

## Resultados del Estudio de Priorización de Incertidumbres Terapéuticas en Ictiosis Congénitas excluida la Vulgar

### *¿Hacia dónde debe dirigirse la investigación clínica de la Ictiosis?*

*Proyecto financiado por la Fundación de la Academia Española de Dermatología y Venereología (FAEDV) y el Fondo de Investigación de la Asociación Española de Ictiosis (FIASIC).*

En todo el mundo se han realizado no más de una docena de priorizaciones de enfermedades dermatológicas. En España, la Dra. Ángela Hernández, dermatóloga del Hospital Niño Jesús de Madrid, propuso crear un grupo de trabajo con afectados, miembros de la ASIC (Asociación Española de Ictiosis), profesionales expertos en la enfermedad y la Unidad de Investigación de la Fundación Piel Sana AEDV para estudiar las priorizaciones de la Ictiosis. También participó en el proyecto FIRST, Foundation for Ichthyosis & Related Skin Types de EE. UU.

Los resultados se han publicado en la revista *British Journal of Dermatology* y se han difundido a los principales investigadores clínicos del mundo sobre esta enfermedad. Esperamos que la voz de afectados y profesionales se oiga internacionalmente, y sirva para guiar la investigación atendiendo a las diez incertidumbres, resultado del estudio, que se describen a continuación.

#### **1. ¿Cuáles son los efectos secundarios a largo plazo de los retinoides orales y cómo debemos monitorizarlos?**

Los retinoides orales se conocen y usan habitualmente para mejorar las ictiosis congénitas. Sin embargo, en la actualidad todavía persisten algunas dudas sobre sus efectos secundarios a largo plazo, la dosis óptima, el mejor régimen de terapia (intermitente o continua, días de terapia), la edad inicial recomendada y las directrices de seguimiento ante sus efectos adversos

#### **2. ¿Cuál es el mejor agente queratolítico tópico?**

Existen a nuestra disposición una gran variedad de productos queratolíticos tópicos, pero no hay datos claros a favor de uno u otro, aparte de las preferencias personales.

#### **3. ¿Cuál es el mejor tratamiento para el picor?**

A pesar de que el prurito es uno de los principales factores que afecta a la calidad de vida de los pacientes con ictiosis, no existe ningún estudio que haya abordado esta cuestión.

#### **4. ¿Cuáles son los efectos secundarios a largo plazo de los agentes queratolíticos tópicos?**

Parecen ser beneficiosos, pero persisten las preocupaciones sobre la absorción sistémica, la edad mínima para su uso, cantidades máximas al día y superficie corporal.

#### **5. ¿Cuál es el mejor tratamiento para el recién nacido (bebé colodión, feto arlequín y eritrodermia ictiosiforme)?**

##### **¿Qué atención neonatal deben recibir?**

Los bebés colodión, los bebés arlequín y los pacientes que nacen con una grave eritrodermia ictiosiforme muestran un deterioro grave de la barrera cutánea y a menudo requieren de la incubadora y de una profilaxis adecuada para la infección.

#### **6. ¿Cuál es el mejor tratamiento tópico ocular?**

La sequedad ocular, la queratitis y la fotofobia son muy frecuentes en los pacientes independientemente del tipo de ictiosis.

#### **7. ¿Qué retinoide oral es el más eficaz?**

Aunque la mayoría de los pacientes utilizan la acitretina para la ictiosis, existen otros derivados retinoides orales como la isotretinoína, alitretinoína o bexaroteno en el mercado. Si alguno de estos derivados retinoides orales es más efectivo o tiene un mejor perfil de seguridad no está claro.

#### **8. ¿Cuál es el mejor tratamiento para prevenir la alopecia del cuero cabelludo, cejas y pestañas?**

La pérdida de pelo en el cuero cabelludo, así como en las cejas y las pestañas es muy frecuente en los pacientes con ictiosis. La eliminación de las escamas no parece que sea suficiente para ayudar a prevenir la alopecia.

#### **9. ¿Cuál es la función de la terapia génica en las ictiosis?**

Los tratamientos curativos implican necesariamente de terapia génica. Se ha demostrado a nivel pre-clínico la eficacia de un tratamiento tópico basado en la reposición de la enzima transglutaminasa encapsulada en liposomas "inteligentes" capaces de alcanzar las células afectadas. El tratamiento fue capaz de eliminar la hiperqueratosis, normalizar la arquitectura cutánea y detener la pérdida de agua en la piel con Ictiosis regenerada en ratones. La eficiencia demostrada representa un importante avance pero también son necesarios los estudios en seres humanos.

#### **10. ¿Cuál es el mejor tratamiento para formas eritrodérmicas y Síndrome de Netherton?**

Ni los queratolíticos orales ni los tópicos mejoran el eritema generalizado o localizado, y tal vez los nuevos tratamientos biológicos, la terapia láser, los corticoesteroides o los medicamentos antiinflamatorios pudieran ser útiles