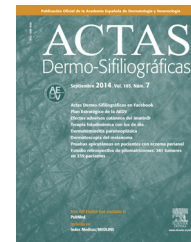




# ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at  
[www.actasdermo.org](http://www.actasdermo.org)



## ORIGINAL

# Manifestaciones otológicas en los niños con ictiosis congénitas autosómicas recesivas



A. Martín-Santiago<sup>a,\*</sup>, M. Rodríguez-Pascual<sup>b</sup>, N. Knöpfel<sup>a</sup> y Á. Hernández-Martín<sup>c</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

<sup>b</sup> Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

<sup>c</sup> Servicio de Dermatología, Hospital Infantil Universitario Niño Jesús, Madrid, España

Recibido el 13 de abril de 2015; aceptado el 22 de junio de 2015

Disponible en Internet el 21 de julio de 2015

### PALABRAS CLAVE

Ictiosis;  
Hipoacusia;  
Sordera;  
Otológicas;  
Otorrinolaringología

### Resumen

**Introducción:** Las complicaciones otológicas asociadas a las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) no sindrómicas, apenas han sido estudiadas en la literatura.

**Objetivo:** Conocer la frecuencia y el tipo de manifestaciones otológicas de los pacientes diagnosticados de ICAR, actualmente en seguimiento en la unidad de dermatología pediátrica de nuestro hospital.

**Material y método:** Se estudió de forma prospectiva la presencia de los siguientes parámetros: dolor, prurito ótico, acúfenos, otitis, tapón de cerumen, acúmulo de restos epiteliales y sordera. Se recogió en la anamnesis las medidas de higiene diaria, tratamientos tópicos o intervenciones médico-quirúrgicas requeridas y la periodicidad con la que los pacientes habían consultado a un especialista de otorrinolaringología (ORL). En todos los casos se realizaron otoscopia y pruebas auditivas.

**Resultados:** Se estudiaron 10 pacientes, 2 con fenotipo de bebé colodión autorresolutivo y 8 con ictiosis. Un 100% (8/8) de los pacientes con ictiosis referían algún síntoma o signo en la anamnesis, en el 75% (6/8) se observaron anomalías en la exploración del conducto auditivo externo y en el 25% (2/8) se objetivó sordera de conducción, que en un caso se consiguió revertir. Nuestro trabajo está limitado por el escaso número de pacientes, todos menores de 19 años.

**Conclusiones:** Es fundamental la participación conjunta del dermatólogo y del especialista de ORL en el manejo de los pacientes con ictiosis para establecer las mejores medidas terapéuticas y preventivas. Se precisan más estudios que determinen la frecuencia de la afectación otológica, su repercusión en la calidad de vida y la periodicidad mínima idónea de visitas al especialista de ORL.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. y AEDV. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [anahsd@telefonica.net](mailto:anahsd@telefonica.net) (A. Martín-Santiago).

**KEYWORDS**

Ichthyosis;  
Hearing loss;  
Deafness;  
Otological;  
Ear, nose and throat

**Otologic Manifestations of Autosomal Recessive Congenital Ichthyosis in Children****Abstract**

*Background:* Few studies have investigated ear involvement in nonsyndromic autosomal recessive congenital ichthyosis (ARCI).

*Objectives:* To assess the type and frequency of otologic manifestations of ARCI in patients under follow-up at the pediatric dermatology department of our hospital.

*Materials and methods:* We prospectively studied the presence of ear pain, ear itching, tinnitus, otitis, cerumen impaction, accumulation of epithelial debris, and hearing loss. Daily hygiene measures, topical treatments, medical-surgical interventions, and frequency of visits to an ear, nose, and throat (ENT) specialist were noted in the patients' medical records. Ear examination and hearing tests were performed in all cases.

*Results:* Ten patients were studied: 2 had a self-healing collodion baby phenotype and 8 had ichthyosis. There was mention of otologic manifestations in the records of all 8 patients with ichthyosis (100%); 6 of these patients (75%) had abnormalities in the external auditory canal examination and 2 (25%) had conductive hearing loss. Our findings are limited by the small number of patients studied, all of whom were younger than 19 years.

*Conclusions:* The involvement of both dermatologists and ENT specialists in the management of patients with ichthyosis is crucial to ensure the application of the best therapeutic and preventive measures. More studies are needed to assess the prevalence and impact on quality of life of ear involvement in patients with ichthyosis and to determine the optimal interval between ENT visits for these patients.

© 2015 Elsevier España, S.L.U. and AEDV. All rights reserved.

**Introducción**

Las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR) no sindrómicas son trastornos de la queratinización hereditarios, poco prevalentes, en los que además de la afectación cutánea pueden aparecer intolerancia al calor, prurito, retraso del crecimiento, alteraciones oculares, auditivas y problemas de relación social<sup>1,2</sup>. La clínica y las complicaciones otológicas apenas han sido estudiadas en la literatura<sup>3,4</sup>.

**Objetivos**

Conocer la frecuencia y el tipo de manifestaciones otológicas de los pacientes diagnosticados de ICAR, actualmente en seguimiento en la Unidad de Dermatología Pediátrica del Hospital Universitario Son Espases.

**Métodos**

Se estudió de forma prospectiva la presencia de los siguientes parámetros: dolor, prurito ótico, acúfenos, otitis, tapón de cerumen, acúmulo de restos epiteliales y sordera. Se recogió en la anamnesis las medidas de higiene diaria, tratamientos tópicos o intervenciones médico-quirúrgicas requeridas y la periodicidad con la que los pacientes habían consultado a un especialista de otorrinolaringología (ORL). En todos los casos se realizó otoscopia y pruebas de audición tipo audiometría tonal liminar (ATL), audiometría con

refuerzo visual (ARV) o audiograma de productos de distorsión (DPgrama). Se calcularon los valores en decibelios (dB) de la audición de cada oído por separado y la cuantificación binaural empleando la fórmula de la PTA (promedio de la audición en las frecuencias del habla), que es la que se utiliza en niños y la recomendada por el Bureau International d'Audiophonologie (BIAP). En los niños que por la edad no pueden hacer audiometría convencional, las estimaciones derivadas de pruebas objetivas (DPgrama) y conductuales (ARV), se consideran como mejores de 30 dB (aunque la audición real podría ser mejor) cuando se evidencia que hay audición funcional.

**Resultados**

Se exploraron por el mismo otorrinolaringólogo 10 pacientes. Se trataba de 8 niños y 2 niñas, entre 11 meses y 18 años de edad. El defecto molecular subyacente se había identificado en los 2 pacientes con fenotipo de bebé colodión autorresolutivo (TGM1 y ALOX12B) y únicamente en 2/8 pacientes con clínica cutánea de ictiosis (ALOXE3 y TGM1) (tablas 1 y 2). La anamnesis detallada y la exploración realizada por el especialista de ORL no reveló sintomatología otológica ni sordera en ninguno de los 2 casos de bebé colodión autorresolutivo con mínimas manifestaciones dermatológicas en la actualidad, si bien uno de ellos presentaba retracción timpánica. De los restantes 8 niños con descamación generalizada todos presentaron algún síntoma otológico: 8/8 historia de tapones de cerumen, 6/8 acúmulo

**Tabla 1** Manifestaciones otológicas de los pacientes con ictiosis congénita autosómica recesiva no sindrómica

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5	Caso 6	Caso 7	Caso 8
Estudio molecular	Mutación <i>de novo</i> no descrita previamente en GEN ALOXE 3	No halladas mutaciones TGM1, CYP4F22, NIPAL4, ALOXE3, ALOX12B, STS	No halladas mutaciones TGM1, CYP4F22, NIPAL4, ALOXE3, ALOX12B, STS	Deleción en homocigosis en TGM 1	No halladas mutaciones TGM1, CYP4F22, NIPAL4, ALOXE3, ALOX12B, STS	No halladas mutaciones TGM1, CYP4F22, NIPAL4, ALOXE3, ALOX12B, STS	No halladas mutaciones TGM1, STS	No halladas mutaciones TGM1, STS
Sexo/edad actual	Mujer/13 años	Varón/18 años	Varón/12 años	Varón/5 años	Varón/6 años	Varón/10 años	Varón/6 años	Varón/17 años
Dolor/frecuencia	Ocasional con entrada de agua	No	No	No	Ocasional	No	No	Ocasional con entrada de agua
Prurito/frecuencia	No	Sí/mensual	Ocasional	Sí, frecuente	Sí/frecuente	No	No	No
Acúfenos/frecuencia	Ocasional	No	No	No	No	No	No	No
Otitis/frecuencia	No	No	No	No	Sí 3 al año	No	No	Sí/anual
Si otitis, tto.					Abs tópico y sistémico			Abs tópico
Si otitis, tto. profiláctico					Evitar entrada agua (tapones y gorro)			
Acúmulo restos epiteliales	Sí	Sí	Sí	Sí	Sí. Descamación pabellón	No	Sí	No
Tapón cerumen/frecuencia	Sí/bimensual	Sí/2 semanas	Sí/anual	Sí/anual	Sí/variable	Sí/variable	Sí/variable	Sí/variable
Si tapón, tto. profiláctico	No	No	No	No	No	No	No	No
Hipoacusia	No	No	No	?	? (en casa se hace repetir)	No	No	No
Tto. tópico habitual	No	No	No	No	No	No	No	No
Higiene diaria	No habitual	No habitual	Bastoncitos óticos	Limpieza restos descamación «externos»	No habitual	No habitual	No habitual	No habitual

Tabla 1 (Continuación)

	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5	Caso 6	Caso 7	Caso 8
Otoscopia	CAE descamativos (++) tímpanos normales	CAE descamativos (+), tímpanos normales	CAE descamativos (++) cerumen, tímpanos normales	CAE ocupados tapones, no se visualizan tímpanos	CAE libres, tímpanos retraídos	Sin hallazgos patológicos	Sin hallazgos patológicos	CAE ocupados por cerumen y restos epiteliales
Audiometría	Normooyente (ATL)	Normooyente (ATL)	Normooyente (ATL)	Hipoacusia conductiva más acusada en OD (ATL)	Hipoacusia conductiva OI (ATL)	Normooyente (ATL)	Normooyente (ATL)	Normooyente (ATL)
Audiometría (en dBs)	OD: 11; OI: 9; Bi: 10	OD: 12,5; OI: 14; Bi: 13,5	OD: 15; OI: 12; Bi: 13	<i>Inicial:</i> OD: 40; OI: 30; Bi: 33; <i>Final:</i> OD: 10; OI: 10; Bi: 10	OD: 12,5; OI: 41; Bi: 21	OD: 8; OI: 12; Bi: 9	OD: 14; OI: 10; Bi: 11	OD: 12,5; OI: 10; Bi: 11
Periodicidad visitas ORL	No	Actualmente no	Anual	Periódica variable	Cada 4 meses	No	No	No
Notas a destacar	Tratamiento sistémico con acitretino desde los 9 años	Tratamiento sistémico con acitretino desde los 11 años. Epistaxis		Recuperación auditiva tras limpieza CAE	Pendiente completar estudio auditivo. Duplicación congénita falange distal pulgar I	Hermano del caso 5		Amigdalitis de repetición

Abs: antibióticos; ATL: audiometría tonal liminar; Bi: binaural; CAE: conducto auditivo externo; dBs: decibelios; OD: oído derecho; OI: oído izquierdo; Tto/tto.: tratamiento.

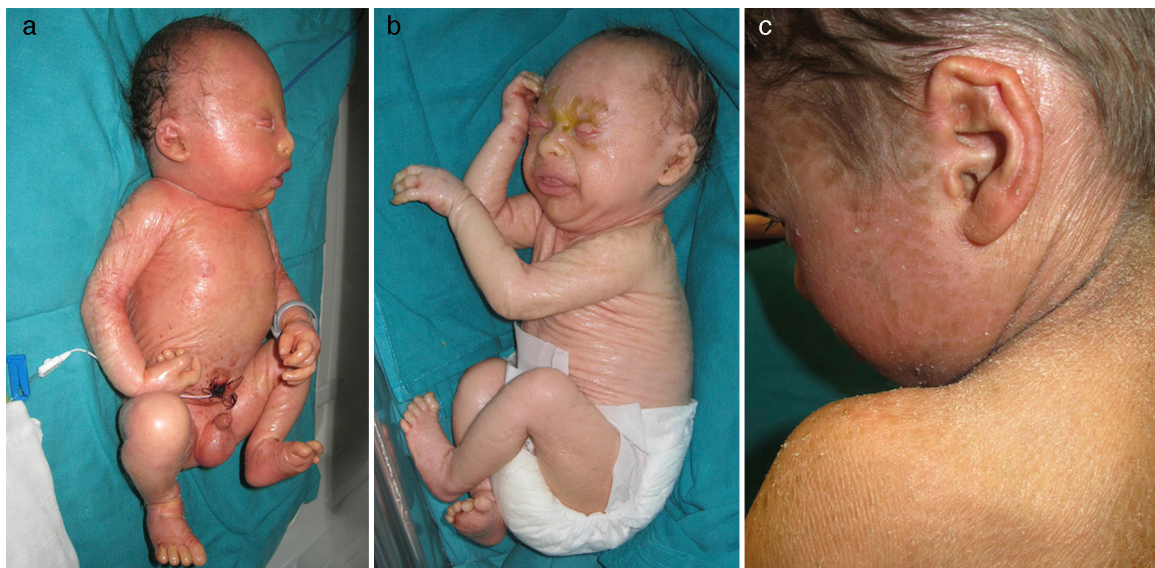
**Tabla 2** Manifestaciones otológicas de los bebés colodión autorresolutivos

	Caso 9	Caso 10
Estudio molecular	Dos mutaciones en heterocigosis en el gen TGM1	Mutación no descrita en homocigosis en el gen ALOX12B. No halladas mutaciones TGM1, CYP4F22, NIPAL4, ALOXE3, ALOX12B, STS, ABCA12 y PNPLA1
Sexo/edad actual	Varón/11 meses	Mujer/2 años
Dolor/frecuencia	No	No
Prurito/frecuencia	No	No
Acúfenos/frecuencia	No	?
Otitis/frecuencia	?	No
Si otitis, tto.		
Si otitis, tto. profiláctico		
Acúmulo restos epiteliales	No	No
Tapón cerumen/frecuencia	No	No
Si tapón, tto. profiláctico		
Hipoacusia	No (ámbito familiar)	No
Tto. tópico habitual	No	No
Higiene diaria	No habitual	No habitual
Otoscopia	Sin hallazgos patológicos	CAE libres, tímpanos retraídos
Audiometría	Normooyente (DPgrama, ARV)	Normooyente (ARV)
Audiometría (en dBs)	Umbrales < 30	Umbrales < 30
Periodicidad visitas ORL	No	No
Notas a destacar	Bebé colodión autorresolutivo. Xerosis, aumento líneas palmoplantares, <i>peeling</i> acral	Bebé colodión autorresolutivo. Persiste xerosis, aumento líneas palmoplantares

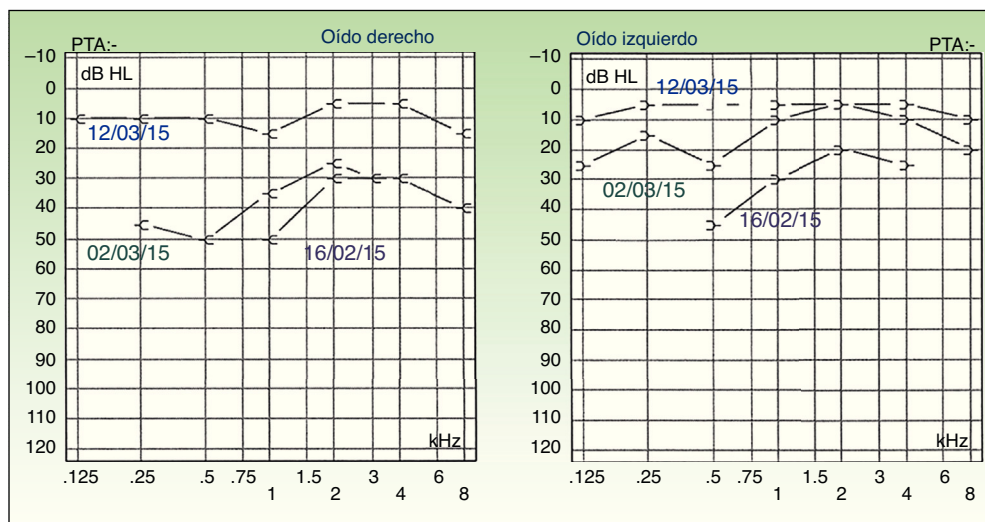
ARV: audiometría con refuerzo visual; dBs: decibelios; Dpgrama: audiograma de productos de distorsión; ORL: otorrinolaringólogo; Tto/tto.: tratamiento.

de restos epiteliales, 3/8 prurito ótico, 3/8 referían dolor de oídos ocasional, 2/8 antecedentes de otitis y 1/8 acúfenos. Ninguno de los 8 niños utilizaba a diario productos tópicos en el oído, solo 2/8 limpiaban diariamente el conducto auditivo externo (CAE) mediante un bastoncillo y 2/8 recibían tratamiento sistémico con acitretino desde hacía algunos años. La exploración del CAE de estos 8 pacientes evidenció en 2/8

cerumen y restos epiteliales que impedían visualizar el tímpano, en 3/8 descamación acompañada o no de cerumen con tímpanos normales, en 1/8 tímpano retraído y en 2/8 ausencia de hallazgos patológicos. El estudio de audición mostró sordera de conducción en 2/8 casos. Los cuidados otológicos, la limpieza paulatina y la desobstrucción de los CAE consiguieron la recuperación de la audición en un paciente



**Figura 1** Caso 4: a) Fenotipo bebe colodión a las 24 h de vida; b) Ectropión marcado a las 3 semanas de edad, y c) Fenotipo ictiosis laminar a los 4 años de vida.



**Figura 2** Caso 4: Estudio audiometría: hipoacusia basal y reversión de la misma tras extracción progresiva de cerumen y restos epiteliales que obstruían los CAEs.

(caso 4 tabla 1, figs. 1 y 2). De los 10 casos estudiados, únicamente 3 niños habían sido visitados previamente de forma periódica, al menos una vez al año, por un especialista de ORL.

## Discusión

Faltan estudios que evalúen el tipo y la gravedad del compromiso auditivo que presentan los pacientes con ICAR. Huang et al. publicaron en 2014 los resultados de encuestas realizadas a 135 pacientes con diversas formas de ictiosis no sindrómicas a través de la página web de la *Foundation for Ichthyosis and Related Skin Types*. Los resultados revelaron que el 80% refería prurito ótico, el 66% refería compromiso auditivo, el 29% sufría dolor de oído, el 28% tenía pruebas de audición alteradas y el 16% utilizaba audífonos. Estas manifestaciones fueron más frecuentes en adultos (77% en > 18 años) que en los menores de 18 años (53%)<sup>4</sup>.

Nuestro trabajo está limitado por el escaso número de pacientes, todos menores de 19 años. Sin embargo, el hecho de que sea prospectivo y que todos los casos hayan sido evaluados por el mismo ORL proporcionan fiabilidad al mismo. En nuestro estudio un 100% de los pacientes con ictiosis referían algún síntoma o signo en la anamnesis, en el 75% se observaron anomalías en la exploración del CAE y en el 25% se objetivó sordera de conducción, que en un caso se consiguió revertir gracias a los cuidados que se le proporcionaron.

Hernández-Martín et al. realizaron en 2014 una encuesta entre los miembros de la Asociación Española de Ictiosis para conocer la especialidad y nombre de los facultativos que visitaban a los pacientes afectados de ictiosis. Este estudio puso de manifiesto que la mayoría de estos pacientes son tratados por médicos con poca experiencia en ictiosis y no son atendidos regularmente por equipos multidisciplinares<sup>5</sup>.

Es necesario implicar a los especialistas de ORL en el manejo de las manifestaciones otológicas asociadas a las ictiosis y de sus posibles complicaciones<sup>6-8</sup>. Es fundamental la participación conjunta del dermatólogo y otorrinolaringólogo en el manejo de estos pacientes para establecer las

mejores medidas terapéuticas y preventivas (cuidados de higiene diaria, productos tópicos más adecuados). Se precisan más estudios que determinen la frecuencia de la afectación otológica, su repercusión en la calidad de vida<sup>9,10</sup> y la periodicidad mínima idónea de visitas al especialista de ORL.

## Responsabilidades éticas

**Protección de personas y animales.** Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

**Confidencialidad de los datos.** Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

**Derecho a la privacidad y consentimiento informado.** Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Bibliografía

1. Traupe H, Fischer J, Oji V. Nonsyndromic types of ichthyoses - an update. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2014;12:109-21.
2. Hernández-Martín A, Aranegui B, Martín-Santiago A, García-Doval I. A systematic review of clinical trials of treatments for the congenital ichthyoses, excluding ichthyosis vulgaris. *J Am Acad Dermatol.* 2013;69:544-9.
3. Díaz LZ, Browning JC, Smidt AC, Rizzo WB, Levy ML. Complications of ichthyosis beyond the skin. *Dermatol Ther.* 2013;26:39-45.
4. Huang JT, Mallon K, Hamill S, Ohlms LA, Liang MG. Frequency of ear symptoms and hearing loss in ichthyosis: A pilot survey study. *Pediatr Dermatol.* 2014;31:276-80.

5. Hernández-Martín A, Dávila-Seijo P, Soria de Francisco JM, Arroyo-Manzanal MI, García-Doval I. Fragmented health care delivery in ichthyosis [Article in English, Spanish]. *Actas Dermosifiliogr*. 2015, pii: S0001-7310(14)00508-0. [Epub ahead of print].
6. Bartolomé M, Torrelo A, Molina E, Zambrano A. Cholesteatoma in a child with congenital ichthyosiform erythroderma. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 1999;49:77–80.
7. Emmett SD, Francis HW. Bilateral hearing loss is associated with decreased nonverbal intelligence in US children aged 6 to 16 years. *Laryngoscope*. 2014;124:2176–81.
8. Holstrum WJ, Gaffney M, Gravel JS, Oyler RF, Ross DS. Early intervention for children with unilateral and mild bilateral degrees of hearing loss. *Trends Amplif*. 2008;12:35–41.
9. Dreyfus I, Bourrat E, Maruani A, Bessis D, Chiaverini C, Vabres P, et al. Factors associated with impaired quality of life in adult patients suffering from ichthyosis. *Acta Derm Venereol*. 2014;94:344–6.
10. Dreyfus I, Taieb C, Barbarot S, Maza A, Galera I, Bourrat E, et al. IqoL-32: A new ichthyosis-specific measure of quality of life. *J Am Acad Dermatol*. 2013;69:82–7.