

GENODERMATOSIS

174 MUTACIONES DEL GEN PTEN EN 14 FAMILIAS ESPAÑOLAS AFECTAS DE SÍNDROME DE COWDEN (SÍNDROME DE HAMARTOMAS MÚLTIPLES)

R. M. Pujol, E. Busaglia*, A. Tuneu**, V. García-Patos***, E. Martínez-Ruiz, I. Febrer, M. J. Gil, M. A. Barnadas, M. Alegre, L. Requena*, X. Matías-Guiu

Servicios de Dermatología. Hospital del Mar. Imas, Hospital San Pablo. ***Hospital de Vall d'Hebron. Barcelona. Hospital General. Hospital Clínico. Valencia. **Hospital Nuestra Señora de Aránzazu. San Sebastián. Fundación Jiménez Díaz. Madrid. *Servicio de Anatomía Patológica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Antecedentes: El síndrome de Cowden es una genodermatosis autosómica dominante, caracterizada por la presencia de múltiples lesiones hamartomatosas cutáneas, lesiones tiroideas, mamarias, del tracto gastrointestinal y del sistema nervioso central. Las lesiones cutáneas características son las que suelen permitir establecer el diagnóstico de este proceso. Los pacientes afectados de síndrome de Cowden presentan también un riesgo aumentado de desarrollar neoplasias malignas mamarias y/o tiroideas. Se han descrito más de 80 mutaciones germinales del gen PTEN, localizado en el cromosoma 10q23 en más de 100 pacientes y/o familias. Sin embargo, todavía persisten importantes incógnitas respecto a la distribución geográfica de las mutaciones, su penetrancia, y su expresión fenotípica.

Material y métodos: Describimos los resultados del análisis mutacional del gen PTEN en 14 familias españolas afectas del síndrome de Cowden. Se realizó el análisis mutacional tras la amplificación del ADN obtenido a partir de sangre periférica de los exones 1 a 9 del gen PTEN. Análisis posterior por SSCP y secuenciación de todos los casos (con o sin patrón de migración alterado en el SSCP).

Resultados: Se detectaron mutaciones germinales del gen PTEN en 8 de las 16 familias estudiadas (50%). Cuatro mutaciones se localizaban en el exón 5, una en el exón 6, dos en el exón 7 y una en el exón 8. Cuatro mutaciones no han sido previamente descritas, aunque una de ellas se ha descrito como una mutación somática en un carcinoma de endometrio. En una familia un paciente presentó una mutación de novo no detectada en sus padres. En algunos pacientes la detección de una mutación germinal del gen PTEN confirmó su condición de portadores, incluso en ausencia de los criterios diagnósticos de un síndrome de Cowden.

Conclusiones: Se describe el resultado del análisis mutacional del gen PTEN en familias españolas afectas de un síndrome de Cowden. No se ha constatado una relación clara entre los resultados del estudio genotípico (características de las mutaciones) y las características fenotípicas de los pacientes.

175 PAPILOMATOSIS VERRUCOIDE LABIAL Y ENFERMEDAD DE COWDEN

P. Bergua, M. Alegre, X. Matías-Guiu*, E. Bussaglia*, E. Baselga, A. Alomar

Servicios de Dermatología y *Anatomía Patológica. Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Barcelona.

Introducción: La enfermedad de Cowden (EC) es un síndrome autosómico dominante caracterizado por múltiples lesiones

hamartomatosas y un incremento del riesgo de aparición de neoplasias (más frecuentemente mama, colon y tiroides). A nivel cutáneo se caracteriza por la presencia de triquilemomas faciales, queratosis puntiformes acrales y papilomas de la mucosa oral.

Recientemente se ha implicado la mutación de un gen supresor tumoral localizado en el cromosoma 10q22-23 designado gen PTEN/MMAC1 como responsable de la enfermedad.

Caso clínico: Varón de 36 años de edad que consulta por lesiones papulomatosas de aspecto verrucoso en semimucosa labial de 8 años de evolución. Entre los antecedentes personales destaca una hemitiroidectomía por un nódulo tiroideo, exéresis de varios lipomas abdominales y de un linfangioma en el hombro.

El resto de la exploración clínica evidencia la presencia de queratosis puntiformes palmares, pápulas queratósicas distribuidas en zona centrofacial, papilomatosis gingival en empedrado y macrocefalia.

Ante la sospecha de enfermedad de Cowden se procede a completar el estudio general que incluye una colonoscopia, reevaluación tiroidea y un examen genético. Este último pone en evidencia la mutación en línea germinal en el gen PTEN, exón 7, denominada R233X.

Comentario: Presentamos este caso por su manifestación clínica poco habitual en forma de papilomatosis verrucoide de prácticamente todo el labio inferior, a partir de la cual se realiza el diagnóstico de la EC.

El desarrollo de nuevas técnicas de genética molecular ha permitido identificar el gen PTEN/MMAC de la EC, siendo de suma importancia para su diagnóstico precoz y para realizar un estudio familiar completo a fin de prevenir el desarrollo de neoplasias internas.

176 SÍNDROME DE MUIR-TORRE

P. Gómez*, J. A. Rodríguez*, A. García*, F. Cabo**, J. Álvarez**, A. Fonseca**, C. Veiga**, J. M. Gómez**

*Hospital Comarcal Valdeorras. **Complejo Hospitalario de Ourense. Ourense.

Introducción: El síndrome de Muir-Torre es una genodermatosis con herencia autosómica dominante que se caracteriza por la asociación de tumores cutáneos sebáceos (adenomas, epiteliomas o carcinomas) con o sin queratoacantomas y uno o más procesos viscerales malignos de bajo grado.

Descripción del caso: Paciente de 60 años con antecedentes personales de HTA, ACV embólico, epilepsia y sustitución de válvula mitral. Acude por presentar queratoacantoma en ala nasal derecha. Se observan también múltiples lesiones faciales, algunas extirpadas con diagnóstico de adenomas sebáceos. Ante ello se realizó *screening* para descartar proceso asociado, detectándose adenocarcinoma de colon ascendente de grado medio.

Tiene historia familiar de dos hermanos fallecidos por neoplasia uterina y neoplasia de colon, respectivamente; hermano vivo de 68 años intervenido en el año 1987 de adenocarcinoma de sigma; hace 3 meses presentó queratoacantoma en mentón. Nuestro paciente tiene cuatro hijos actualmente sin anomalías cutáneas ni neoplasias viscerales.

Comentario: Aportamos un nuevo caso familiar de síndrome de Muir-Torre. Creemos que esta entidad, aunque poco frecuente, debe ser conocida ya que en muchas ocasiones, como en nuestro caso, las lesiones cutáneas son la primera manifestación de la misma, pudiéndose detectar las neoplasias viscerales en estadios iniciales. Dado que tiene una HAD con expresividad variable se debe hacer estudio y seguimiento de toda la familia para detectar tempranamente procesos asociados.

177 PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO. REVISIÓN DE OCHO CASOS

C. Muñoz, A. Miranda, G. Martínez, E. Vidal, J. Vega, C. Gutiérrez, T. Bordel, A. Mariscal, C. M. García-Muñoz
Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

Introducción: El pseudoxantoma elástico (PXE) es una enfermedad hereditaria del tejido conectivo caracterizada por una fragmentación y calcificación progresiva de las fibras elásticas en la dermis, paredes vasculares y membrana de bruch de los ojos.

La prevalencia estimada del PXE es de 1/100.000 habitantes y varía ampliamente en su grado de expresión clínica, dependiendo del tipo de herencia (AD/AR).

El síndrome completo de PXE clínicamente se caracteriza por la tríada clásica de: a) manifestaciones cutáneas: pápulas amarillentas localizadas preferentemente en áreas de flexión; b) alteraciones oculares: pigmentación moteada de la retina, estrías angioides, hemorragias retinianas, y c) manifestaciones cardiovasculares: diátesis hemorrágica, cardiopatía isquémica, claudicación intermitente, enfermedad tromboembólica.

Material y métodos: Se realiza un estudio retrospectivo de 8 casos de PXE diagnosticados en nuestro Servicio desde el año 1990 hasta el 2001.

Discusión: Analizamos los antecedentes familiares, edad aparición, manifestaciones clínicas cutáneas y alteraciones asociadas, tanto oftalmológicas como cardiovasculares. Se realiza un estudio comparativo con otras revisiones publicadas.

178 PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO

C. Maillo, M. de Troya, M. P. García, F. Fernández
Hospital Comarcal Valle de los Pedroches. Pozoblanco (Córdoba).

Introducción: El pseudoxantoma elástico es una genodermatosis infrecuente de herencia autosómica tanto dominante como recesiva, caracterizada por una mineralización progresiva de las fibras elásticas, pudiendo afectar a la piel, ojos y sistema cardiovascular.

Caso clínico: Presentamos el caso de una mujer de 18 años que acude a la consulta por un cuadro de acné. A la exploración se observan lesiones polimorfas de acné en cara, a nivel de nuca y caras laterales del cuello, pápulas amarillentas aplanadas orientadas en el sentido de los pliegues, dando un aspecto empedrado. La biopsia mostró en dermis reticular unas fibras elásticas fragmentadas, tortuosas y basófilas. En el examen ocular se aprecia en comarca anterior profunda una discreta iridoneosis por laxitud zonal; el fondo de ojo y la exploración cardiovascular fueron normales.

Comentario: La pronta afectación cutánea es de gran importancia para un diagnóstico precoz de pseudoxantoma elástico, lo que nos permitirá un estrecho seguimiento de las posibles complicaciones oculares y vasculares.

179 NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA

J. P. Devesa, M. E. Giménez, J. Matarredonda, E. Andradá, M. Pérez
Hospital General de Elche. Alicante.

Introducción: La aparición de manchas café con leche, neurofibromas cutáneos y ocasionalmente viscerales, de distribu-

ción metamérica o segmentaria se ha descrito con neurofibromatosis segmentaria o tipo V. Se cree que es debida a una mutación somática de la neurofibromatosis tipo I.

Caso clínico: Paciente varón de 26 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude a nuestra consulta porque desde hacía 6 años había notado la aparición progresiva de lesiones de distribución metamérica en región costal izquierda, de color normal y tacto semiblando, asintomáticas. El resto de la exploración cutánea fue normal. Con el diagnóstico clínico de neurofibromatosis segmentaria se hizo una biopsia de una de las lesiones, que confirmó el diagnóstico. Las pruebas complementarias fueron normales.

Comentario: Habitualmente aparecen manchas café con leche distribuidas metaméricamente junto a otros estigmas de neurofibromatosis, lo que se ha clasificado como neurofibromatosis tipo V. En nuestro caso es de destacar que el único hallazgo, hasta el momento, es la aparición de neurofibromas, que no se acompaña de otros signos. Se ha descrito algún caso con familiares afectados de neurofibromatosis tipo I, por lo que no podemos asegurar que este paciente no tenga riesgo de desarrollar otras lesiones en un futuro ni que su descendencia no vaya a presentar una neurofibromatosis tipo I.

180 FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR ASOCIADA A NEVUS HIPOCRÓMICO

R. Oliete, M. A. Sola, L. Creus, P. Umbert

Hospital Sagrado Corazón. Barcelona.
Universidad de Barcelona.

Introducción: El término facomatosis pigmentovascular define una serie de síndromes que combinan malformaciones vasculares (tipo mancha en vino de oporto), melanosos oculocutánea y manifestaciones del SNC (convulsiones, hemiplejía, etc.). Se dividen en cuatro subtipos en función de las anomalías cutáneas que acompañan a la malformación vascular.

Caso clínico: Varón de 15 años de edad que consulta porque desde su nacimiento presenta lesiones en forma de máculas eritematosas de aspecto vascular que han crecido en los dos últimos años. En la exploración se aprecian lesiones de distribución metamérica bilateral que afectan facies, extremidades superiores y mitad superior de tronco, todas ellas con características compatibles clínicamente con naevus flammeus. Además se aprecian lesiones maculares interpuestas, hipopigmentadas que también siguen el mismo patrón de distribución y en las que la exploración diascópica demuestra clara diferenciación con el tejido circundante a pesar de la palidez inducida por la vitropresión en toda el área. También observamos la presencia de lesiones hiperpigmentadas que siguen el mismo patrón de distribución. Asimismo apreciamos en ambas escleras oculares la presencia de múltiples lesiones pigmentadas maculares de coloración azulada. Bajo la orientación diagnóstica de facomatosis pigmentovascular tipo II se procede a realizar *screening* de anomalías asociadas mediante estudio ocular, neurológico y pruebas de imagen, apreciando solamente la presencia de una espina bífida en primera vértebra sacra.

Comentario: Se aporta un nuevo caso de facomatosis pigmentovascular asociado a nevus hipocrómico, asociación hasta ahora descrita en un único paciente y no encuadrable en ninguno de los cuatro subtipos propuestos de facomatosis pigmentovascular.

181 PAQUIONIQUIA CONGÉNITA EN VARIOS MIEMBROS DE UNA FAMILIA

A. Gargallo, S. Honorato, O. López-Barrantes, S. Sandín, C. García, S. Urrutia, C. Schöendorff, D. García Almagro

Servicio de Dermatología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción: La paquioniquia congénita fue descrita por primera vez en 1906 por Jadassohn y Lewandowski. Es un trastorno autosómico dominante que se inicia al comienzo de la vida en el

que se hallan afectadas diferentes estructuras ectodérmicas. La afectación ungueal es la más prevalente. Se ha clasificado en cuatro tipos según los síntomas clínicos: el más común, el tipo I presentan hiperqueratosis palmoplantar, hipertrofia ungueal, queratosis folicular y leucoqueratosis. En el tipo II, lo anterior más hiperhidrosis, ampollas palmoplantares, alteraciones dentales y esteatocistomas. En el tipo III, además queilitis angular y alteraciones corneales, y en el tipo IV: lesiones laríngeas, ronquera, retraso mental y alteraciones del cabello.

Caso clínico: Se describe varios miembros de una familia con alteraciones de la totalidad de las uñas desde el nacimiento. Los afectados proceden de la línea paterna. Son el abuelo de 60 años, el padre de 31 años, una tía de 29 años y una hija de 3 meses de edad. Un tío paterno, así como todos los hermanos del abuelo, el cual se negó a ser estudiado y fotografiado, no presentaban dichas alteraciones. No había historia de consanguinidad. Los afectados estudiados mostraban un simétrico engrosamiento y endurecimiento de todas las uñas, coloración marrón-amarillenta distal; en el padre casi negruzca. Una hipercurvadura que confería un aspecto tubular a las uñas y una hiperqueratosis subungueal llamativa que levantaba el borde libre. La base y matriz ungueal aparentemente eran normales. Estas alteraciones eran más acusadas en las manos, y la palpación producía un leve estímulo doloroso. El padre además presentaba en mucosa yugal derecha una placa de leucoqueratosis poco llamativa. La tía acusaba una moderada hiperhidrosis palmoplantar y axilar y la «pequeña» había sufrido un episodio de muguet a la semana de nacimiento.

Discusión: Los cambios ungueales de los cuatro miembros son similares, bastantes característicos de paquioniquia congénita. En nuestra familia además hay al menos dos alteraciones extraungueales asociadas a este síndrome: leucoqueratosis (padre) e hiperhidrosis (tía paterna). El episodio de muguet referido en la pequeña quizá pudiera sugerir la existencia de una alteración en su mucosa oral. Todos estos datos indican una herencia dominante de alta penetrancia y expresividad variable, y podemos decir que esta familia presenta unos de los tipos de paquioniquia más «benignos» (I/II). Por último decir que los tratamientos con urea tópica al 40% han sido inútiles. Se han intentado en otros estudios tratamiento con retinoides orales apreciándose sólo una moderada mejoría.

182 SÍNDROME DE «LEOPARD»

T. Alonso, L. García-Arroba, G. Fernández, A. Martín-Pascual
Hospital Clínico Universitario de Salamanca.

Introducción: El síndrome de «leopard» es un proceso poco frecuente, de herencia autosómica dominante, con una penetrancia variable; se caracteriza por la presencia de lentiginosis múltiple, defectos electrocardiográficos de conducción, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitales, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial. Hallazgos clínicos que configuran el nombre con el que se describió este síndrome.

Presentamos un caso familiar: Mujer de 35 años que presenta desde la infancia máculas hiperpigmentadas de forma generalizada e hipertelorismo, sin otras alteraciones de interés: acude a nuestra consulta con sus dos hijos, una niña de 7 años que presenta desde el nacimiento máculas hiperpigmentadas de las mismas características que la madre, localizadas fundamentalmente en glúteos y abdomen que han ido aumentando en número progresivamente, así como hipertelorismo ocular y un soplo cardíaco por el que está siendo revisada en el Servicio de Cardiología de forma periódica; su hermano menor, varón de 3 años presenta las mismas lesiones cutáneas, aunque en menor número, acompañadas de una sordera neurosensorial desde el nacimiento e hipertelorismo ocular. Como antecedentes familiares de interés refiere que su padre y un tío paterno presentan lesiones similares, aunque en menor número.

Comentario: Nos parece interesante presentar esta familia en primer lugar por la rareza del proceso y principalmente por la importancia de realizar un consejo genético temprano dada la posibilidad de aparición de patologías acompañantes y malignización en un futuro de cualquiera de sus múltiples lesiones cutáneas.

183 INCONTINENTIA PIGMENTI. REVISIÓN DE TRES CASOS

A. Martín-Santiago, C. I. Servera, N. Martínez, J. L. Olea,
L. J. del Pozo, F. Mestre, J. Escalas

Hospital Son Dureta. Mallorca.

Introducción: La incontinentia pigmenti (IP) es una enfermedad en la que se producen unas lesiones cutáneas siguiendo las líneas de Blaschko asociadas a defectos dentales, ungueales, oculares y del SNC, siendo las manifestaciones extracutáneas las que determinan el pronóstico. La IP es una enfermedad que afecta casi exclusivamente a hembras, de herencia dominante ligada a X, habitualmente letal para el feto varón. Estudios recientes han demostrado que está causada por mutaciones en el gen NEMO. Este gen es responsable de la activación de algunas vías celulares implicadas en el crecimiento y en las respuestas inmunológicas e inflamatorias de la célula.

Material y método: Hemos revisado los hallazgos clínicos, histológicos, analíticos y de diversas técnicas de imagen, de tres casos de IP observados de 1992 hasta 2001.

Resultados: Los tres casos eran niñas. Las primeras lesiones cutáneas aparecieron en el período neonatal. Los hallazgos histológicos y la presencia de leucocitosis con eosinofilia sustentaron el diagnóstico clínico. Todos los casos presentaban manifestaciones extracutáneas. En dos casos se detectaron graves alteraciones vasculares de la retina. Dos pacientes tuvieron retraso de la dentición y dientes en cono. Un caso presentaba una facies tosca, un remolino de pelo frontal, un quiste aracnoideo, alteraciones motoras de las extremidades derechas, retraso psicomotor, anemia e infecciones de repetición (neumonías, candidiasis sistémica y osteomielitis en tibia y fémur por *Aspergillus fumigatus*). No encontramos antecedentes familiares.

Comentarios: El manejo de la IP debe ser multidisciplinario. Es fundamental investigar posibles anomalías extracutáneas y repetir los exámenes oftalmológicos. En nuestra revisión de la literatura no hemos hallado ningún caso de osteomielitis por *Aspergillus* ni de remolino frontal asociado a IP. El hallazgo en la IP de mutaciones en el gen NEMO ha supuesto un gran avance para comprender la etiopatogenia de esta enfermedad y hace probable que en un futuro cercano dispongamos de un test sencillo de diagnóstico prenatal.

184 APLASIA CUTIS CONGÉNITA Y FETO PAPIRÁCEO

X. Pagerols, N. Curcó, M. García, A. Moral, P. Vives

Hospital Mútua de Terrassa. Barcelona.

Introducción: La aplasia cutis congénita (ACC) o ausencia congénita de ciertos elementos constitutivos de la piel es un fenómeno infrecuente que se estima puede aparecer en aproximadamente tres de cada 10.000 nacimientos.

La localización más habitual de la ACC es en cuero cabelludo. En muchas ocasiones aparece como un defecto aislado de la piel, en placa única y tiene buena evolución y pronóstico. En otros casos se han descrito múltiples malformaciones asociadas.

Caso clínico: Aportamos un caso de ACC que presentaba lesiones cutáneas ulceradas triangulares en ambos flancos del tronco y banda amniótica abdominal asociadas a feto papiiráceo en un embarazo gemelar.

Los estudios encaminados a detectar alteraciones asociadas fueron negativos. Las lesiones cutáneas siguieron un buen curso evolutivo con cicatrización residual.

Comentario: En 1977 Mannino y cols. reportan dos pacientes y revisan un total de 15 casos de ACC con lesiones cutáneas en tronco y presencia de un feto papiráceo.

En 1986 Frieden y cols. efectúan una extensa revisión de las ACC publicadas hasta entonces y proponen una nueva clasificación en nueve formas clínicas distintas. Nuestro paciente quedaría incluido en el grupo 5, ya que en él se describe la ACC asociada a feto papiráceo o a infartos placentarios.

Describimos este caso por lo infrecuente de su presentación.

185 MALFORMACIÓN CAPILAR EXTENSA CON PATRÓN EN AJEDREZ ASOCIADA A ATRESIA CONGÉNITA DE LA VENA ILÍACA

F. Mestre, A. Martín-Santiago, M. Herrera, J. Escalas, L. J. del Pozo, A. Mas

Hospital Son Dureta. Mallorca.

Introducción: La clasificación de las anomalías vasculares de la infancia en dos grandes grupos: los hemangiomas y las malformaciones capilares, propuesta por Mulliken en 1982, supuso un gran avance en el estudio y tratamiento de estos procesos. Las malformaciones vasculares (MV) están presentes al nacer, persisten toda la vida y se clasifican de acuerdo al vaso afectado en capilares, venosas, linfáticas, combinadas y combinadas complejas (la mayoría conocidas por sus epónimos). En la actualidad exploraciones como la ecografía, eco-Doppler, la resonancia magnética y la tomografía axial computarizada nos permiten conocer su extensión, diferenciar las MV de flujo lento de las de flujo rápido y estudiar posibles anomalías estructurales asociadas. Las MV son consecuencia de errores en la morfogénesis, probablemente debidas a mutaciones somáticas que sobreviven por mosaicismo.

Caso clínico: Niña de 10 años de edad que presentaba desde el nacimiento una malformación capilar extensa en zona posterior de los muslos, en ambos costados y en la espalda, adoptando una disposición en tablero de ajedrez, llegando hasta la línea media sin sobrepasarla. Se acompañaba de un vaso de grueso calibre, azulado y arqueado en hipogastrio, también congénito, sin soplo ni frémito. No detectamos cambios de temperatura ni de la sudoración en las áreas afectadas. Tampoco se apreciaba edema de las extremidades inferiores ni gigantismo asociado. No detectamos alteraciones en el desarrollo psicomotor ni en la exploración física general. No hallamos antecedentes familiares de anomalías vasculares. Se realizó una analítica sanguínea que fue normal, una resonancia magnética de la columna vertebral que no evidenció patología y una tomografía axial computarizada abdominal y pélvica que mostró una malformación venosa con agenesia de vena ilíaca izquierda y una voluminosa vena de drenaje en hipogastrio que establecía el by-pass circulatorio al lado contralateral.

Comentario: Presentamos una rara malformación vascular combinada, capilar (patrón en ajedrez) y venosa (atresia vena ilíaca izquierda), sin anomalías extracutáneas asociadas.

186 MOSAICISMOS CUTÁNEOS POCO FRECUENTES

J. I. Marí, C. Requena, B. Escutia, I. Febrer, A. Escudero, A. Aliaga

Servicio de Dermatología. Hospital General. Valencia.

Introducción: Un mosaicismo se trata de la existencia de al menos dos líneas celulares genéticamente distintas en un mismo

individuo. De los mosaicismos descritos en el hombre un 7% aproximadamente tienen manifestaciones cutáneas. Presentamos cuatro casos de mosaicismo cutáneo poco frecuentes vistos últimamente en nuestro servicio.

Casos clínicos:

- Mujer de 25 años con presencia de neurofibromas confinados a un área reducida del tronco. Diagnóstico: neurofibromatosis segmentaria.
- Niña de 6 años con placas lineales pigmentadas y nevus melanocíticos en hemicuerpo izquierdo. Diagnóstico: facomatosis pigmentoqueratótica.
- Niña de 6 años con lesiones verrucosas hiperqueratósicas en hemicuerpo izquierdo. Biopsia: hiperqueratosis epidérmica. Diagnóstico: nevus epidérmico con hiperqueratosis epidérmica.
- Niña de 3 meses con nevus flameus, mancha mongólica aberrante, melanosia ocular y cutis marmorata. Diagnóstico: facomatosis pigmento vascular tipo IIb.

Discusión: Se han descrito 4 patrones cutáneos secundarios a mosaicismos: líneas de Blaschko (a: estrechas; b: anchas) tablero de ajedrez, filoide y parcheado sobrepasando la línea media. Los casos presentados se han descrito previamente como mosaicismos cutáneos y en ellos se pueden observar distintos mecanismos genéticos de la formación de estos mosaicos.

187 ACANTOSIS NIGRICANS BENIGNA FAMILIAR

R. Manzano, T. Alterawi, S. Cañadas, M. L. Díaz, A. Amigo

Hospital La Mancha-Centro. Alcázar de San Juan (Ciudad Real).

Introducción: La acantosis nigricans se puede clasificar en una forma maligna paraneoplásica y una forma benigna sin neoplasia asociada, con cuatro variantes: hereditaria, asociada a endocrinopatía, medicamentosa y formando parte de síndromes complejos como Prader-Willi, Bloom, Crouzon, etc. La pseudoacantosis nigricans se desarrolla en sujetos obesos y morenos. La clínica y la histología es común en todos los tipos de acantosis.

Caso clínico: Presentamos el caso de un varón de 22 años con una acantosis nigricans benigna de tipo familiar; un hermano de 13 años y su madre también estaban afectados.

Comentario: La acantosis nigricans benigna familiar es más frecuente en mujeres y a veces se transmite de forma autosómica dominante irregular. Suele comenzar en la infancia, ser poco intensa y progresiva hasta la pubertad; a veces puede regresar parcialmente. Hay muy pocos casos descritos en la literatura. Nuestros casos afectan a dos varones y una mujer de forma muy llamativa.

188 HIPERQUERATOSIS LENTICULARIS PERSTANS (ENFERMEDAD DE FLEGEL)

I. Mansilla, P. Ruiz, E. Cuerda, P. Calderón, B. Pérez

Hospital Clínico San Carlos. Madrid.

Introducción: La enfermedad de Flegel es un raro trastorno de la queratinización; se trata de una genodermatosis de probable herencia AD, aunque hay casos esporádicos.

Este trastorno se caracteriza por pápulas hiperqueratósicas de 1 a 5 mm, asintomáticas, con predominio en la parte más distal de las extremidades.

Algunos autores han relacionado este trastorno con enfermedades endocrinológicas, tales como DM e hipertiroidismo, así como con tumores cutáneos.

Caso clínico: Paciente varón de 69 años, hipertenso con buen control con tratamiento farmacológico, DM tipo 2 en tratamiento con ADO; acude a nuestra consulta por presentar lesión ulcerada en labio inferior. A la exploración además de dicha lesión

observamos múltiples pápulas en dorso de extremidades superiores e inferiores, así como una lesión en antebrazo derecho en forma de placa eritematosa descamativa no infiltrada.

Se procede a la extirpación quirúrgica de la lesión del labio y se realiza biopsia del resto de las lesiones observadas.

Comentario: Presentamos un nuevo caso de enfermedad de Flegel en paciente diabético con dos tumores cutáneos asociados, un epiteloma espinocelular en el labio y una enfermedad de Bowen en el antebrazo.

189 CUTIS LAXA ADQUIRIDA POSTINFLAMATORIA CON LESIONES ANETODÉRMICAS TIPO JADASSONH (ELASTOLISIS DÉRMICA MEDIA)

A. Azón Masoliver, C. Grau Salvat, C. Ferrer*, J. A. Pujol Moncusí**, J. M. Vives**

Sección de Dermatología y Departamento de Anatomía Patológica. *Hospital San Joan. Reus. Departamento de Dermatología. **Hospital Santa Tecla. Tarragona.

Introducción: La pérdida de tejido elástico puede ser un signo de diferentes procesos congénitos o adquiridos. De entre estos últimos cabe destacar a las anetodermias en sus distintas variedades y la cutis laxa adquirida. Presentamos un caso en el que ambas presentaciones coinciden en el mismo paciente.

Descripción del caso: Mujer de 40 años de edad, fumadora moderada, sin alergias medicamentosas conocidas. Antecedentes familiares: dos hermanos asmáticos. Antecedentes personales: meningitis infantil sin secuelas. Ingesta de cápsulas para adelgazar durante 1 año (diuréticos y extractos tiroideos) a los 34 años. Quimioprofilaxis anti-TBC con hidracidas durante 9 meses en 1999. Fotoexposición solar frecuente en veranos anteriores, pero sin quemaduras o reacciones fototóxicas. Síndrome depresivo inducido por su proceso actual.

Enfermedad actual: en 1995 (a los 35 años) presenta de forma progresiva flaccidez cutánea en distintas partes del tegumento, así como lesiones papulares atróficas en área dorso lumbar de espalda. Refería, asimismo, y desde el inicio del proceso, la aparición de habones eritematosos no pruriginosos en las mismas áreas donde más tarde ocurría el arrugamiento de su piel. El aspecto era de un envejecimiento prematuro.

Exploración física: áreas extensas, flácidas, de piel arrugada y fácilmente pellizcable en cuello, cara interna de brazos y muslos, codos y rodillas, antebrazos y zonas poplíteas. No afectación facial o de dorso de manos. En zona lumbodorsal de espalda (siguiendo la línea de bañador) múltiples pápulas elípticas, siguiendo líneas de clivaje, de 0,5-1 cm de tamaño, de color pálido y con acentuación folicular. Resto exploración física, normal.

Pruebas complementarias: VSG, hemograma completo, bioquímica general, TSH, hierro, ferritina, transferrina, haptoglobina, LDH, ANA, ADNA, sedimento de orina: normales o negativos. CH100: 48 (70-150); C4: 0,17 (0,2-0,5); IgE: 1,020 (0-100); elastasa sérica: 274 (29-86 µg/l).

Rx tórax, normal. Ecografía abdominal, normal. Exploración oftalmológica y osteoarticular, normal.

Biopsia cutánea (lesión inflamatoria): en dermis reticular y profunda, infiltrado inflamatorio crónico perivascular y células gigantes multinucleadas en relación a fibras de colágeno degeneradas. Ausencia de fibras elásticas en dermis media. **Biopsia cutánea (lesión anetodérmica lumbar):** ausencia de fibras elásticas en dermis media.

Evolución: Ante la clínica de la paciente, persistencia de lesiones urticariales erráticas, C4 bajo y unas cifras de elastasas elevadas se decidió iniciar deflazacort, 15 mg/día. Con ello se consiguió la desaparición de los habones y la normalización de elastasas. Actualmente con deflazacort, 6 mg cada 48 horas, con idéntica respuesta. Se han intentado otros tratamientos tópicos

empíricos (cremas con aceite de onagra y vitamina E, vitamina E + A oral) sin cambios respecto a su estado de flaccidez.

Comentario: Este caso representa una pérdida adquirida de fibras elásticas de la dermis media bajo dos formas de presentación distinta: cutis laxa y anetodermia. En otros casos también los pacientes suelen ser mujeres de más o menos 40 años y como desencadenantes se han citado quemaduras solares, reacciones fototóxicas, ecemas, granuloma anular y, como en este caso, lesiones de urticaria. También puede asociarse a enfermedades de tipo inmune como AR, mamoplastia con silicona y tiroiditis autoinmune. En nuestro caso podría haber influido un tratamiento oral para adelgazar hecho 1 año antes de iniciar el proceso.

Referirnos también a la utilidad de los corticoides en normalizar las cifras de elastasa y en evitar la formación de habones urticariales. Sin embargo, y como era de prever, no hemos conseguido mejorar el aspecto envejecido de la paciente y por tanto disminuir su estado depresivo.

Bibliografía

Gambicher T. JEADV 1999;12(3):245-9.

190 QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA HEREDITARIA (TIPO VÖRNER)

S. Bel, V. García-Patos, J. Mollet, D. García, G. Aparicio, A. Castells

Servicio de Dermatología. Hospital Universitari Vall d'Hebron. Barcelona.

Introducción: La queratodermia palmoplantar epidermolítica hereditaria (QPPEH) tipo Vörner es una genodermatosis con un patrón de herencia autosómico dominante.

Descripción del caso: Lactante de 13 meses que consultaron los padres por un eritema palmar desde el nacimiento. La madre del niño presentaba una hiperqueratosis palmoplantar desde la infancia que se acompañaba de una intensa hiperhidrosis con bromhidrosis. No existía cosanguinidad familiar, pero ocho miembros de cuatro generaciones tenían una clínica similar. Se realizó una biopsia cutánea a la madre, confirmando el diagnóstico de una QPPEH tipo Vörner y se inició tratamiento tópico con tazaroteno.

Comentario: La KPEH tipo Vörner es un trastorno de la queratinización con características histológicas y ultraestructurales diferenciadas. Es una genodermatosis autosómica dominante poco frecuente. Suele debutar en las primeras semanas de vida con un eritema palmoplantar que poco después se cubre de gruesas placas hiperqueratósicas. Estas lesiones no suelen extenderse al dorso de manos ni pies (no *transgrediens*) y pueden acompañarse de hiperhidrosis y fisuras dolorosas. El estudio histológico muestra una hiperqueratosis epidermolítica que ayuda a distinguir entre la KPEH tipo Vörner y la queratodermia palmoplantar difusa circunscrita de Thost-Unna. El tratamiento con diversas sustancias tópicas queratolíticas no ha sido efectivo. Los retinoides orales como el etretinato son útiles para disminuir la hiperqueratosis.

191 ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA ASOCIADA A SORDERA

C. Gutiérrez, E. Vidal, H. Aragoneses, A. Miranda, J. Vega, D. Galarreta, J. A. Maquet, M. García-Muñoz

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Valladolid.

Introducción: La eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa constituye un grupo heterogéneo de enfermedades des-

de el punto de vista clínico, genético y ultraestructural que tradicionalmente se incluyen dentro de las ictiosis congénitas recesivas.

Descripción del caso: Presentamos el caso de un varón de 64 años de edad con eritrodermia ictiosiforme congénita asociada a sordera neurosensorial, alteraciones oculares, pies cavos, escoliosis e hiporreflexia generalizada. Realizamos estudio con exploraciones complementarias, microscopia óptica y electrónica de la biopsia cutánea y determinaciones analíticas.

Comentario: Comentamos su clasificación, el diagnóstico diferencial de las dermatosis ictiosiformes asociadas a sordera neurosensorial, el tratamiento y como conclusión pensamos que nuestro paciente representa un caso inusual, ya que las ictiosis congénitas son genodermatosis que normalmente no se asocian a otras anomalías orgánicas.

192 POIKILODERMIA CONGÉNITA Y ÚLCERAS CUTÁNEAS RECURRENTES

J. A. González Saavedra*, F. Tortosa García*,
J. C. Farfán Aguilar*, P. Becerra Massare*,
J. Linares Solano**, S. Serrano Ortega**

*Hospital de Baza. **Cátedra de Dermatología.
Facultad de Medicina. Granada.

La poiquilodermia congénita o síndrome de Rothmund-Thomson (SRT), raro e infrecuente, se acompaña de una clínica variada y compleja. Su tratamiento es difícil y los resultados poco esperanzadores.

El lupus eritematoso sistémico es una enfermedad multisistémica asociada a alteraciones inmunológicas y genéticas, apareciendo en un 72-85% las alteraciones cutáneas. En el momento actual existen criterios clínicos que permiten el diagnóstico de entidades bien establecidas, especialmente las enfermedades autoinmunes. No obstante, sobre todo en las fases iniciales de las mismas, el paciente puede carecer de suficientes signos y síntomas que permitan la realización de un diagnóstico completo o puede presentar características clínicas que corresponden a más de una enfermedad.

Presentamos el caso de un varón de 37 años de edad que consulta por la presencia de úlceras tórpidas y recurrentes en miembros inferiores de 24 años de evolución y que viene con diagnóstico desde la infancia de síndrome de Rothmund-Thomson.

Ante la ausencia de datos diagnósticos patognomónicos, la ARA (Asociación Americana de Reumatología) definió 11 criterios preliminares para la clasificación y diagnóstico de dicha entidad. El diagnóstico de lupus eritematoso sistémico puede considerarse establecido si reúne cuatro de los 11 criterios sin que existan otras alternativas para los mismos, pero el diagnóstico no puede descartarse de forma definitiva, tan sólo porque un paciente no reúna criterios suficientes en un momento dado, ya que podrá desarrollarlos con el transcurso del tiempo.

193 ELASTOSIS PERFORANTE SERPIGINOSA Y ACROGERIA

S. Honorato, S. Castillo, A. Gargallo, O. López-Barrantes,
S. Sandín, D. García Almagro

Servicio de Dermatología. Hospital Virgen de la Salud. Toledo.

Introducción: La elastosis perforante serpiginosa es una dermatosis crónica infrecuente debida a un aumento y alteración de las fibras elásticas que provocan una reacción de «eliminación trasepitelial»; pueden distinguirse tres formas: idiopática; asociada a síndrome de Down o trastornos hereditarios del tejido conectivo, e inducida por D-penicilamina (en tratamientos prolongados en la enfermedad de Wilson y cistinuria).

La acrogeria o síndrome de Gottron es una genodermatosis, de herencia autosómica recesiva, con inicio en la infancia, ca-

racterizada fundamentalmente por un envejecimiento prematuro de las extremidades además de otros hallazgos.

Caso clínico: Paciente varón de 17 años, trabajador en una fábrica de mármol, que consulta por lesiones localizadas en cuello de 2 años de evolución que le ocasionan prurito ocasional y que han sido tratadas con antifúngicos por su médico de cabecera. Como antecedentes personales destaca desde nacimiento un adelgazamiento-atrofia de piel de zonas acras (pies, manos, pabellones auriculares) con alteraciones articulares. Como antecedentes familiares tiene una hermana con diagnóstico de acrogeria. A la exploración presenta en región laterocervical bilateral placas eritemovioláceas, policíclicas, de superficie queratósica, con borde sobreelevado y con zona central deprimida, así como signos de adelgazamiento y contusiones de la piel de manos y pies, con evidente deformidad articular; nariz afilada, labios finos y pelo normal.

Llegándose al diagnóstico clínico de probable elastosis perforante serpiginosa en paciente con manifestaciones clínicas (y antecedentes familiares) de acrogeria. Se realiza biopsia de una de las lesiones localizadas en cuello con confirmación histológica de elastosis perforante serpiginosa. El paciente no consiente en completar el estudio de su genodermatosis. Se ha iniciado tratamiento con tretinoína al 0,025% sin resultados valorables aún.

Comentario: En los últimos años se ha estudiado la relación entre la acrogeria y las distintas mutaciones del gen del colágeno III (COL 3 A1) que darían lugar a varios fenotipos de acrogeria (que conformaría un espectro clínico común con el síndrome de Ehlers-Danlos vascular o tipo IV, con el que ya se había relacionado).

La asociación entre la elastosis perforante serpiginosa y la acrogeria es bien conocida; no obstante, son muy escasos los casos clínicos comunicados en la literatura científica, por lo que creemos interesante aportar un nuevo caso.

194 TELANGIECTASIAS EN EXTREMIDADES Y ABDOMEN COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE AGENESIA CONGÉNITA DE LA CAVA INFERIOR

A. Tuneu, J. Zubizarreta, V. Collado, A. Nogués, J. M. Egaña
Hospital Nuestra Señora de Aránzazu. San Sebastián.

Introducción: La ausencia congénita de la cava es una malformación vascular poco frecuente que suele diagnosticarse como un hallazgo casual. Recientemente se ha descrito su asociación a trombosis venosa profunda en pacientes menores de 30 años.

Caso clínico: Una recién nacida de 9 días de vida fue ingresada en la Unidad de Cuidados Medios Neonatales para estudio de mayor grosor y cambios de coloración de la EID. Padres jóvenes gitanos rumanos, embarazo no controlado, parto vaginal: Apgar 9/10, lactancia artificial. Un hermano de 1 año sano. A la exploración destacaba un buen estado general y la existencia de formaciones telangiectasias desde el ombligo hasta las EEII, más intensas en EID y abdomen, que se hacían más evidentes a la bipedestación, asociándose a color cianótico de las EEII. Con la sospecha de alguna patología que comprimiese la circulación venosa se practicaron distintos estudios radiológicos que evidenciaron la ausencia del sistema venoso profundo desde las ilíacas hasta la cava infradiaphragmática, con circulación colateral por las venas lumbares.

Conclusiones: La existencia de telangiectasias y cianosis en las EEII de un RN debe hacernos pensar en la posibilidad de que exista un defecto en el retorno venoso, y especialmente de la agenesia de la cava. En manos poco expertas, la ecografía puede informarse como normal, por lo que si existe sospecha de esta alteración deben pedirse los estudios radiológicos (angiorresonancia o TAC) que permitan establecer un diagnóstico correcto dadas las posibles complicaciones de esta entidad.