



---

## RELATO DE CASO

---

### *Feto arlequim*

#### *Harlequin fetus*

José R. F. Laranjeira<sup>1</sup>, Jefferson L. S. Macedo<sup>1</sup>, Jean N. L. Costa<sup>1</sup>,  
Maria de Fátima D.C. Marques<sup>2</sup>, Maria Áurea M. Valença<sup>3</sup>

#### Resumo

Os autores apresentam um relato de caso e revisão da literatura sobre a forma mais severa da ictiose congênita (*feto arlequim*). Trata-se de uma anomalia hereditária da pele, caracterizada por distúrbio da queratinização que envolve toda a superfície corporal.

*J. pediatr. (Rio J.). 1996; 72(3):184-186: anormalidade de queratinização, feto arlequim, ictiose lamelar.*

#### Abstract

The authors show a typical case of harlequin fetus. After a description of the gross features found in a male newborn, several aspects concerning genetics, physiopathology, diagnosis, treatment and prognosis are discussed.

*J. pediatr. (Rio J.). 1996; 72(3):184-186: keratinization abnormalities, lamellar ichthyosis, harlequin fetus.*

#### Introdução

A ictiose lamelar/eritrodermia ictriosiforme não bolhosa é descrita classicamente como uma desordem autosômica recessiva com incidência de 1:300.000 nascimentos e proporção de sexo de 1:1. Esse termo vem do grego "*ichthys*" e significa peixe, sendo utilizado devido ao aspecto escamoso da pele dos doentes. Na sua forma mais severa, a pele apresenta-se com placas córneas espessas em formas geométricas, separadas por fissuras, caracterizando o "*feto arlequim*" (as placas lembram o padrão diamante dos trajes de Arlequim - personagem da antiga comédia italiana de traje multicolor em losango). O primeiro caso foi descrito em 1750 pelo Reverendo Oliver Hart, pastor da igreja Batista em Charleston, Carolina do Sul, nos Estados Unidos<sup>1-4</sup>.

No feto arlequim, o espessamento acentuado da pele leva a um desenvolvimento anormal do pavilhão auricular, do nariz, dos olhos e da boca, com ectrópio (eversão das pálpebras) e eclábio (eversão dos lábios) severos, além de provocar deformidades em flexão dos membros e gangrena digital<sup>3,5-7</sup>. Algumas descrições enfatizam anormalidades no timo e tireóide. Essa associação é interessante porque essas estruturas têm origem ectodérmica<sup>1,5</sup>.

Essas crianças são natimortas ou geralmente morrem durante o período neonatal de sepse, pneumonia, restrição da mecânica ventilatória ou distúrbio hidroeletrólítico<sup>2,6,8</sup>.

O objetivo do trabalho foi relatar caso de criança com a forma mais severa de Ictiose Lamelar, doença de evolução e fisiopatologia ainda obscuras e prognóstico sombrio.

#### Relato de caso

Recém-nascido do sexo masculino, com 2400g, idade gestacional de 35 semanas e 3 dias, nascido de parto normal em boas condições cardiorrespiratórias. Eliminou mecônio e urinou.

O parto ocorreu no município de Barreiras-BA, sendo o RN transferido para a Unidade de Neonatologia do HFA=DF com 40 horas de vida.

---

1. Médicos Residentes.

2. Médica Staff da Unidade de Neonatologia do Hospital das Forças Armadas (HFA), Brasília, DF.

3. Chefe da Unidade de Neonatologia do HFA-DF.

À admissão, a criança encontrava-se em mau estado geral, gemente, desidratada, descamação universal da pele, com extensas fissuras e limitação de movimentos musculares pela inelasticidade e exagerada espessura da pele. A boca era grande e mantinha-se sempre aberta com eclábio e sialorréia, enquanto a conjuntiva palpebral mostrava-se edemaciada com eversão (Figura 1). O pavilhão auricular era rudimentar. Observava-se edema em membros e necrose digital (Figura 2). Ao exame dos outros aparelhos e sistemas, observavam-se apenas roncões à ausculta pulmonar.

Quanto ao pré-natal, foram realizadas apenas 2 (duas) consultas no interior da Bahia. A mãe não realizou ultrasonografia ou qualquer outro exame laboratorial. Quanto aos antecedentes familiares, a mãe (30 anos, do lar) e o pai (36 anos, agricultor) não apresentam consangüinidade, têm baixo nível sócio-econômico e não há relato de caso similar na família. O casal possui quatro filhos sadios (idades entre 3 e 9 anos), todos nascidos de parto normal com peso maior que 3000 g.

Realizou-se umidificação contínua do tegumento com soro fisiológico 0,9% e creme hidratante (Lanette®). O paciente recebeu dieta por gavagem com fórmula em incubadora. Não houve possibilidade de punção venosa devido à textura da pele. Evoluiu com piora da descamação, necrose de extremidades e infecção cutânea, indo a óbito no terceiro dia de vida por provável septicemia. Não foi realizada necrópsia.

**Figura 1** - Pavilhão auricular rudimentar com edema de membros e necrose digital

## Discussão

As doenças da cornificação (ictioses) compreendem alterações adquiridas ou herdadas caracterizadas por extrato córneo compacto e espesso com hiperkeratose.

Atualmente a fisiopatologia mais aceita na ictiose arlequim é a anormalidade no metabolismo lipídico dos ceratinócitos, especialmente das células granulares<sup>4,9,10</sup>.

Os grânulos lamelares são organelas especializadas, ricas em lipídios, presentes nas células granulares epidérmicas. Esses grânulos se fundem à superfície celular apical e descarregam seu conteúdo no espaço intercelular formando camadas lamelares. Foi demonstrado à microscopia eletrônica que os grânulos lamelares nos lactentes com Ictiose Arlequim estão ausentes ou defeituosos e nenhuma lamela intercelular lipídica pôde ser detectada. Alguns autores sugerem que esse defeito nos grânulos lamelares representa a base da retenção celular do extrato córneo e subsequente acúmulo de escama na ictiose arlequim<sup>9,10</sup>.

Observações através de microscopia óptica mostram uma intensa hiperkeratose, áreas de parakeratose, camada granulosa normal ou espessa, acantose branda e ceratina obstruindo o folículo piloso<sup>1,8</sup>.

Os fetos arlequim podem diferir entre si quanto a padrão histológico da pele, composição bioquímica da camada córnea e difração de raio X. Apesar disso, as características clínicas são similares em todos os casos<sup>11</sup>.

O diagnóstico do feto arlequim é clínico, e não há conclusões sobre anormalidades genéticas específicas, sendo mais provável que haja várias delas associadas. Existem relatos de consangüinidade<sup>2,3,7</sup>.

Essa doença pode ser diagnosticada no pré-natal através de três métodos:<sup>12,13</sup>

- ultra-sonografia no início do terceiro trimestre;
- ou análise do líquido amniótico obtido por amniocentese;
- ou biópsia da pele fetal entre 22ª e 24ª semanas de gestação, através de fetoscopia.

As anormalidades da ictiose arlequim à ultra-sonografia incluem protuberâncias císticas (ectrópio) nas órbitas, ausência de lábios normais (eclábio) e pele espessada sem hidropsia<sup>14</sup>. Nas amostras de líquido amniótico dos fetos com essa doença, são observados grupos de células queratinizadas que contêm grânulos anormais e gotículas de lipídios<sup>15,16</sup>. E na biópsia obtida por fetoscopia detecta-se hiperkeratose prematura em torno de folículos pilosos e dutos sudoríparos<sup>12</sup>.

O tratamento dessa forma grave de ictiose baseia-se em controle de temperatura, uso de hidratantes (água, glicerina, propilenoglicol, uréia, e sorbitol), ceratolíticos (álcalis, sais de lítio, uréia), fluidos parenterais, etretinato e controle de infecção<sup>1,8,17</sup>. O etretinato (vitamina A sintética), na posologia de 1 mg, 2 vezes ao dia, sistemicamente, normaliza o processo de diferenciação epidérmica, suprimindo a renovação celular, diminuindo assim o espessamento do extrato córneo, permitindo uma maior mobilidade<sup>17</sup>. Tem-se investigado o uso tópico do calcipotriol que é um análogo da vitamina D<sub>3</sub><sup>18</sup>. No tratamento cirúrgico do ectrópio tem-se usado auto-enxertos de pele do braço e da região retro-auricular<sup>13</sup>.

O recém-nascido deve ser isolado em incubadora na fase inicial da doença, pois a descamação da pele pode

favorecer a infecção secundária, tornando-se uma complicação de difícil controle. Trata-se geralmente de germe hospitalar com resistência à maioria dos antibióticos<sup>6,8,17</sup>.

Quanto ao prognóstico, a sobrevivência da criança será afetada por vários fatores, entre eles, o grau de prematuridade, outras anormalidades congênitas associadas e o tratamento instituído. Já há relatos de sobrevivência de até 3 anos de idade de criança com ictiose arlequim<sup>2,17</sup>. Nos casos de sobreviventes relatados na literatura, observou-se ganho de peso insuficiente para a idade (abaixo do 3º percentil), desenvolvimento motor retardado, surdez e complicações infecciosas.

O conhecimento dos aspectos genéticos da ictiose arlequim é de grande importância, pois o aconselhamento é fundamental para a orientação das famílias na tentativa de reduzir a incidência dessa doença incapacitante de tratamento e prognóstico limitados.

#### Referências bibliográficas

- Jorge MA, Rodrigues VC, Brunoni D, Gonzaga HFS. Ictiose lamelar e feto arlequim. *Pediatria Atual* 1995; 8: 48-50.
- Lawlor F. Harlequin baby: inheritance and prognosis. *Br J Dermatol* 1987; 117: 5628.
- Unamuno P, Pierola JM, Fernandez E, Roman C, Velasco JA. Harlequin fetus in four siblings. *Br J Dermatol* 1987; 116: 569-72.
- Willimas ML. The ichthyosis pathogenesis and prenatal diagnosis: a review of recent advances. *Pediatr Dermatol* 1993; 1: 1-24.
- França Neto J, Nocrato ALA. Feto de arlequim. *J Pediatr (Rio J)* 1978; 4: 251-2.
- Lawlor F. Progress of a harlequin fetus to nonbullos ichthyosiform erythroderma. *Pediatrics* 1998; 82: 870-73.
- Purohit M, Purohit NN, Garg O P. Harlequin fetus. *Indian Paediatr* 1978; 15: 255.
- Silva MR, Obadia I. Eritrodermia ictiosiforme congênita. *Ann Bras Dermatol* 1989; 64: 121-124.
- Dale BA, Kam E. Harlequin ichthyosis: variability in expression and hypothesis for disease mechanism. *Arch Dermatol* 1993; 129: 1471-77.
- Milner ME, O'Guin WM, Holbrook KA, Dale BA. Abnormal lamellar granules in harlequin ichthyosis. *J Invest Dermatol* 1992; 99: 824-9.
- Baden HP, Kubilus A, Rosenbaum K, Fletcher A. Keratinization in the harlequin fetus. *Arch Dermatol* 1982; 118: 14-18.
- Suzumori K, Kanzaki T. Prenatal diagnosis of harlequin ichthyosis by fetal skin biopsy: report of two cases. *Prenat Diagn* 1991; 11: 451-57.
- Uthoff D, Gorney M, Teichmann C. Cicatricial ectropion in ichthyosis: a novel approach to treatment. *Ophthal Plast Reconstr Surg* 1994; 10: 92-5.
- Mihalko M, Lindfors KK, Grix AW, Brant WE, McGahan J P. Prenatal sonographic diagnosis of harlequin ichthyosis. *AJR* 1989; 153: 827-828.
- Akiyama M, Kim DK, Main DM, Otto CE, Holbrook KA. Characteristic morphologic abnormality of harlequin ichthyosis detected in amniotic fluid cells. *J Invest Dermatol* 1994; 102: 210-3.
- Akiyama M, Holbrook KA. Analysis of skin-derived amniotic fluid cells in the second trimester: detection of severe genodermatoses expressed in the fetal period. *J Invest Dermatol* 1994; 103: 674-7.
- Lawlor F, Peiris S. Harlequin fetus successfully treated with etritinate. *Br J Dermatol* 1985; 112: 585.
- Lucker GP, Kerkhof PCV, Dijk MRV, Steijlen PM. Effect of topical calipotriol on congenital ichthyosis. *Br J Dermatol* 1994; 131: 546-50.

Endereço para correspondência:

Dr. José R. F. Laranjeira  
SHIS QI 09 Conj. 10 Casa 05  
CEP 71625-100 - Brasília - DF