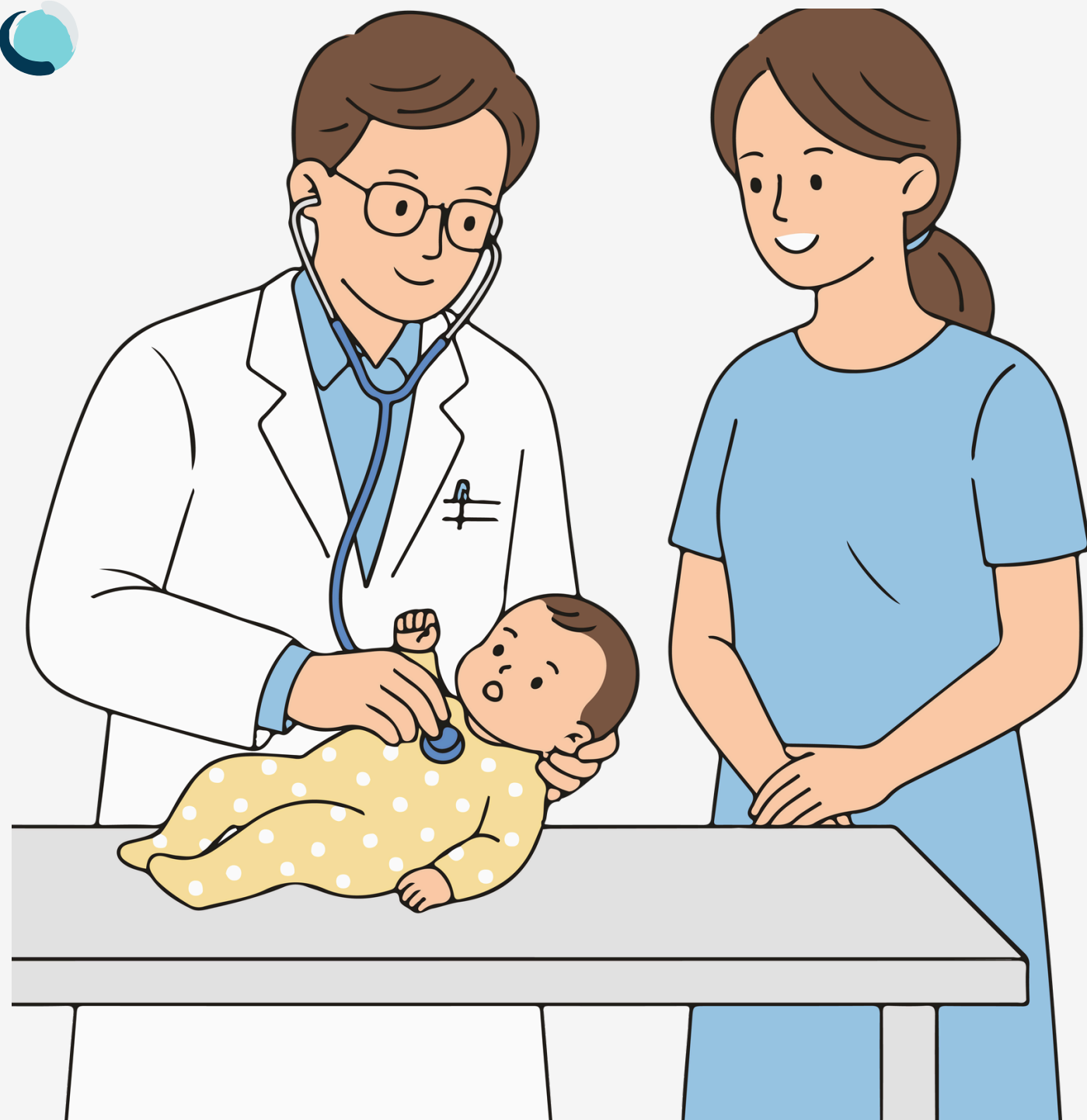
- Enfermedad inflamatoria de la piel y del intestino relacionada con EGFR autosómica recesiva

Enfermedad inflamatoria de la piel y del intestino relacionada con EGFR autosómica recesiva

- Gen homocigoto, cromosoma 7
- EGFR permite los procesos responsables de la supervivencia, proliferación y diferenciación celular
- Las mutaciones se expresan en enfermedad neoplásica principalmente
- Afección poco frecuente → mutación con pérdida de función
- Limitada de literatura sobre su curso y manejo, específicamente en el RNPT de extremado bajo peso al nacer



(5/f-b). Researchgate.net. Recuperado el 25 de enero de 2026, de https://www.researchgate.net/figure/Summary-of-intracellular-biochemical-pathways-involved-in-function-of-epidermal-growth_fig1_268986484



5

Manejo y Evolución posterior

Continuando con el caso

21 – 38 DDV

Resto hospitalización:

- Descamación, desprendimiento y supuración de la piel



Figure 3. Inflammatory skin changes at 21 days of age.

21 – 38 DDV

Resto hospitalización:

- Cejas se “descascaran”



Figure 4. Inflammatory skin and eyebrow changes at 35 days of age.

Evolución por planes

- FEN: Aumento de aporte de líquidos (hasta 260 ml/kg/día) por persistencia alteraciones electrolíticas
 - INFECCIOSO: Terapias antibióticas y antimicóticas por infecciones varias (HC / cultivo de traquea (+) para *Serratia marcescens*, frotis de lesión cutánea (+) para *Enterococcus faecalis*).
 - CARDIOLOGICO: Apoyo inotrópico por hipotensión persistente y profunda, secundaria a insuficiencia adrenal tratada con hidrocortisona
 - NEFROLOGICO: AKI secundaria a oligoanuria
 - GASTROINTESTINAL: sin alteraciones.
-

Evolución por planes

- RESPIRATORIO: Por eventos de apneas con bradicardia se decide intubar
- NEUROLOGICO: RNM cerebral informa encefalomalacia severa, leucomalacia periventricular quística extensa y ventriculomegalia

Desenlace

42 DDV

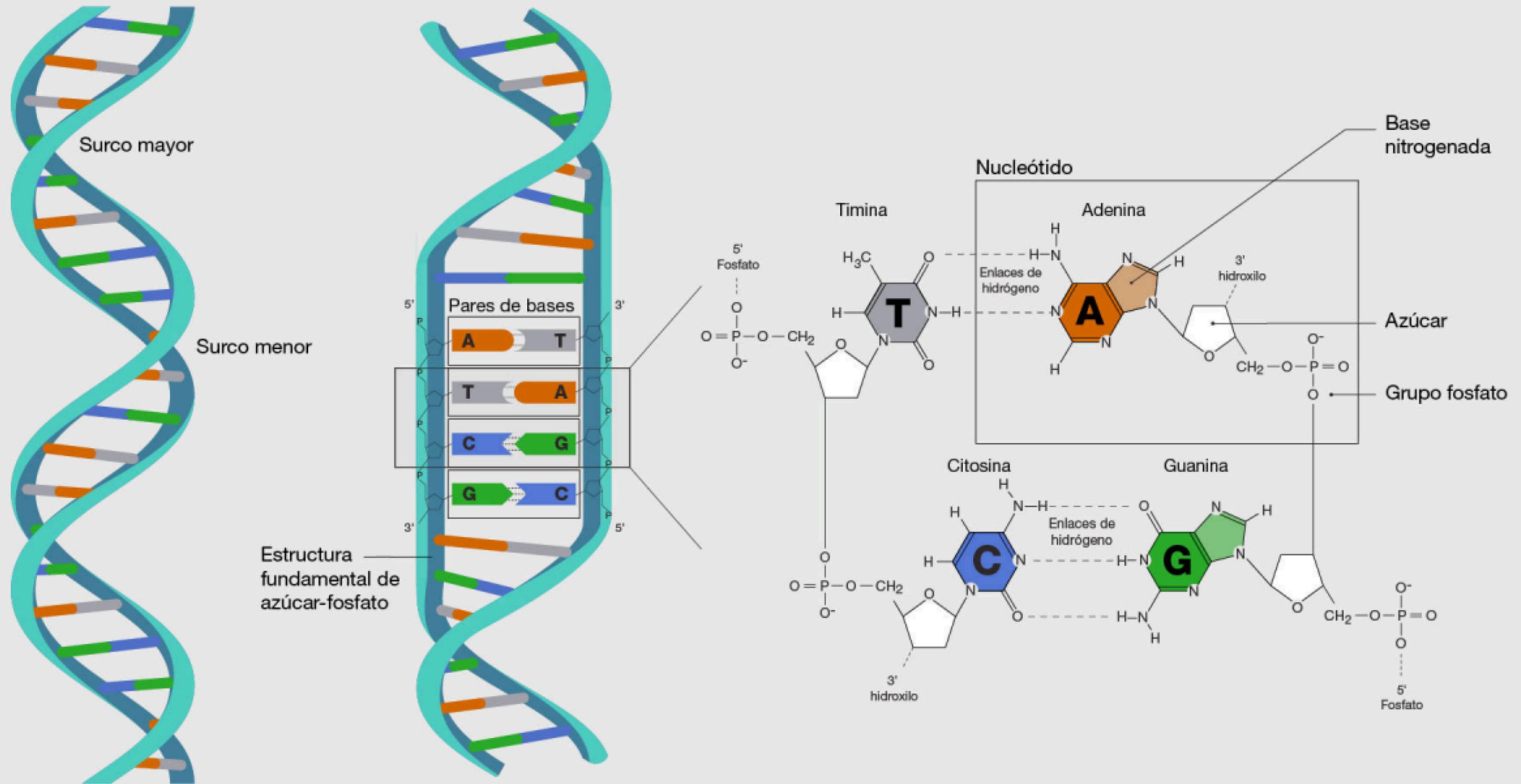
Finalmente **fallece** por falla multiorgánica en su 6ta semana de vida

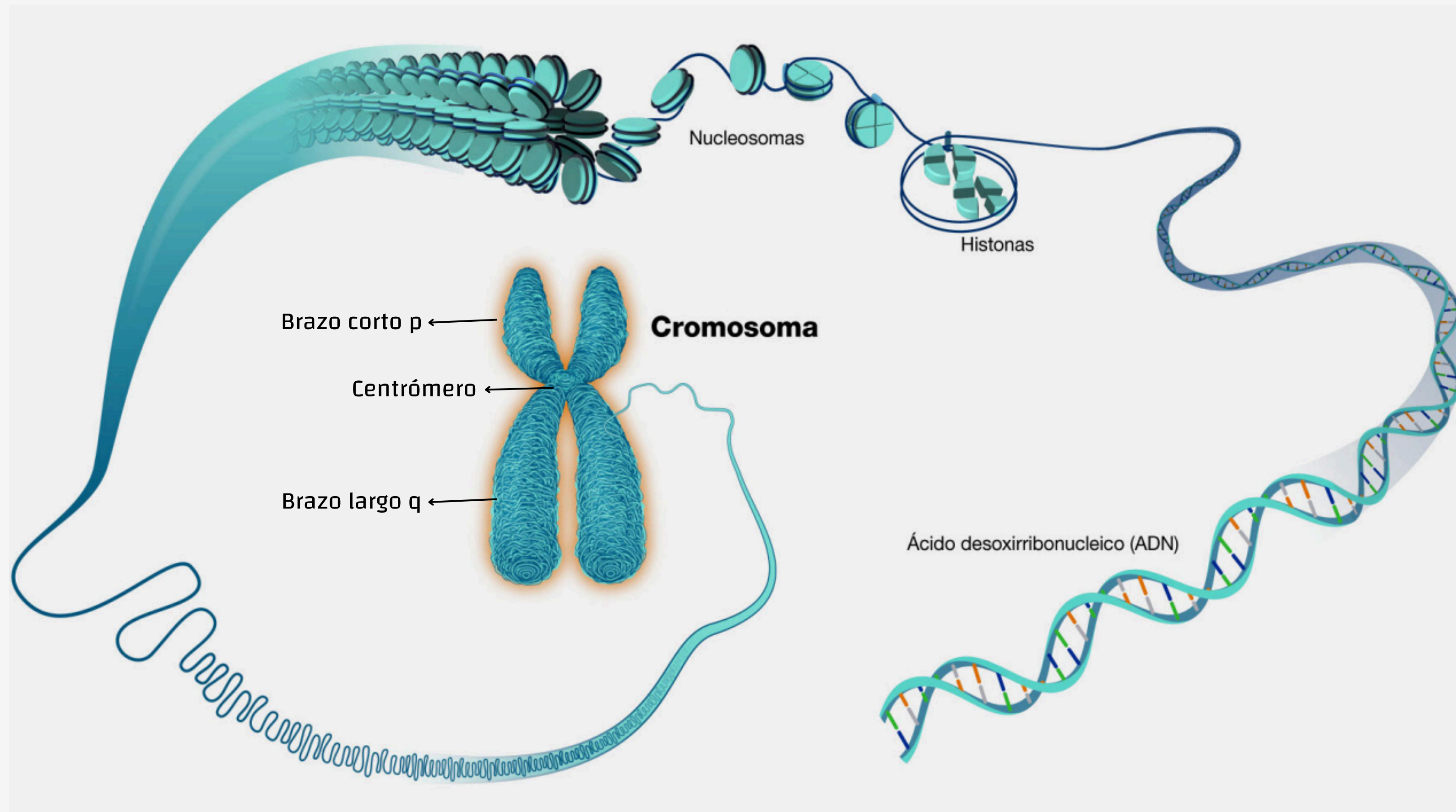


6

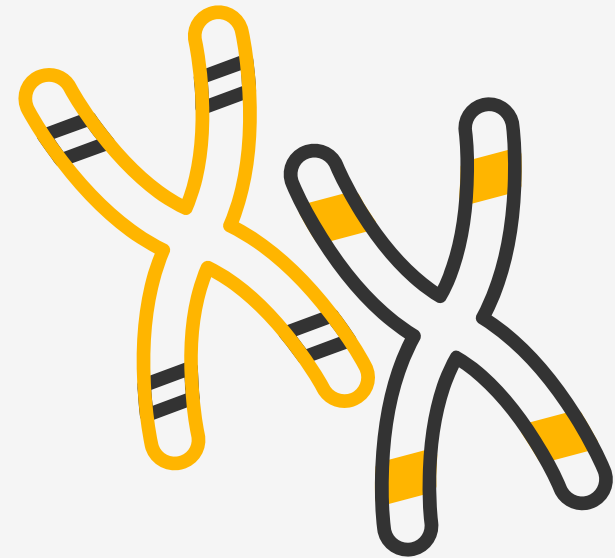
Genética

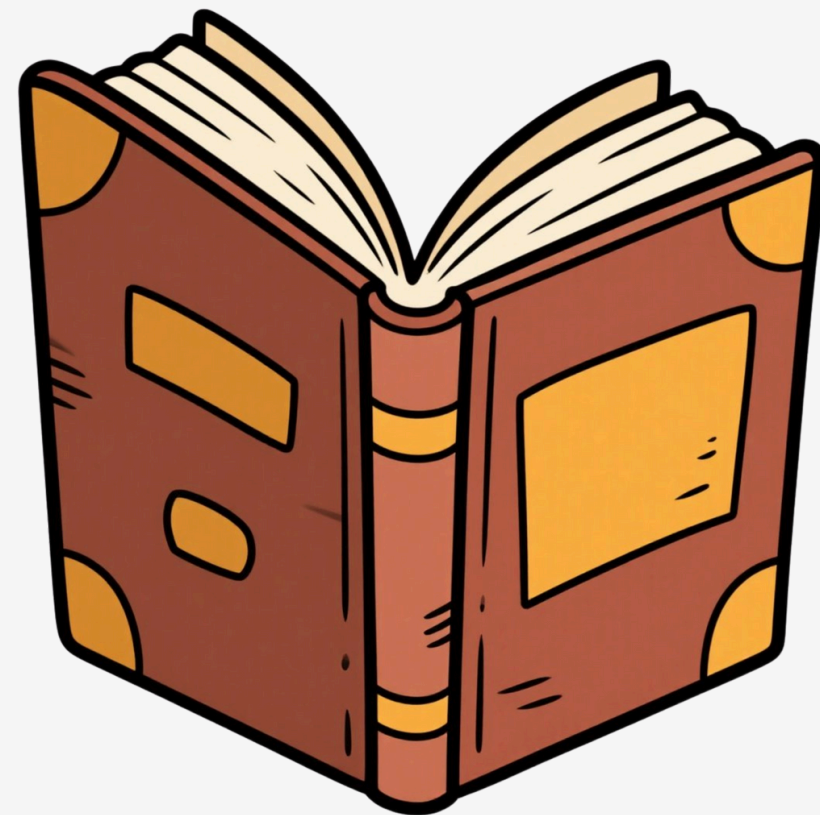
Ácido desoxirribonucleico (ADN)





-
- No todos los genes codifican proteínas → regulan otros genes
 - Epigenética → metilación, modificación de histonas





7

Mensajes para la casa

Diagnósticos iniciales

- Piel prematura inmadura y candidiasis congénita: no explicaban los cambios inflamatorios persistentes en este RN
- Cándida: descartada al no mejorar la piel con tratamiento antimicótico
- Ictiosis congénita: inconsistente en este caso, ya que se describe como placas de piel gruesas y escamosas que se desprenden con el tiempo

Mensajes finales

- RNPT con peso extremadamente bajo y hallazgos dermatológicos inusuales: considerar variantes patogénicas del EGFR
 - Considerar estudio genético en prematuros con cambios inflamatorios inespecíficos de la piel
-

Bibliografía

- <https://publications.aap.org/neoreviews/article-abstract/25/11/e747/199707/Unusual-Dermatologic-Findings-in-an-Extremely-Low?redirectedFrom=fulltext>
 - https://www.researchgate.net/figure/Summary-of-intracellular-biochemical-pathways-involved-in-function-of-epidermal-growth_fig1_268986484
 - <https://doctorhoogstra.com/wiki/colodion-bebe/>
 - Lemos M, Gonçalves JS, Correia CR, Maria AT. Neonatal inflammatory skin and bowel disease type 2: a very rare disease associated with EGFR mutation. JPNIM. 2021;10(1):e100123
 - https://prematuro.cl/se/Casos_Clinicos/Caso_2/Como_Entender_la_Genetica.pdf
-