

## CASOS CLÍNICOS

# Queratodermia palmoplantar *varians* (*striata et areata*) tipo acroqueratosis esencial crónica de Degos

A. Padial, V. Morales, J.C. Armario-Hita, J.L. Ingunza y J.M. Fernández-Vozmediano

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario de Puerto Real. Universidad de Cádiz. España.

**Resumen.** Paciente varón de 15 años de edad con lesiones hiperqueratósicas con disposición lineal o estriada en las palmas y numular en plantas. Era el único miembro afecto conocido de su familia, por lo que se podría tratar de una mutación *de novo* o de la forma recesiva de queratosis palmoplantar *estriata variants*, denominada por Degos «acroqueratosis esencial crónica». Las lesiones no mejoraron con los tratamientos tópicos instaurados (queratolíticos, emolientes y corticoides) ni con retinoides orales. Se pudo constatar que el rozamiento o fricción de las zonas afectas era el principal factor de empeoramiento de las mismas.

**Palabras clave:** queratodermias palmoplantares, queratodermia estriada, queratodermia *varians*, queratosis *palmoplantaris variants*, queratodermia de Wachters.

## KERATODERMA PALMOPLANTARIS VARIANS (STRIATA ET AREATA), A FORM OF CHRONIC IDIOPATHIC ACROKERATOSIS DESCRIBED BY DEGOS

**Abstract.** We report a case of a 15-year-old boy with hyperkeratotic lesions that were linear or striated on the palms and nummular on the soles. He was the only family member known to be affected, suggesting that the condition could be attributed to a *de novo* mutation or the recessive form of keratoderma palmoplantaris striata, described by Degos as chronic idiopathic acrokeratosis. The lesions did not improve with topical treatments (keratolytic agents, emollients, or corticosteroids) or oral retinoids. We observed that scratching of the affected areas was the main reason for deterioration of the lesions.

**Key words:** palmoplantar keratoderma, keratoderma striata, keratoderma *varians*, keratosis palmoplantaris variants, keratoderma of Wachters.

## Introducción

La queratodermia palmoplantar (QPP) tipo *varians* es una enfermedad hereditaria poco frecuente, caracterizada por el engrosamiento de la piel de palmas y plantas. Por lo general estos pacientes asocian dos formas clínicas de hiperqueratosis, una estriada en palmas y una *areata* o en islotes en plantas. Sin embargo, existen múltiples variaciones incluso dentro de una misma familia, lo cual es una característica de esta QPP. En general las lesiones no mejoran con los tratamientos habituales y parecen estar relacionadas con la fricción o rozamiento de las zonas afectas, que producen un empeoramiento de la hiperqueratosis.

## Caso clínico

Paciente varón de 15 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés, que consultó por presentar desde el nacimiento lesiones hiperqueratósicas localizadas en palmas y plantas. Estas lesiones eran más intensas en zonas de rozamiento o fricción. En las plantas se observaba una queratodermia gruesa y compacta con predominio en la cabeza del primer y quinto metatarsianos, dedo *hallux* y talones, donde adoptaba forma de herradura. El arco plantar estaba respetado y las zonas con menor fricción mostraban una piel de aspecto papiráceo (fig. 1). En las palmas adquiriría una disposición lineal, afectando con preferencia las zonas de apoyo y las caras flexoras de los dedos. Las lesiones tenían un claro predominio por la mano derecha (fig. 2). Además, el paciente tenía una onicodistrofia de las 20 uñas (fig. 3).

En los exámenes complementarios realizados no se detectaron anomalías en el hemograma y la bioquímica. El estudio dermatopatológico fue inespecífico y sólo puso de manifiesto la existencia de una hiperqueratosis marcada

Correspondencia:  
José Manuel Fernández Vozmediano.  
Servicio de Dermatología.  
Hospital Universitario de Puerto Real.  
Cádiz. España.  
fdezvozmediano@dermasur.com

Aceptado el 8 de febrero de 2007.

con paraqueratosis focal, intensa hipergranulosis y acantosis (fig. 4). Todos estos hallazgos eran sugestivos de queratodermia palmoplantar estriada y *areata* o queratodermia palmoplantar focal *varians*.

Se realizaron tratamientos locales con agentes queratolíticos, emolientes y corticoides, así como terapia sistémica con retinoides orales, pero no se obtuvo ninguna respuesta. En su evolución el proceso ha seguido un curso variable, más influenciado por los factores mecánicos que por los tratamientos realizados.

## Discusión

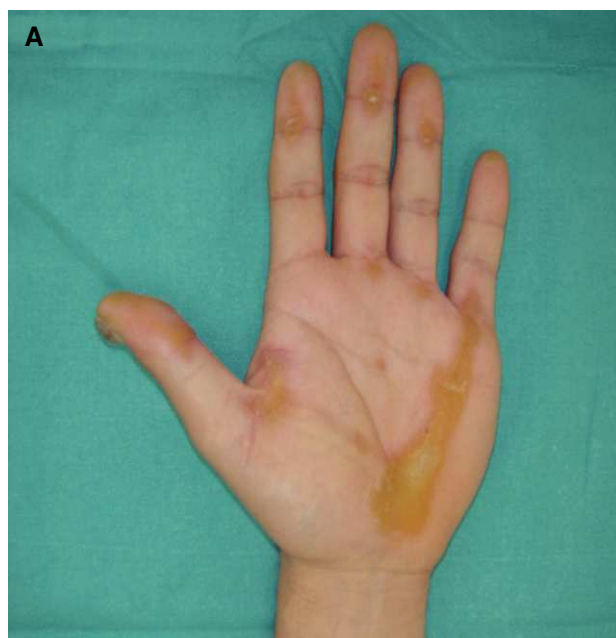
Las primeras descripciones de este cuadro se hicieron en varias familias que sufrían distintos procesos de hiperqueratosis palmoplantar. Fueron efectuadas por Brünauer (1923)<sup>1</sup>, Fuhs (1924)<sup>2</sup> y Siemens (1929)<sup>3</sup>. Siemens denominó a este cuadro *keratosis palmoplantaris striata et areata*. Brünauer había descrito en los adultos que las lesiones siguen en las palmas un patrón de queratosis estriada asociada a bandas queratósicas ungueales (eponiquio) y perionixis queratósica fisurada, mientras que en las plantas las lesiones se disponen en islotes en los puntos de apoyo, y en los talones pueden adoptar forma de herradura, como había descrito Siemens, constituyendo la *keratosis palmoplantaris striata et areata*. Sin embargo, la denominación de queratodermia palmoplantar *varians* fue introducida por Wachters<sup>4</sup>. Este autor realizó una tesis doctoral de 1963 tras estudiar los miembros de tres familias y revisar todos



**Figura 1.** Queratodermia plantar compacta que afecta de forma predominante a la cabeza del primer y quinto metatarsianos, dedo *hallux* y talones, donde adquiere forma de herradura.

los casos publicados con anterioridad. Observó una gran variabilidad clínica entre un paciente y otro, incluso dentro de la misma familia. Sin embargo, Wachters no llegó a definir ningún proceso nuevo, sino que se limitó a englobar bajo el término de *varians* entidades ya descritas.

En la actualidad existe una falta de uniformidad en las diferentes clasificaciones de las QPP debido a la multitud de nombres y sinónimos que recibe cada forma clínica<sup>5</sup>. Dentro de la clasificación de Lucker<sup>6</sup>, la QPP *varians* se incluye dentro del grupo de QPP *areata et striata* y se define



**Figura 2.** Disposición lineal en palmas con afectación preferente de las zonas de apoyo y caras flexoras de los dedos (A). Las lesiones tienen un claro predominio por la mano derecha (B).



Figura 3. Onicodistrofia de las 20 uñas.

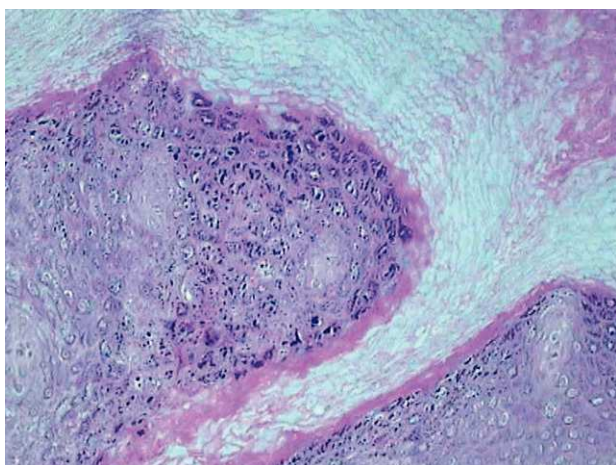


Figura 4. Hiperqueratosis ortoqueratótica marcada con intensa hipergranulosis y acantosis. Hematoxilina-eosina,  $\times 100$ .

como QPP numular hereditaria, de herencia autosómica dominante sin otros hechos asociados. Esta clasificación no independiza el síndrome de Wachters del ya conocido síndrome de Brünauer-Fuhs-Siemens, aunque señala la variabilidad clínica como la principal característica de este cuadro. Otros nombres que ha recibido este proceso son QPP tipo Siemens, QPP estriada y QPP acral.

Se ha establecido que se trata de una forma autosómica dominante debida a mutaciones en las proteínas desmosómicas, que afectan a la desmogleína 1 que se codifica en los cromosomas 18q12.1-q12.2 y 12q13 y a la desmoplaquina<sup>7-9</sup>, localizada en 6p21<sup>8,10</sup>, aunque otros autores la localizan en 18q<sup>8,11,12</sup>. También se ha vinculado a una mutación en el dominio V2 de la queratina tipo 1. Es posible que esta heterogenicidad genética sea la responsable de la variabilidad clínica que caracteriza a esta forma de QPP<sup>13</sup>. Se ha descrito una mayor tendencia al desarrollo de lesiones tras

traumatismos prolongados en los pacientes que expresan HLA B18<sup>14</sup>.

En publicaciones recientes<sup>8,15</sup> se han establecido dos formas de QPP *striata*:

1. En primer lugar la llamada forma 1 o síndrome de Brünauer-Fuhs-Siemens, con lesiones en islotes o lineales en palmas y plantas, con sordera asociada en algunos casos, considerada autosómica dominante con mutaciones localizadas en los locus 18q12.1-q12.2 y 12q13 de DSG1 (desmogleína-1) y desmoplaquina, constituyentes de la queratina 1 (KRT1).
2. En segundo lugar la forma 2, presente desde la infancia, también considerada autosómica dominante y vinculada sólo al locus 12q13 del gen de la KRT1.

En nuestro caso no se ha podido demostrar la existencia de casos previos, por lo que podría tratarse de unos de los casos descritos aislados, sin antecedentes familiares, que Degos denominó como acroqueratosis esencial crónica<sup>16</sup>, y para algunos autores serían consecuencia de una mutación *de novo* o de una herencia autosómica recesiva<sup>14</sup>.

Las lesiones son inaparentes en los primeros meses de vida, se van desarrollando en la infancia como lesiones hiperqueratósicas múltiples en las manos y evolucionan en los siguientes años hasta simular una forma difusa o un aspecto de membrana papirácea en las palmas. Las lesiones plantares son más precoces y tienen el aspecto de hiperqueratosis numular o en islotes. Con posterioridad van progresando y forman una queratodermia difusa. En las palmas las lesiones adoptan un patrón lineal o estriado, aunque hay autores que consideran que puede ser variable y tener una forma lineal, numular, membranosa o fisurada<sup>17</sup>. El aspecto membranoso o papiráceo de las palmas es muy característico en personas con poca actividad física. El grosor de la hiperqueratosis es considerable y puede crear cierto grado de incapacidad por el desarrollo de grietas y fisuras dolorosas. Además los pacientes pueden presentar otras manifestaciones clínicas, como hiperqueratosis subungueal y surcos transversales ungueales, aunque no son hallazgos constantes. La afectación de codos y rodillas es menos frecuente y algunos pacientes presentan cuadros de hiperhidrosis leve. Hay casos descritos en los que se asocia pelo lanoso.

La dermatopatología es inespecífica y presenta hiperqueratosis ortoqueratósica con focos de paraqueratosis e hipergranulosis, cierto grado de acantosis y papilomatosis sin evidencia de epidermolisis. Por tanto, el diagnóstico es clínico en función de los criterios morfológicos y evolutivos. El avance en la biología molecular nos permitirá en un futuro el diagnóstico genético determinando la mutación específica, permitiendo incluso el *screening* prenatal<sup>18</sup>.

El tratamiento es poco efectivo y sólo sintomático. No hay tratamiento curativo definitivo<sup>19</sup>. Se ha descrito la uti-

lización tópica de queratolíticos, corticosteroides, calcipotriol y tratamientos sistémicos con retinoides<sup>20,21</sup>, pero los resultados son escasos.

## Conclusión

Se trata de un caso de QPP *varians* o *striata y areata*, en la forma descrita por Degos como acroqueratosis esencial crónica, ya que no tiene antecedentes familiares de un cuadro similar, por lo que se trata bien de una mutación o bien de una forma autosómica recesiva. En la actualidad no existen criterios claros a la hora de definir la QPP *striata* como entidad independiente o como sinónimo del tipo Brünauer-Fuhs-Siemens, salvo las determinaciones genéticas, que no siempre son de fácil disponibilidad. Desde el punto de vista clínico se trata de un mismo proceso, pero los estudios de biología molecular y de genética parecen haber establecido al menos dos formas diferentes. Es de esperar que futuras investigaciones permitan realizar una clasificación más precisa.

## Bibliografía

1. Brünauer SR. Keratodermia symmetrica palmaris et plantaris. *Derm Wschr.* 1923;76:116.
2. Fusch J. Zur Kenntnis der Herdweisen Keratosen and Handen und Füßen. *Acta Derm Venereol (Stockh).* 1924;5: 11-58.
3. Siemens HW. Keratosis palmo-plantaris striata. *Arch Derm Syph (Berl).* 1929;157:392-408.
4. Wachtors DH, Frensdorf EL, Hausman R, van Dijk E. Keratosis palmoplantaris numularis («hereditary painful callosities»). *J Am Acad Dermatol.* 1983;9:204-9.
5. White KL. Striate palmoplantar keratoderma. *Dermatol Online J.* 2002;8:16.
6. Lucker GP, van de Kerkhof PC, Steijlen PM. The hereditary palmoplantar keratoses: an updated review and classification. *Br J Dermatol.* 1994;131:1-14.
7. Hennies HC, Kuster W, Mischke D, Reis A. Localization of a locus for the striated form of palmoplantar keratoderma to chromosome 18q near the desmosomal cadherin gene cluster. *Hum Mol Genet.* 1995;4:1015-20.
8. Wan H, Dopping-Hepenstal PJC, Gratian MJ, Stone MF, Zhu G, Purkis PE, et al. Striate palmoplantar keratoderma arising from desmoplakin and desmoglein 1 mutations is associated with contrasting perturbations of desmosomes and the keratin filament network. *Br J Dermatol.* 2004;150: 878-91.
9. Mallory SB. Palmoplantar keratoderma. En: *An Illustrated dictionary of dermatologic syndromes. Second Edition.* London: Taylor & Francis; 2006. p. 191.
10. Caputo R, Tadini G. Striate keratoderma. En: *Atlas of genodermatoses.* London: Taylor & Francis; 2006. p. 84.
11. Sehgal VN, Kumar S, Narayan S. Hereditary palmoplantar keratoderma (four cases in three generations). *Int J Dermatol.* 2001;40:130-2.
12. Krol AL. Queratodermia palmoplantar focal no sindrómica. Cap. 58. Queratodermias. En: JL Bologna, JL Jorizzo, RP Rapini, editors. *Dermatología.* Elsevier ed. española; 2004. p. 816-7.
13. Pavlovic MD, Kandolf LO, Zolotarevski L, Zecevic RD. Keratosis palmoplantaris *varians* of Wachtors in a patient with acanthosis nigricans and linear and whorled nevoid hypermelanosis. *Acta Dermatoven APA.* 2004;13:95-100.
14. Paoli S, Mastrolorenzo A. Keratosis palmoplantaris *varians* of Wachtors. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 1999;12:33-7.
15. Whittock NV, Smith FJ, Wan H, Mallipeddi R, Griffiths WA, Dopping-Hepenstal P, et al. Frameshift mutation in the V2 domain of human keratin 1 results in striate palmoplantar keratoderma. *J Invest Dermatol.* 2002;118:838-44.
16. Degos R. *Dermatologie.* París: Flammarion; 1965. p. 664j-1.
17. Ortega M, Quintana J, Camacho F. Queratodermia palmoplantar tipo *varians*. Estudio de tres familias. *Med Cut Iber Lat Am.* 1988;16:66-9.
18. Ratnavel RC, Griffiths WAD. The inherited palmoplantar keratodermas. *Br J Dermatol.* 1997;137:485-90.
19. Nogita T, Furue M, Nakagawa H, Ishibashi Y. Keratosis palmoplantaris nummularis. *J Am Acad Dermatol.* 1991;25: 113-4.
20. Lieneman AO, Colucci VJ, Jones MS, Trauscht JM. Treatment of palmoplantar keratoderma with continuous infusion 5-fluorouracil. *Cutis.* 2004;73:303-8.
21. Kong MS, Harford R, O'Neill JT. Keratosis punctata palmoplantaris controlled with topical retinoids: a case report and review of the literature. *Cutis.* 2004;74:173-9.