

# Queratodermia palmoplantar *punctata* autosómica dominante

Susana Mallo, Ana I. Bernal, M.ª Inés Fernández-Canedo, Carlos González-Hermoso y Magdalena de Troya-Martín

Servicio de Dermatología. Hospital Costa del Sol. Marbella. Málaga. España.

**Resumen.**—La queratodermia palmoplantar *punctata* hereditaria o enfermedad de Buschke-Fisher-Brauer es una forma poco frecuente de queratodermia que sigue un patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia variable. La edad de inicio suele estar comprendida entre los 12 y los 30 años de edad.

Clínicamente se caracteriza por la aparición progresiva de múltiples pápulas hiperqueratósicas puntiformes de distribución irregular a nivel de palmas y plantas así como por su posible asociación con diversas enfermedades, fundamentalmente con procesos malignos.

Presentamos un paciente de 43 años con esta enfermedad, sin otra sintomatología asociada, que tenía un familiar de primer grado afectado y fallecido de cáncer de colon, y planteamos el diagnóstico diferencial con otras entidades nosológicas.

**Palabras clave:** queratodermia, hiperqueratósicas, palmoplantar.

## AUTOSOMAL DOMINANT PUNCTATE PALMOPLANTAR KERATODERMA

**Abstract.**—Hereditary punctate palmoplantar keratoderma or Buschke-Fisher-Brauer disease is a rare form of keratoderma that follows a pattern of autosomal dominant inheritance with variable penetrance. The age of onset is usually between 12 and 30 years of age.

Clinically, it is characterized by the gradual appearance of multiple punctate hyperkeratotic papules, irregularly distributed on the palms and soles, as well as by its possible association with several diseases, primarily with malignant processes.

We present the case of a 43-year-old male patient with this disease, with no other associated symptoms, who had a first-degree relative who was affected and died of colon cancer. We also discuss the differential diagnosis with other nosologic entities.

**Key words:** keratoderma, hyperkeratotic, palmoplantar.

## INTRODUCCIÓN

Las queratodermias palmoplantares (QPP) constituyen un grupo muy heterogéneo de enfermedades caracterizado por un engrosamiento a nivel de las palmas y de las plantas como consecuencia de anomalías en la queratinización. La clasificación en función de las manifestaciones clínicas (difusa, focal, *punctata*) y los cambios histológicos es bastante compleja, pues suele existir solapamiento entre entidades. Se han descrito casos de asociación entre QPP y cáncer, en ocasiones con patrón de herencia autosómico dominante.

## DESCRIPCIÓN DEL CASO

Un varón de 43 años, cocinero de profesión, con antecedentes patológicos de hiperuricemia y dislipemia, en tratamiento con colchicina, consultó por lesiones en palmas y plantas, de aproximadamente 6-8 años de evolución, asintomáticas y de curso progresivo. Entre los antecedentes familiares, el paciente refería que

su madre, fallecida por un cáncer de colon, había presentado el mismo problema sin que hubiera consultado ni recibido tratamiento por este motivo. El paciente no refería ninguna otra sintomatología sistémica, ni tampoco contacto o ingesta de componentes arsenicales.

En la exploración física, en ambas palmas y plantas se apreciaban numerosas pápulas hiperqueratósicas redondeadas, poligonales, de tonalidad amarillenta-traslúcida (figs. 1 y 2). En el estudio histológico, con hematoxilina-eosina, se observó hiperqueratosis ortoqueratósica, acantosis y ausencia de laminilla corneida (fig. 3), cambios compatibles con los de una queratodermia *punctata* palmoplantar. Se realizó determinación de marcadores tumorales (CEA, Ca19.9,  $\beta$ -HCG,  $\alpha$ -FP, PSA, Cifra 21.1), que fueron normales y una radiografía de tórax donde no se encontraron hallazgos patológicos de interés. Se recomendó evitar los traumatismos locales en la medida de lo posible y tratamiento con calcipotriol tópico, que mejoró levemente las lesiones.

## DISCUSIÓN

Existen cuatro tipos de QPP: difusa, focal, *punctata* y displasia ectodérmica palmoplantar. Asimismo, las QPP *punctata* pueden ser adquiridas (arsenicales, idiopáticas, poroqueratósica filiforme, paraneoplásicas,

*Correspondencia:*

Susana Mallo.  
San Paulino, 18. 33204. Gijón. España.  
susana2505@yahoo.com

Recibido el 11 de julio de 2005.

Aceptado el 21 de octubre de 2005.



Fig. 1.—Lesiones hiperqueratósicas y deprimidas en la zona de la cabeza de los metatarsianos y de apoyo de los dedos de los pies.



Fig. 2.—Lesiones papulosas amarillentas en las palmas de las manos.

etc.) y hereditarias (tipo I: QPP de Buschke-Fisher-Brauer; tipo II: poroqueratosis punctata PP; tipo III: acroqueratoelastoidosis liquenoide).<sup>1</sup> La queratosis *punctata* de Buschke-Fisher-Brauer es una gndermatosis muy infrecuente, con una incidencia estimada de 1.17/100.000<sup>2</sup>. Fue descrita por Buschke y Fischer en 1910<sup>3</sup> y Brauer en 1913<sup>4</sup>. También se ha denominado *keratoma disipatum hereditarium* palmar y plantar de Brauer, queratoma diseminado, queratodermia maculosa diseminada simétrica palmoplantar de Buschke-Fischer, queratodermia *punctata* hereditaria y queratodermia palmoplantar papulosa, entre otras. El patrón de herencia es autosómico dominante, si bien aún no ha sido identificado el gen responsable, posiblemente debido al escaso número de familias afectadas recogidas en la literatura médica<sup>5</sup>.

Los trastornos en la queratinización que se producen en la QPP *punctata*, se podrían justificar por defectos en genes que intervienen en el desarrollo del epitelio y en la regulación de la expresión de la queratina. La asociación entre la QPP *punctata* y el desarrollo de los tumores se explicaría por una estrecha relación entre dos mutaciones, como puede ser una mutación en genes que regulan la producción de la queratina combinada con otra mutación en genes supresores de tumores<sup>6</sup>.

La edad de inicio del proceso suele ser en la adolescencia o a partir de los 20 años, siendo muy rara su manifestación en niños. Se caracteriza por la presencia de múltiples lesiones queratósicas focales de 2-8 mm de diámetro, que comienzan como pápulas finas puntiformes, traslúcidas, las cuales evolucionan haciéndose opacas y verrucosas. En ocasiones, el centro queratósico central se elimina dejando una depresión central. En otros casos, las pápulas crecen y forman lesiones hiperqueratósicas de mayor tamaño que empeoran con el trabajo manual y pueden resultar dolorosas en las zonas de presión. No obstante, la ma-

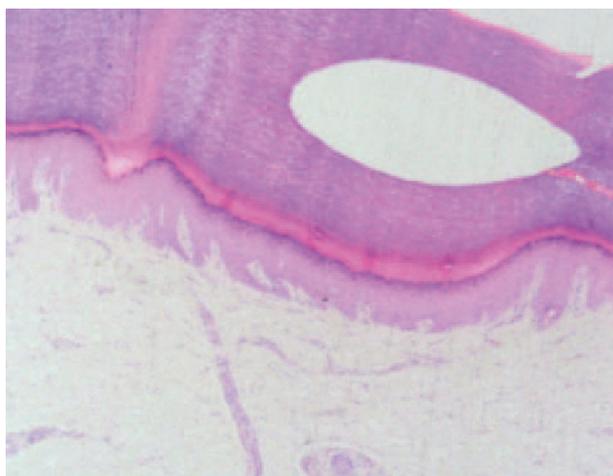


Fig. 3.—Acanthis, hiperqueratosis ortoqueratósica. (Hematoxilina-eosina, x10.)

yoría de los pacientes están asintomáticos y el diagnóstico suele ser casual.

Las alteraciones que a continuación se enumeran se han visto asociadas con la queratodermia *punctata* palmoplantar: distrofia ungueal<sup>7</sup>, malignidad<sup>6</sup>, parálisis espástica, anodontia, artropatía HLA-B27, ceguera para los colores, *ulcus* duodenal y sindactilia<sup>7</sup>. El tumor maligno que con mayor frecuencia se asocia es el adenocarcinoma de colon, si bien se han descrito pacientes que han desarrollado linfomas de Hodgkin y adenocarcinomas renales, de mama y pancreáticos<sup>1,6</sup>.

El estudio histológico revela columnas compactas de hiperqueratosis masiva e hipergranulosis sobre un área bien delimitada, sin signos de inflamación en dermis y sin laminilla corneida, dato que permite el diagnóstico diferencial con la poroqueratosis *punctata* palmoplantar. El diagnóstico diferencial incluye, ade-

más de la poroqueratosis *punctata* palmoplantar, las hiperqueratosis de roce, las verrugas virales, y la acroqueratoelastoidosis 5. La poroqueratosis *punctata* palmoplantar, también de herencia autosómica dominante y con manifestaciones clínicas superponibles, presenta paraqueratosis y laminilla cornoide en el estudio histológico, mientras que en la acroqueratoelastoidosis se suelen observar fibras elásticas desorganizadas<sup>5</sup>.

En cuanto al tratamiento, se han utilizado queratolíticos, calcipotriol, retinoides tópicos y sistémicos, con resultados variables<sup>5</sup>.

En el presente caso, la afectación idéntica en la madre del paciente, las características clínicas de las lesiones y los hallazgos histológicos, con ausencia de laminilla cornoide, han permitido realizar el diagnóstico del subtipo I de QPP hereditaria.

#### **Declaración de conflicto de intereses**

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

#### **BIBLIOGRAFÍA**

1. Stanimirovic A, Kansky A, Basta-Juzbasic A, Skerlev M, Beck T. Hereditary palmoplantar keratoderma, type papulosa, in Croatia. *J Am Acad Dermatol.* 1993;29:435-7.
2. Buschke A, Fischer W. Keratoderma maculosa disseminata symmetrica palmaris and plantaris. *Ikonographia Dermatologica.* 1910;5:183-92.
3. Brauer A. Über eine besondere Form des hereditären Keratons. *Arch Dermatol Syph.* 1913;114:211-36.
4. Emmert S, Küster W, Zutt M, et al. A new family with the rare genodermatosis keratosis punctata palmoplantaris Buschke-Fischer-Brauer. *J Am Acad Dermatol.* 2003;49:1166-9.
5. Stevens HP, Kelsell DP, Leigh IM, Ostlere LS, Macdermots KD, Rustin MH. Punctate palmoplantar keratoderma and malignancy in a four-generation family. *Br J Dermatol.* 1996;134:720-6.
6. Hesse S, Berbis P, Privat Y. Keratoderma palmo-plantaris papulosa: efficacy of acitretin. *Br J Dermatol.* 1993;128:104-5.
7. Salamon T, Stolic V, Lazovic-Tepavac O, Bosnjak D. Peculiar findings in a family with keratoderma palmo-plantaris papulosa Buschke-Fischer-Brauer. *Hum Genet.* 1982;60:314-9.
8. Arash K, Asadi MD. Type I hereditary punctate keratoderma. *Dermatol Online J.* 2003;9:38.