



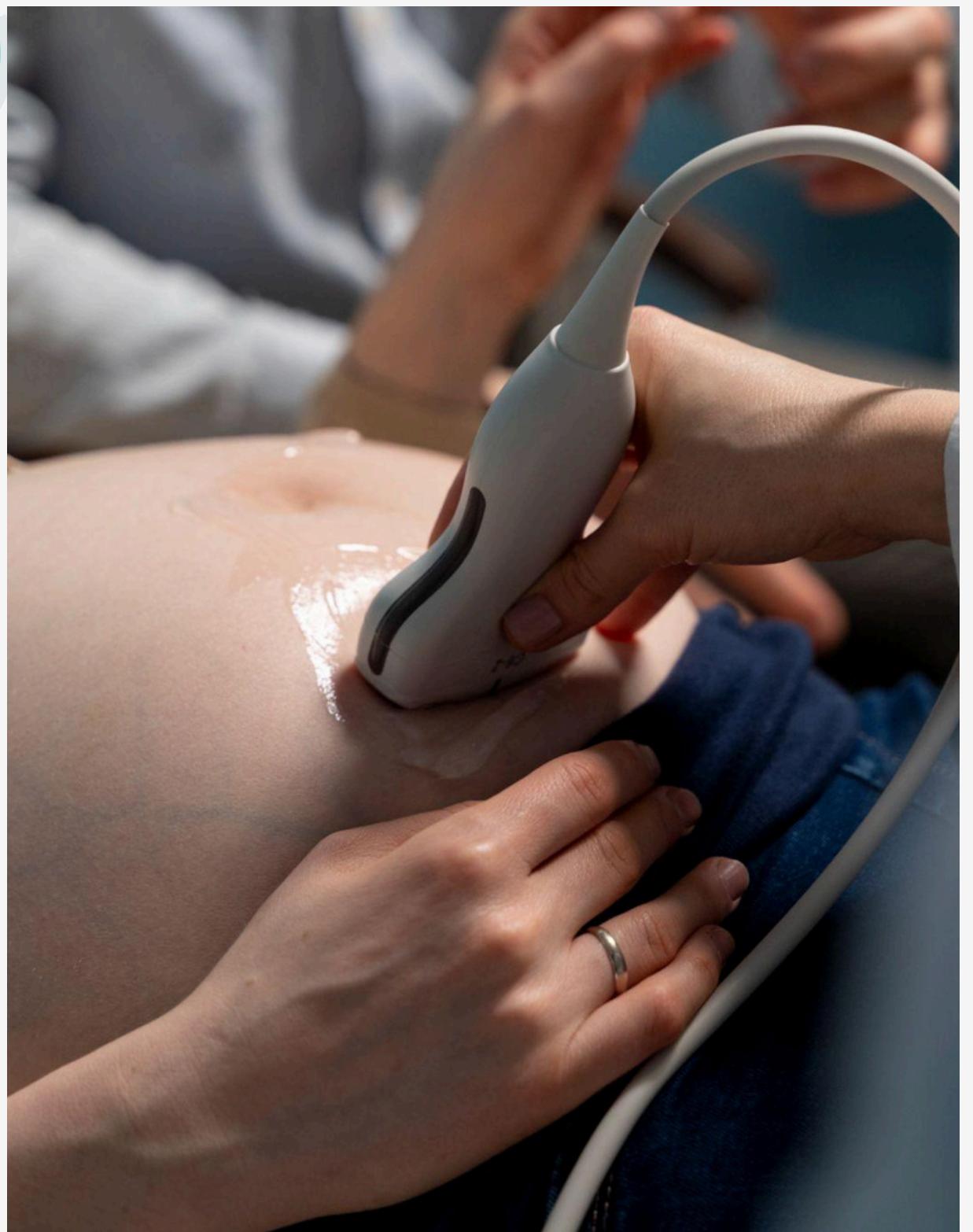
Caso Clínico 2: “Hallazgos dermatológicos inusuales en un prematuro extremo: diagnóstico genético”

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

Interno David Hellman
Dr Flores
Neonatología 2026

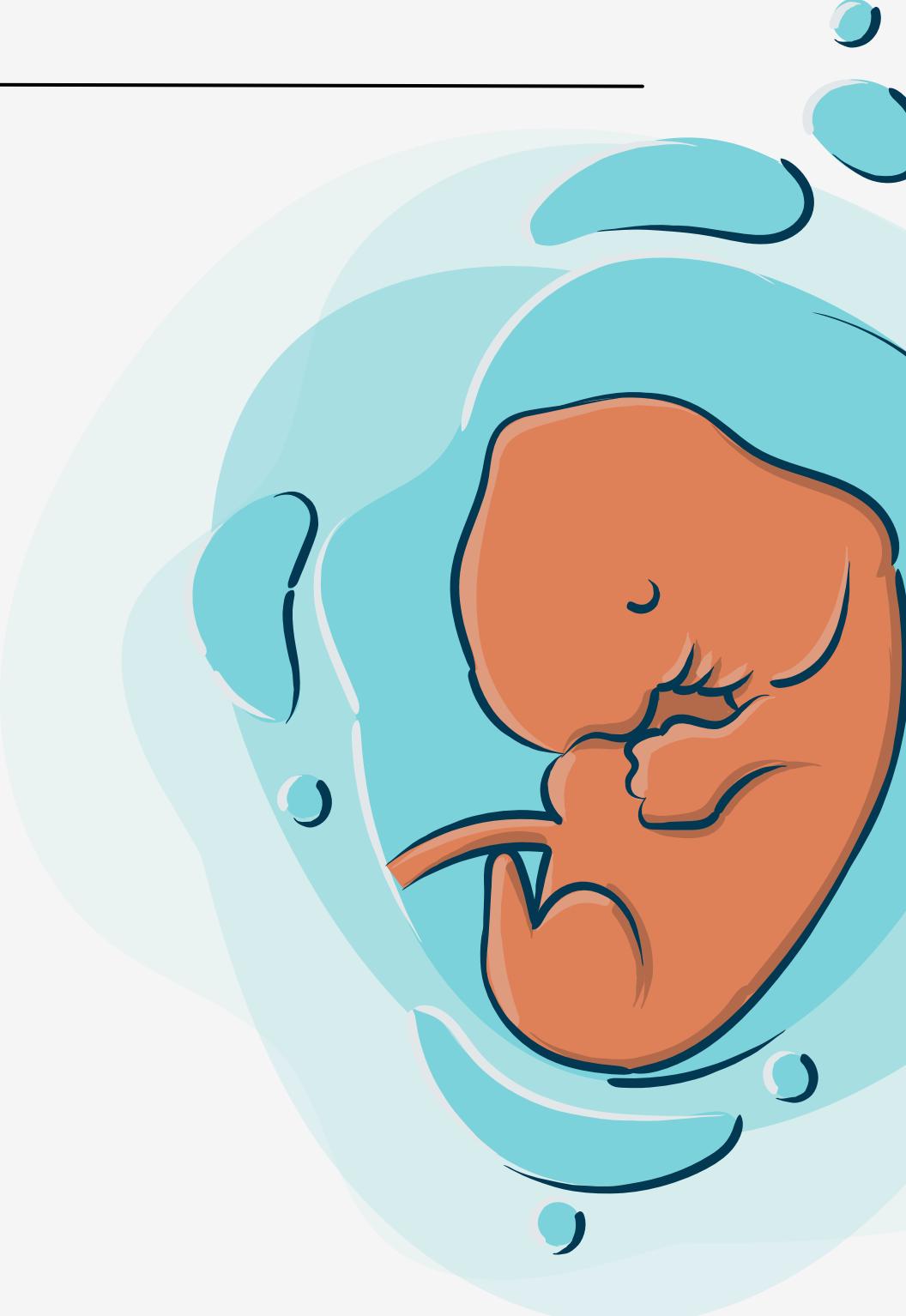
Contenidos

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:

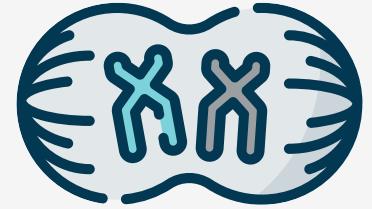
- Hallazgos dermatológicos inusuales
- Características atípicas en cabello
- Anormalidades en las extremidades





2

Antecedentes



Antecedentes prenatales

- Madre 26 años, G3P2
- Padres de centroamérica, sin consanguinidad 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.

1 DDV

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

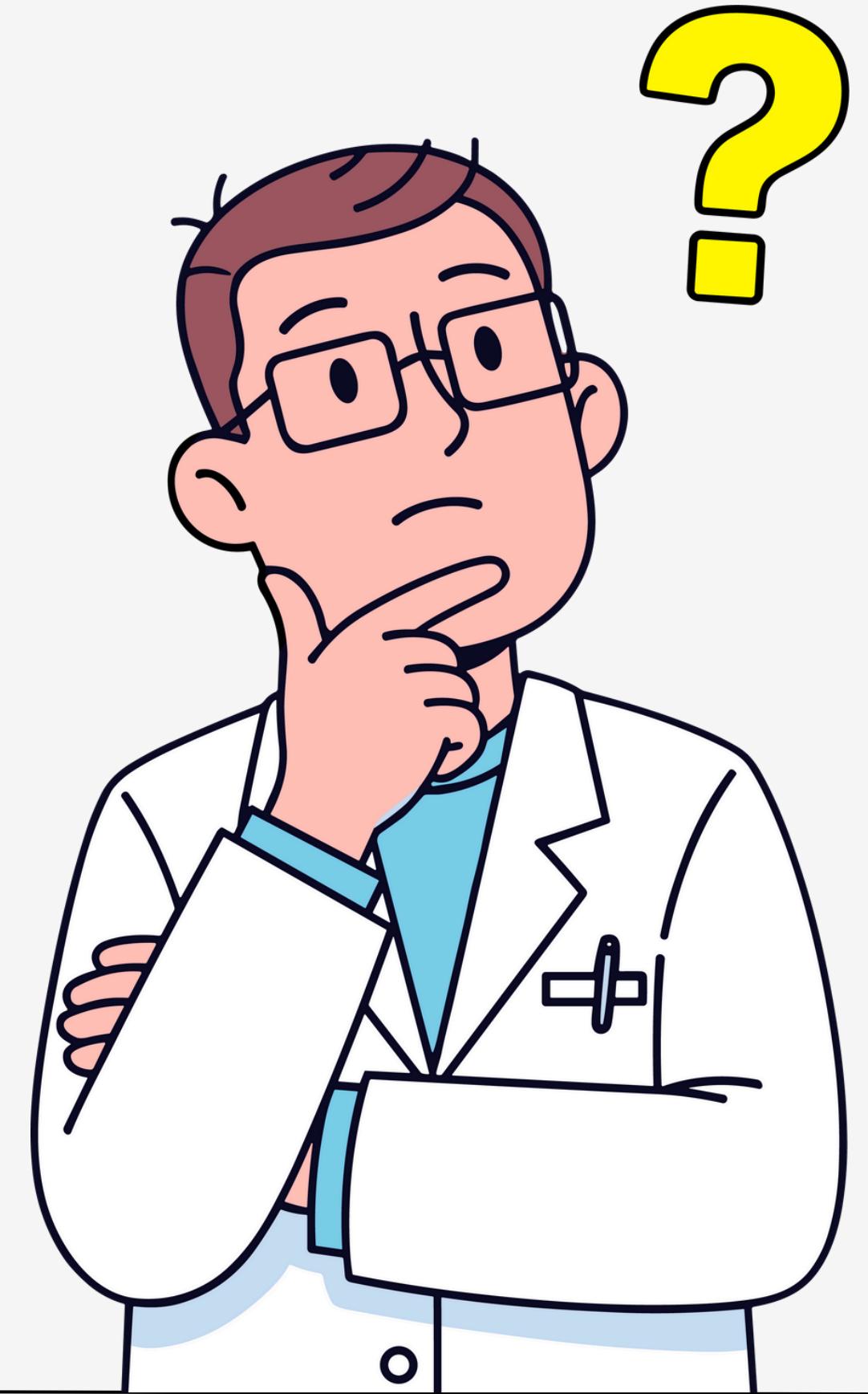
5 – 15 DDV



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



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



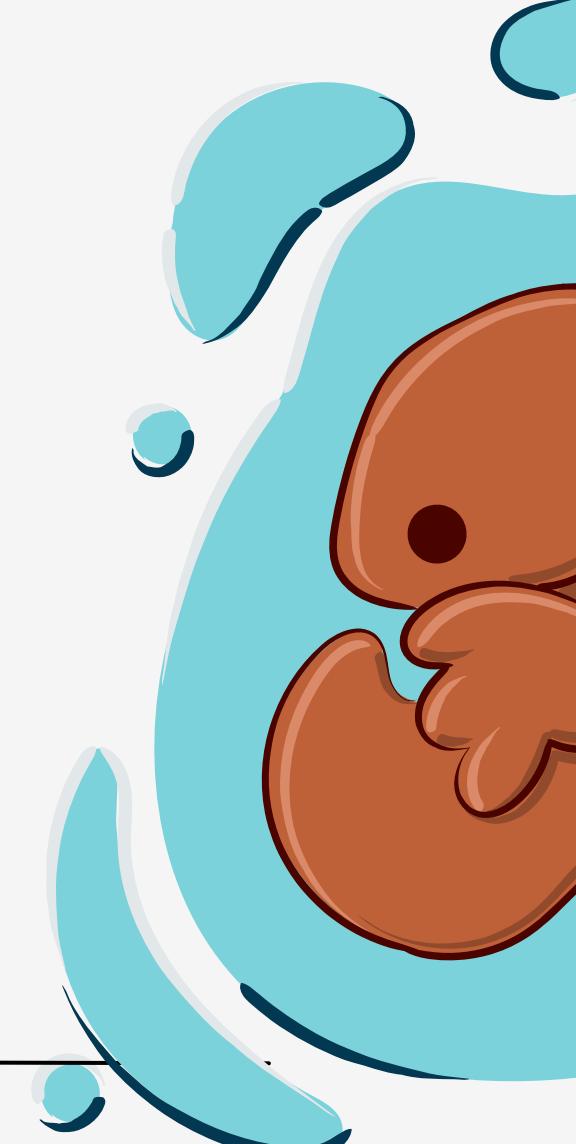
4

Diagnóstico Diferencial



1 Piel prematura inmadura

3 Ictiosis congénita



2 Candidiasis congénita

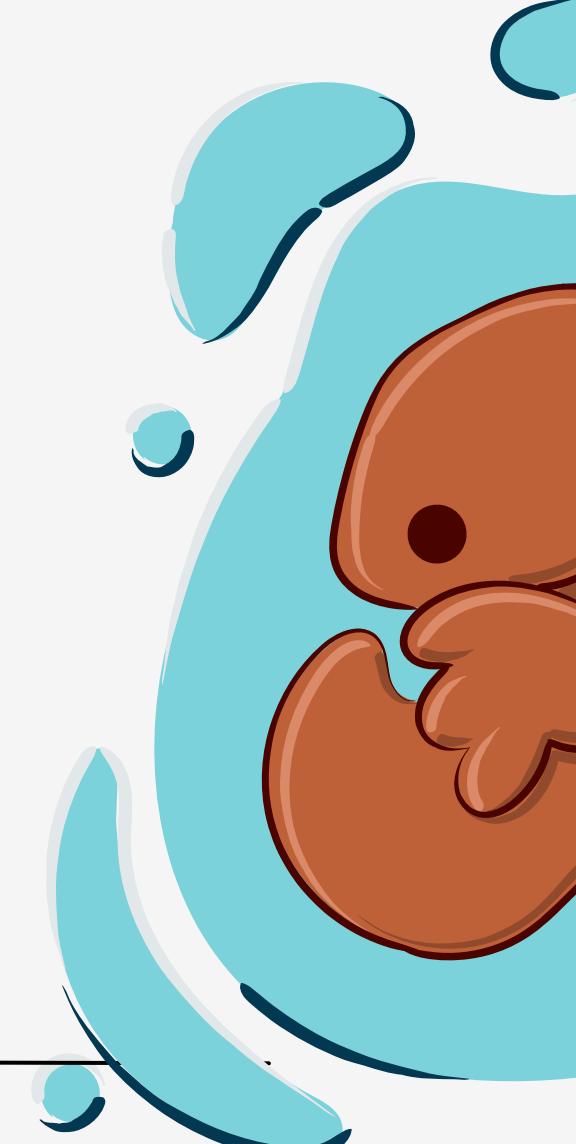
4 Condición genética



1 Piel prematura inmadura



3 Ictiosis congénita



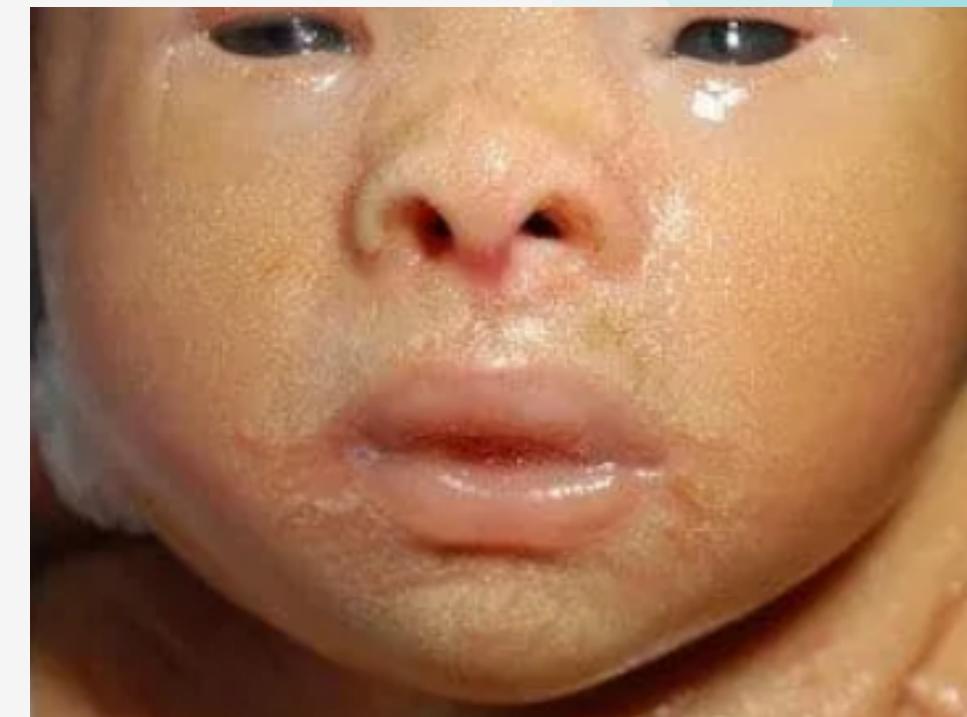
2 Candidiasis congénita

4 Condición genética

Ictiosis Congénita (ARCI)

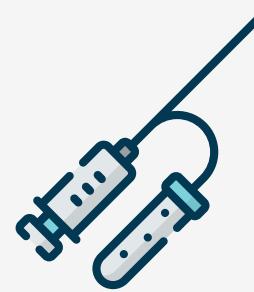
RNPT nacen con una “membrana de colodión”

- 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

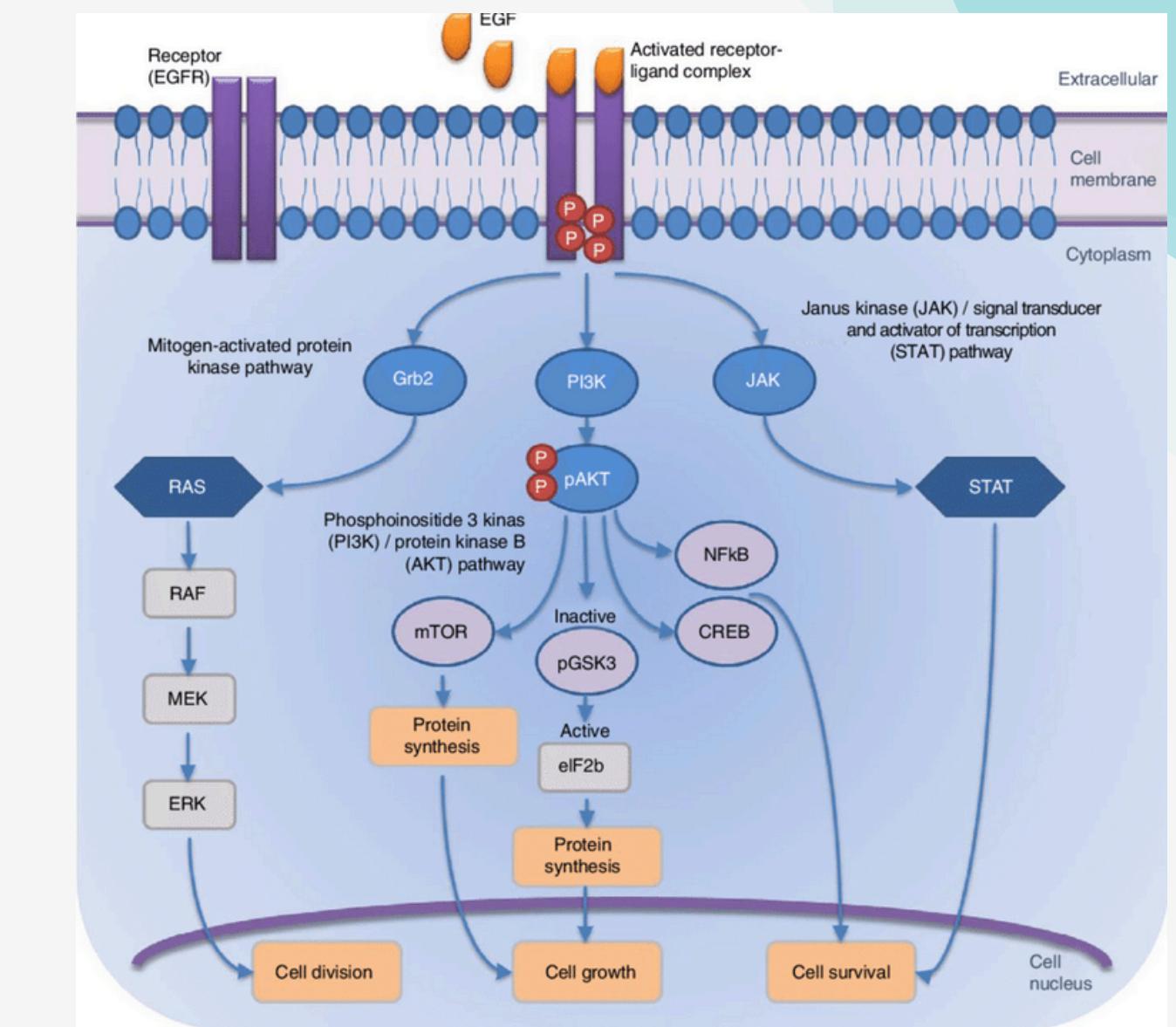
Diagnóstico confirmado



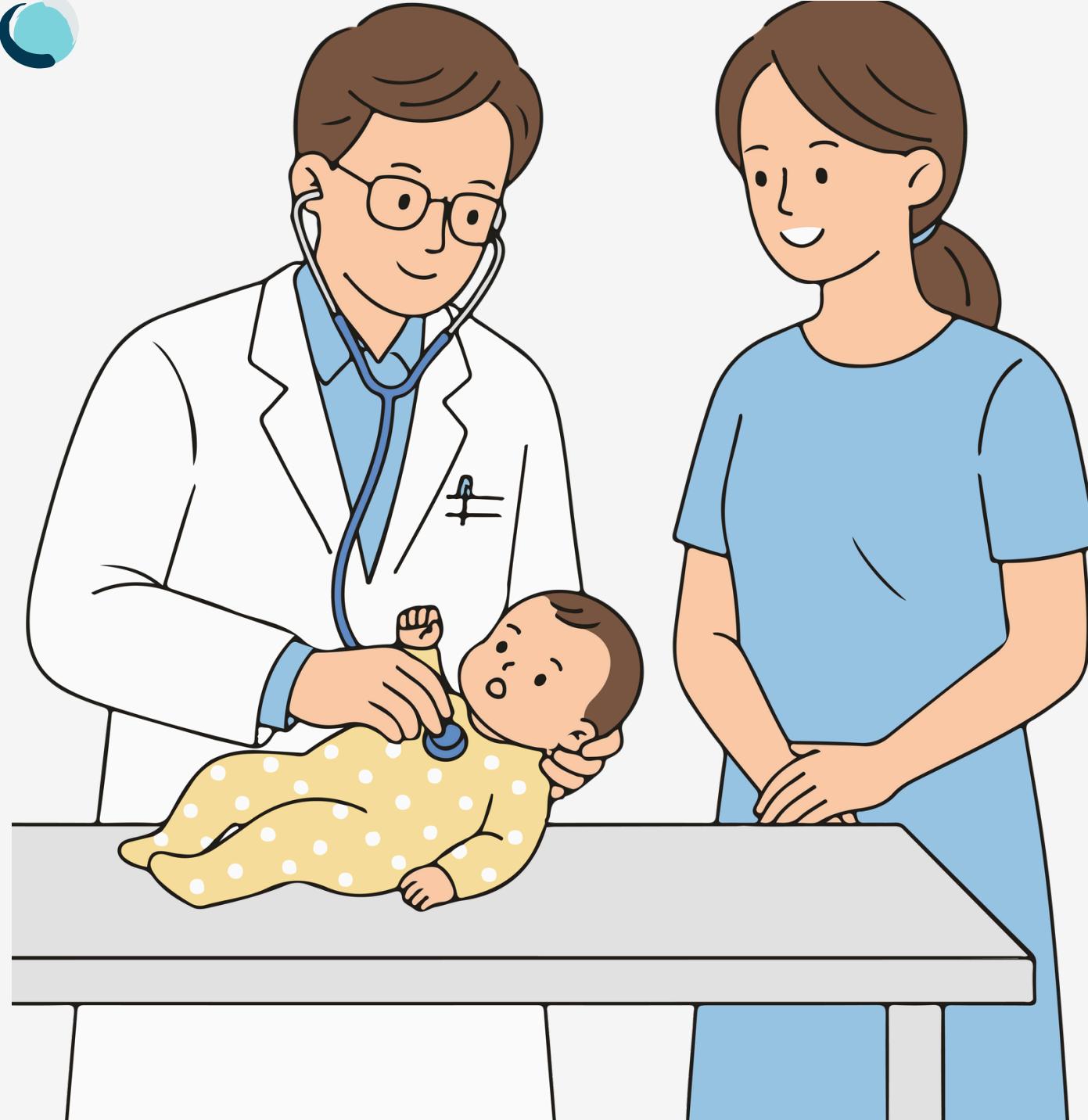
- Enfermedad inflamatoria de la piel y del intestino relacionada con EGFR autosómica recesiva

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

- Gen homocigoto, cromosoma 7
- EGFR permite los procesos responsables de la sobrevida, 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



(S/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 “descascarán”



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

Evolución por planes

- FEN: Aumento de aporte de liquidos (hasta 260 ml/kg/día) por persistencia alteraciones electroliticas
- INFECCIOSO: Terapias antibióticas y antimicoticas 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

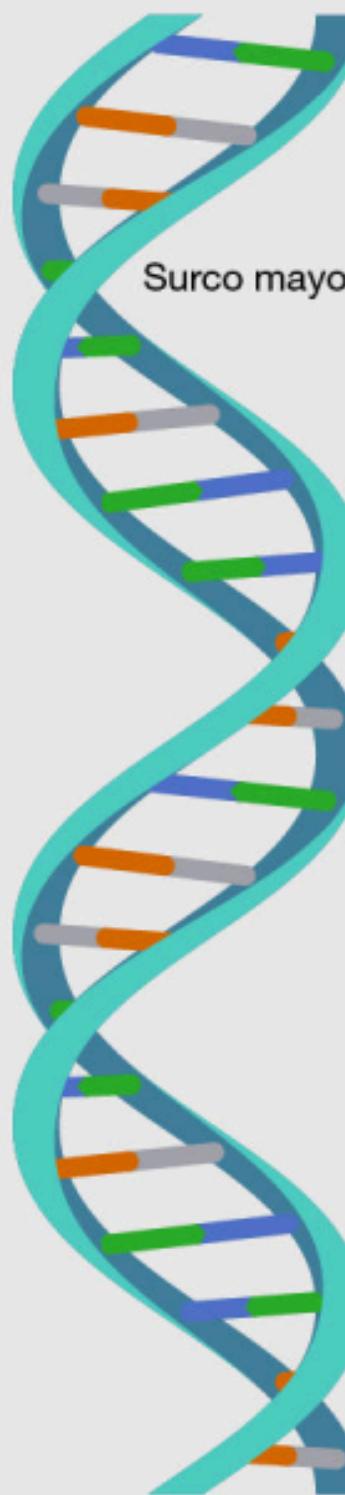
Finalmente **fallece** por falla multiorgánica en su 6ta semana de vida



6

Genética

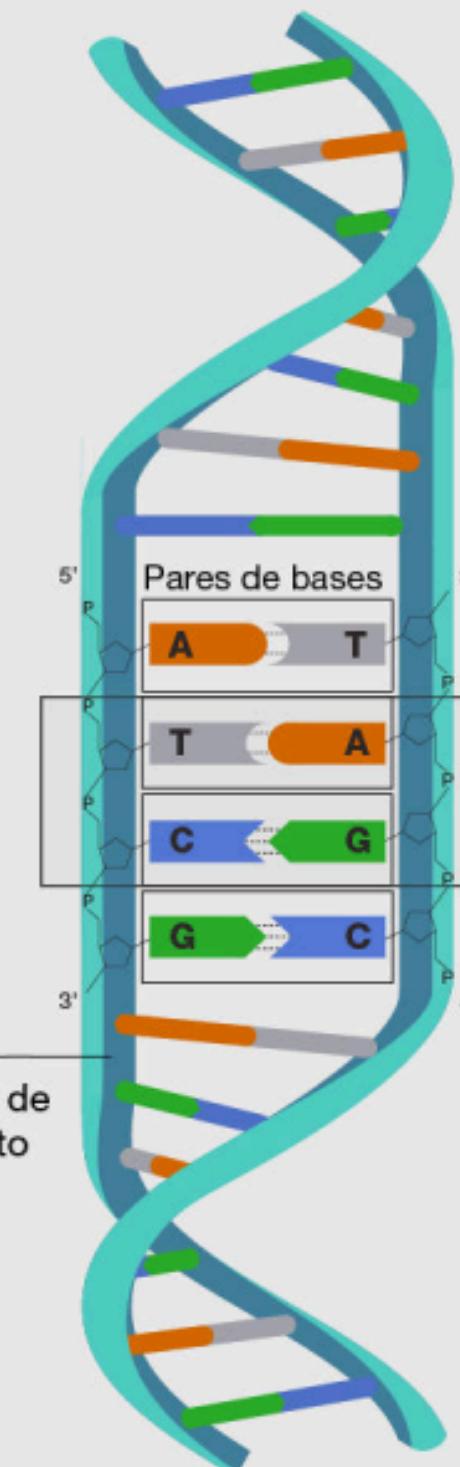
Ácido desoxirribonucleico (ADN)



Surco mayo

Surco mem

Estructura fundamental azúcar-fosfa



Pares de

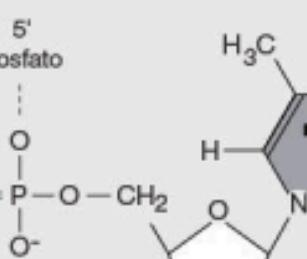
the bases

3

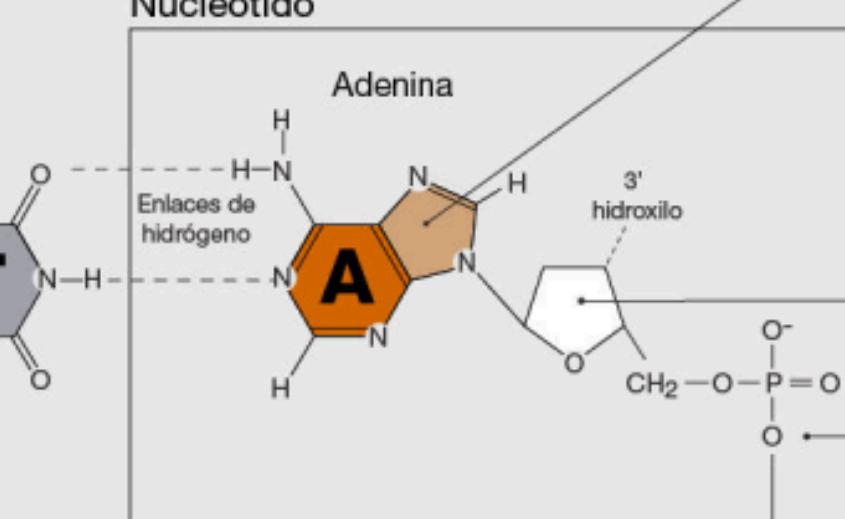
1



Tim



Nucleóticos



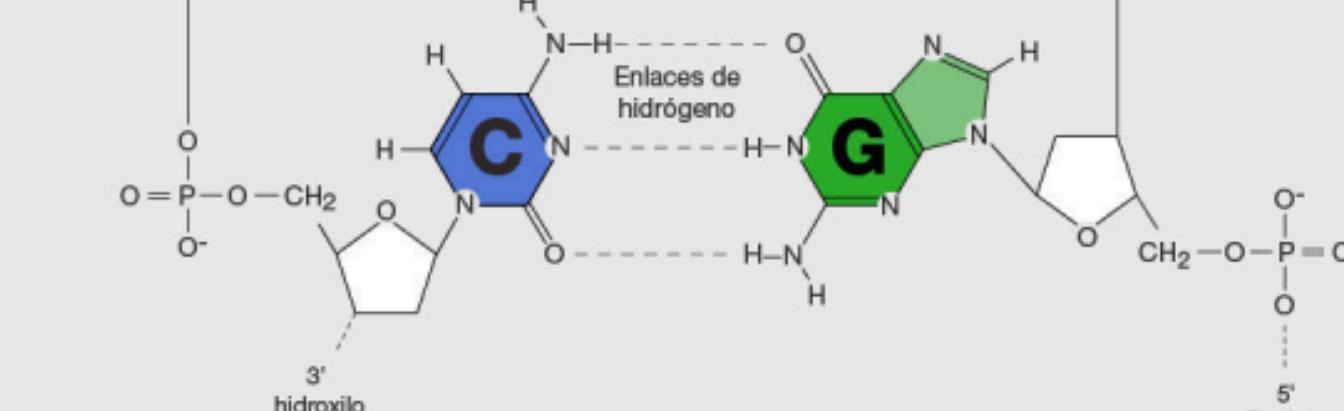
Base
nitrogenada

- Azúcar

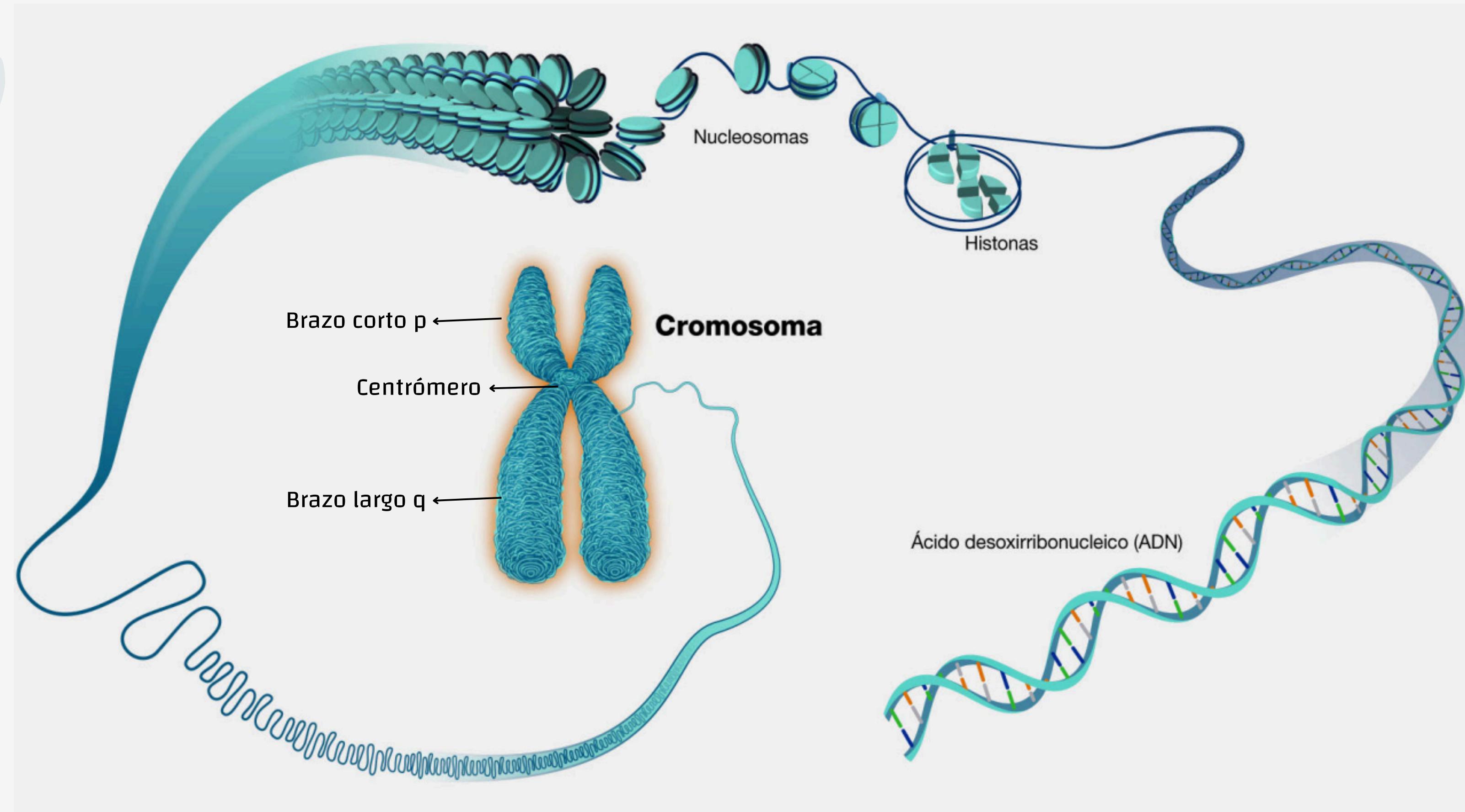
- Grupo fosfat

Cit

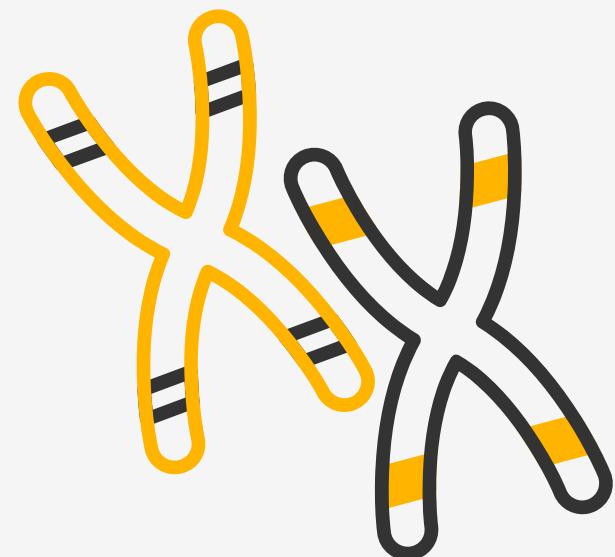
Guar

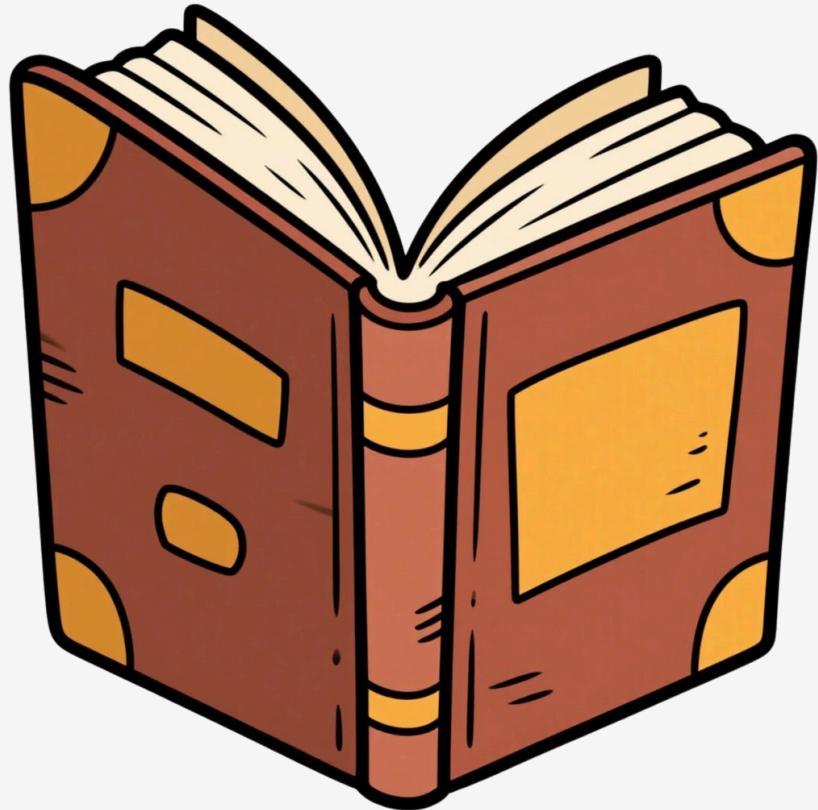


5'
Fosfa



- 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