

Síndrome cardiofaciocutáneo con *acantosis nigricans*

Santiago Gómez-Díez^a, Joaquín Fernández-Toral^b, Tomás Rodríguez-Vigil^a,
José Antonio Manjón^a y Narciso Pérez-Oliva^a

^aServicio de Dermatología. ^bSección de Genética. Hospital Central de Asturias. Universidad de Oviedo. España.

Resumen.—Se describe un nuevo caso de síndrome cardiofaciocutáneo, y se hace especial referencia a la presencia de lesiones típicas de *acantosis nigricans* en axilas. Se trataba de un varón de 17 años que presentaba como rasgos generales retraso mental moderado, anomalías en el fenotipo craneofacial y miocardiopatía hipertrófica. Desde el punto de vista cutáneo mostraba queratosis folicular diseminada con alopecia cicatricial en cejas, múltiples nevos pigmentarios, *acantosis nigricans* en axilas y cabello ensortijado.

Palabras clave: síndrome cardiofaciocutáneo, *acantosis nigricans*, hiperqueratosis folicular, ulecitema ofriógenes, pelo ensortijado.

Gómez-Díez S, Fernández-Toral J, Rodríguez-Vigil T, Manjón JA, Pérez-Oliva N. Síndrome cardiofaciocutáneo con *acantosis nigricans*. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94(3):191-3.

CARDIOFACIOCUTANEOUS SYNDROME WITH ACANTHOSIS NIGRICANS

Abstract.—A new case of cardio-facio-cutaneous syndrome is reported, with particular reference to the presence of typical lesions of *acanthosis nigricans* in the axillae. The patient is a 17-year-old male presenting general features of mild mental retardation, anomalies in the craniofacial phenotype and hypertrophic cardiomyopathy. At the cutaneous level, he presented disseminated follicular hyperkeratosis with cicatricial alopecia in the eyebrows, multiple pigmented nevi, *acanthosis nigricans* in the axillae and curly hair.

Key words: cardio-facio-cutaneous syndrome, *acanthosis nigricans*, follicular hyperkeratosis, ulethema ophryogenes, curly hair.

INTRODUCCIÓN

El síndrome cardiofaciocutáneo es una entidad descrita inicialmente por Reynolds et al¹ en 1986. Se caracteriza por presentar retraso psicomotor y del crecimiento, defectos cardiacos congénitos (principalmente estenosis pulmonar y defectos del tabique auricular), cara peculiar y múltiples anomalías ectodérmicas¹⁻³. Se ha señalado que el síndrome cardiofaciocutáneo presenta una gran similitud con el síndrome de Noonan y el síndrome de Costello, y existe cierta controversia en la literatura médica sobre si se trata de entidades diferentes o variantes de un mismo síndrome³.

A continuación se describe un nuevo caso de síndrome cardiofaciocutáneo en el que destacan las manifestaciones cutáneas que acompañan al síndrome, y en particular su asociación con *acantosis nigricans* en axilas.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente varón de 17 años, diagnosticado de síndrome cardiofaciocutáneo, que consultó en el servicio de dermatología para la valoración de

Correspondencia:
Santiago Gómez-Díez. Cardenal Cienfuegos, 2, esc. 3, 2.º A.
33007 Oviedo. España.
Correo electrónico: fesance@terra.es

Aceptado el 26 de diciembre de 2003.

lesiones cutáneas. Sus padres estaban sanos y no eran consanguíneos; una hermana estaba sana. El paciente nació de un parto a término tras gestación normal, con peso de 3.450 g y Apgar 9/10. El cariotipo y cribado de metabolopatías fue normal. En el momento de la consulta presentaba como rasgos generales y hallazgos más significativos las siguientes manifestaciones: retraso mental moderado, talla de 160,7 cm (la talla genética que le correspondería sería de 174 cm), miocardiopatía hipertrófica (intervenido 10 años antes de estenosis subaórtica grave y subpulmonar con hipertrofia infundibular a expensas del conducto interventricular), anomalías en el fenotipo craneofacial (macrocefalia, frente alta, constricción bitemporal, depresión de raíz nasal y lóbulos auriculares grandes y rotados hacia atrás), ligera exoftalmia y nistagmo, miopía intensa (9 dioptrías), cataratas, *pterygium colli* bilateral, hernia inguinal derecha y criptorquidia del mismo lado, cifoescoliosis, *cubitus valgus* con imposibilidad de extensión completa de los codos, y manos con dedos gruesos, algo cortos e hipermóviles, al igual que los de los pies, que además mostraban *hallux valgus*.

Desde el punto de vista cutáneo presentaba numerosas pápulas foliculares eritematosas, algunas de ellas con hiperqueratosis central, de pequeño tamaño (1-3 mm), distribuidas principalmente en cejas, mejillas y caras de extensión de extremidades; estas lesiones se habían desarrollado en la infancia y en su evolución ocasionaron alopecia en cejas (fig. 1). Se apreciaba también de forma difusa en cara, tronco



Fig. 1.—Anomalías en el fenotipo craneofacial y alopecia en cejas.



Fig. 2.—Piel hiperpigmentada, ligeramente engrosada y verrucosa, tipo *acantosis nigricans* en axilas.

y raíz de miembros, diversas lesiones pigmentarias, de coloración marrón oscura, algo sobreelevadas, cuyo tamaño oscilaba entre 0,5 a 1 cm de diámetro y que correspondían histológicamente a nevos melanocíticos compuestos. En axilas la piel aparecía hiperpigmentada, de color marrón claro, ligeramente engrosada y verrucosa, con textura aterciopelada tipo *acantosis nigricans* (fig. 2). Además, el paciente mostraba un cabello de aspecto ensortijado y de implantación occipital baja, con ausencia de cejas, escasez de pestañas y falta de vello axilar.

DISCUSIÓN

Las lesiones cutáneas en el síndrome cardiofaciocutáneo son muy variables y se han descrito hasta en el 95 % de los casos⁴. La presentación más característica consiste en lesiones de tipo queratosis pilar o pápulas foliculares, rodeadas de halo eritematoso, que se localizan principalmente en cara y superficie extensora de miembros; cuando afectan a las cejas y provocan alopecia por destrucción

folicular se conoce con el nombre de uleritema ofriógenes. Esta entidad no es específica del síndrome cardiofaciocutáneo ya que también se ha considerado un marcador del síndrome de Noonan^{5,6}, e incluso puede aparecer de manera aislada con transmisión probablemente autosómica dominante⁷. Otras manifestaciones cutáneas descritas en este síndrome son piel seca con aspecto ictiosiforme, eccemas, dermatitis seborreica, manchas «café con leche», nevos pigmentarios, angiomas, linfedema y piel redundante en manos y pies^{1-3,4,8}.

Las alteraciones en el pelo son también comunes y se considera que aparecen en el 84-100 % de los casos⁴. Consisten en grados variables de alopecia con pelo de aspecto lanoso, rizado, frágil o quebradizo^{2,3,4,9}. La línea de implantación posterior del cabello es baja y el pelo de las cejas y las pestañas está ausente o es escaso en más del 50 % de los casos⁴.

Mathews et al¹⁰ publicaron un caso que, junto a las manifestaciones cutáneas clásicas del síndrome, mostró como hallazgos más significativos una *acantosis nigricans* hipopigmentada en cuello y axilas y un siringocistoadenoma papilífero en muslo. El caso

que nosotros describimos presenta como observación más peculiar las lesiones típicas de *acantosis nigricans* en axilas. En la revisión realizada por Wieczorek et al³, estos autores hallaron lesiones de *acantosis nigricans* en 2 de 44 casos (4,5%), lo que coloca a esta anomalía cutánea en una presentación muy poco frecuente.

En conclusión se describe un nuevo caso de síndrome cardiofaciocutáneo en el que junto a las lesiones cutáneas ya clásicas de pápulas foliculares y ulecitema ofriógenes, nevos pigmentarios y alteraciones en el pelo, presentaba como hallazgo más destacable *acantosis nigricans* en axilas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Reynolds JF, Neri G, Herrmann JP, Blumberg B, Coldwell JG, Miles PV. New multiple congenital anomalies/ mental retardation syndrome with cardio-facio-cutaneous involvement- The CFC Syndrome. *Am J Med Genet* 1986;25:413-27.
2. Borradori L, Blanchet-Bardon C. Skin manifestations of cardio-facio-cutaneous syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1993;28:815-9.
3. Wieczorek D, Majewski F, Gillessen-Kaesbach G. Cardio-Facio-Cutaneous (CFC) syndrome- a distinct entity? Report of three patients demonstrating the diagnostic difficulties in delineation of CFC syndrome. *Clin Genet* 1997;52:37-46.
4. Drolet BA, Baselga E, Esterly NB. What syndrome is this? *Pediatric Dermatology* 2000;17:231-4.
5. Pierini DO, Pierini AM. Keratosis pilaris atrophicans faciei (ulerytema ophryogenes): A cutaneous marker in the Noonan 's syndrome. *Br J Dermatol* 1979;100:409-16.
6. Grob JJ, Laure M, Berge G, et al. Les signes cutanés du syndrome de Noonan. *Ann Dermatol Venereol* 1988;115:303-10.
7. Fritsch P. Follicular syndromes with inflammation and atrophy. En: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, editors. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 5th ed. New York: McGraw Hill, 1999; p. 818-22.
8. Ward KA, Moss C, Mckeown C. The cardio-facio-cutaneous syndrome: A manifestation of the Noonan syndrome? *Br J Dermatol* 1994;131:270-4.
9. Piérard GE, Soyeur-Broux M, Arrese Estrada J, Piérard-Franchimont C, Soyeur D, Verloes A. Cutaneous presentation of the cardio-facio-cutaneous syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1990;22:920-2.
10. Mathews CA, George P, Hood AF. Cardiofaciocutaneous Syndrome. *Arch Dermatol* 1993;129:46-7.