

lesiones papulosas fibrosas de los dedos de las manos y las palmas de jóvenes, siendo la IHQ característica.

Correspondencia:
Mónica García Arpa.
Servicio de Dermatología.
Hospital General de Ciudad Real.
Avda. Tomelloso, s/n.
13005 Ciudad Real. España.
mgarciaa73@yahoo.es

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Lazarus SS, Trombetta LD. Ultrastructural identification of a benign perineurial cell tumor. *Cancer*. 1978;41:1823-9.
2. Fetsch J, Miettinen M. Sclerosing perineurioma: a clinicopathologic study of 19 cases of a distinctive soft tissue lesion with a predilection for the fingers and palms of young adults. *Am J Surg Pathol*. 1997;21:1433-42.
3. Huang HY, Sung MT. Sclerosing perineuriomas affecting bilateral hands. *Br J Dermatol*. 2002;146:129-33.
4. Canales-Ibarra C, Magariños G, Olsoff-Pagovich P, Ortiz-Hidalgo C. Cutaneous sclerosing perineurioma of the digits: an uncommon soft-tissue neoplasm. Report of two cases with immunohistochemical analysis. *J Cutan Pathol*. 2003;30:577-81.
5. Nakamura T, Kawamura T, Nariya S, Fujiwara M. Cutaneous sclerosing perineurioma of the digit. *Int J Dermatol*. 2006;45:1086-8.
6. Sciot R, Cin PD, Hagemeyer A, De Smet L, van Damme B, van den Berghe H. Cutaneous sclerosing perineurioma with cryptic NF2 gene deletion. *Am J Surg Pathol*. 1999;23:849-53.
7. Robson AM, Calonje E. Cutaneous perineurioma: a poorly recognized tumour often misdiagnosed as epithelioid histiocytoma. *Histopathology*. 2000;37:332-9.

Manifestaciones cutáneas del síndrome de Edwards. Presentación de dos casos

P. Hernández-Bel^a, J. López^a, I. Febrer^a, J.L. Fayos^b, C. García^b, A. García^b y V. Alegre^a

^aServicio de Dermatología. ^bServicio de Pediatría. Consorcio Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.

Sr. Director:

El síndrome de Edwards o trisomía 18 es una cromosomopatía que presenta una gran variedad de manifestaciones clínicas. Las lesiones cutáneas, junto con otros rasgos polimalformativos, pueden orientar a su diagnóstico neonatal en aquellos casos que han pasado desapercibidos durante la gestación. Presentamos dos casos afectos de esta rara enfermedad.

Caso 1: recién nacido a término, de madre de 42 años de edad, que en la exploración física mostraba una *facies* dismórfica con orejas displásicas de implantación baja, retrognatia e hirsutismo frontal. Clínicamente también destacaba la presencia de una hipoplasia ungueal en manos y pies, una hipoplasia de labios mayores con un clítoris prominente y una sindactilia del segundo-tercer dedo del pie derecho con presencia de un calcáneo prominente (pie en mecedora). Además, los dedos de la mano adoptaban una disposición característica, el segundo montado sobre el tercero (mano trisómica) (figs. 1 y 2). Durante la gestación no se estableció el diagnóstico sindrómico, siendo informadas las ecografías gestacionales de control como normales. Ante los hallazgos clínicos se indicó la realización de un cariotipo de confirmación. El resultado del cariotipo fue 47xx + 18, estableciéndose el diagnóstico definitivo de síndrome de Edwards. Las exploraciones complementarias

mostraron la presencia de un ductus arterioso persistente, comunicación interauricular de tipo *ostium secundum*, quistes aracnoideos encefálicos y riñones en herradura. A las 7 semanas de vida presentó una insuficiencia respiratoria con edema agudo de pulmón, como complicación de la cardiopatía congénita, y falleció pocas horas después.

Caso 2: recién nacido a término, al que en el control ecográfico del tercer trimestre de gestación se le apreciaron múltiples defectos del tubo neural, una comunicación interventricular y una posible transposición de grandes vasos. Por dicho motivo, en la semana 34 se le realiza un estudio genético del cariotipo mediante técnica de FISH (hibridación con fluorescencia in situ), cuyo resultado fue el de un feto varón con trisomía del cromosoma 18 (47xy + 18). Al nacimiento mostraba una intensa cianosis con retraso del crecimiento, un Apgar de 2 y un disrafismo espinal (mielomeningocele lumbar). También se evidenció un hirsutismo frontal, una hipoplasia ungueal de manos y pies, un patrón dermatoglífico con arcos en la totalidad de las yemas de los dedos, así como la presencia de máculas azuladas de aspecto reticulado que afectaban la piel del tronco y extremidades compatible con un cutis marmorata. El feto falleció a las 4 horas del nacimiento.

La trisomía 18, descrita por Edwards en 1960¹, es el segundo síndrome de malformaciones múltiples en orden de

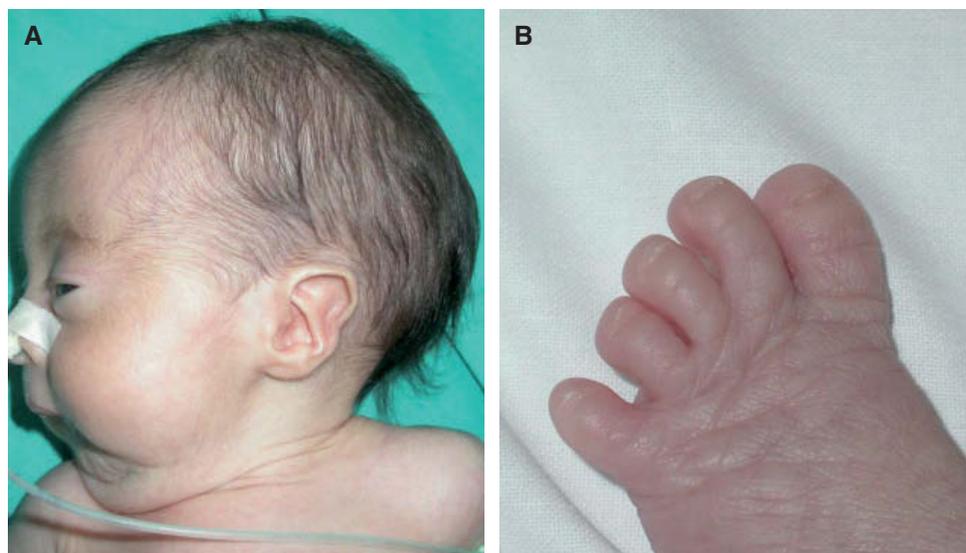


Figura 1. A. *Fascies* dismórfica característica que presenta hipertelorismo, orejas de implantación baja y retrognatia. Asocia hirsutismo a nivel frontal. B. Hipoplasia ungueal del pie.

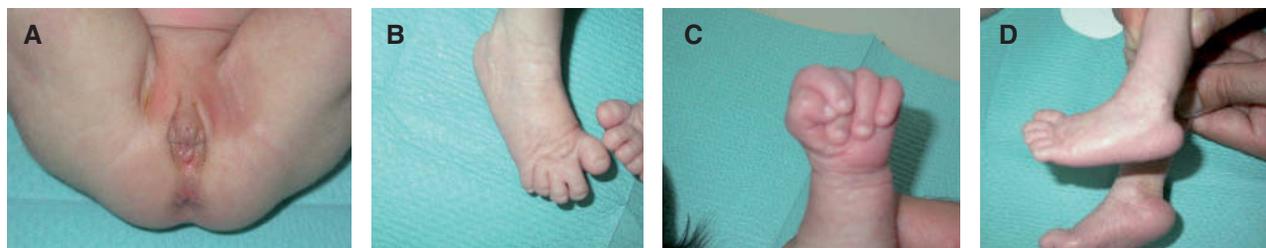


Figura 2. Múltiples rasgos malformativos típicos de esta entidad. A. Hipoplasia de labios mayores con clítoris prominente. B. Sindactilia del segundo y tercer dedo del pie. C. Mano trisómica. D. Pie en mecedora.

frecuencia tras la trisomía del 21. Su incidencia se estima entre 1/6.000-1/13.000 recién nacidos vivos y aparece más frecuentemente en mujeres (3:1). La edad avanzada de la madre puede ser un factor de riesgo para su desarrollo². Presenta una alta letalidad, con una mortalidad del 90% en el primer año de vida^{3,4}. Las principales causas de muerte son las cardiopatías congénitas, las apneas y las neumonías⁵. Se han descrito más de 130 anomalías clínicas distintas en estos pacientes. Pueden presentar retraso pondo-estatural; malformaciones craneales adoptando una *fascies* característica con microcefalia, occipucio prominente, orejas de implantación baja y micrognatia; diversas cardiopatías congénitas objetivables en un 90% de los casos; alteraciones urogenitales como el riñón en herradura; presencia de una mano trisómica o de un talón prominente en las extremidades, y otras múltiples malformaciones congénitas a nivel gastrointestinal y del sistema nervioso central. Entre los hallazgos cutáneos típicos se encuentran la hipoplasia ungueal de manos y pies, el hirsutismo en frente y espalda, la ausencia de panículo adiposo en el nacimiento, un patrón dermatoglífico con arcos en al menos 6 pulpejos de los dedos y lesiones reticuladas persistentes de cutis marmorata como también ocurre en el síndrome de Down,

síndrome de Cornelia de Lange, hipotiroidismo congénito y lupus neonatal. El cutis marmorata persistente de estos pacientes no se debe confundir con el cutis marmorata telangiectásico congénito; este último provoca flebectasias y telangiectasias asociadas a úlceras y atrofia de extremidades^{2,5}.

En conclusión, nos gustaría destacar la importancia de las manifestaciones cutáneas, que aparecen en más del 50% de los pacientes con síndrome de Edwards, porque asociadas con otros rasgos polimalformativos sirven de orientación diagnóstica. El diagnóstico definitivo se establece tras la realización de un cariotipo, que confirma la existencia de la trisomía 18^{1,5,6}.

Correspondencia:
 Pablo Hernández Bel.
 Servicio de Dermatología.
 Consorcio Hospital General Universitario de Valencia.
 Avda. Tres Cruces, s/n.
 46014 Valencia. España.
 pablohernandezbel@hotmail.com

Conflicto de intereses
 Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Edwards JH, Harnden DG, Cameron AH, Crosse VM, Wolff OH. A new trisomic syndrome. *Lancet*. 1960;1:787-90.
2. Warkany J, Passarge E, Smith LB. Congenital malformations in autosomal trisomy syndromes. *Am J Dis Child*. 1966;112:502-17.
3. Rasmussen SA, Wong LY, Yang Q, May KM, Friedman JM. Population-based analyses of mortality in trisomy 13 and trisomy 18. *Pediatrics*. 2003;111:777-84.
4. Carter PE, Pearn JH, Bell J, Martin N, Anderson NG. Survival in trisomy 18. Life tables for use in genetic counselling and clinical paediatrics. *Clin Genet*. 1985;27:59-61.
5. Jones KL. Trisomy 18 syndrome. En: Jones KL, editor. *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Philadelphia: Saunders;1997. p. 16-7.
6. Petek E, Pertl B, Tschernigg M, Bauer M, Mayr J, Wagner K, et al. Characterisation of a 19-year-old «long-term survivor» with Edwards syndrome. *Genet Couns*. 2003;14:239-44.

Toxicodermia inducida por sorafenib

D. Velázquez^a, P. de la Cueva^b, P. Zamberk^a y P. Lázaro^a

^aServicio de Dermatología. Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

^bServicio de Dermatología. Hospital Infanta Leonor. Madrid. España.

Sr. Director:

El sorafenib es un fármaco de reciente aparición, de administración oral, que pertenece a la familia de los inhibidores de la tirosín-kinasa y que ha demostrado alta efectividad en el tratamiento de carcinomas avanzados de células renales o hepatocelulares¹. Actualmente está en estudio también para el tratamiento de otros tumores, como el melanoma metastático o el carcinoma papilar de tiroides². Pero al igual que el resto de fármacos quimioterápicos, el sorafenib no está exento de efectos secundarios, tanto sistémicos como cutáneos. Más de un 93 % de los pacientes en tratamiento con sorafenib en monoterapia van a padecer algún tipo de reacción cutánea.

Presentamos el caso de un varón de 53 años, diagnosticado de carcinoma hepatocelular secundario a hepatopatía crónica por el virus de la hepatitis C, que inicia tratamiento con sorafenib a dosis de 400 mg dos veces al día. Tras dos semanas de tratamiento, el paciente comienza con le-

siones cutáneas en palmas y posteriormente en plantas, levemente dolorosas, sin clínica neurológica asociada. A la exploración física se observan pápulas y placas, algunas en forma de diana, edematosas, descamativas, localizadas en palmas, cara palmar de los dedos y las plantas de los pies (fig. 1).

En el estudio histológico tomado de una lesión palmar se observa una epidermis con una gruesa capa córnea ortokeratótica, observándose por debajo de la misma una extensa zona de paraqueratosis y notable acantosis irregular. Se identifican ocasionales queratinocitos necróticos, sin imágenes de degeneración vacuolar de la capa basal. En la dermis los vasos sanguíneos más superficiales están dilatados y se acompañan de un leve infiltrado celular de linfocitos e histiocitos (figs. 2 y 3).

Dada la clínica del paciente y su relación temporal tras iniciar tratamiento con sorafenib, se decidió instaurar tratamiento sintomático con corticoides tópicos y reduc-

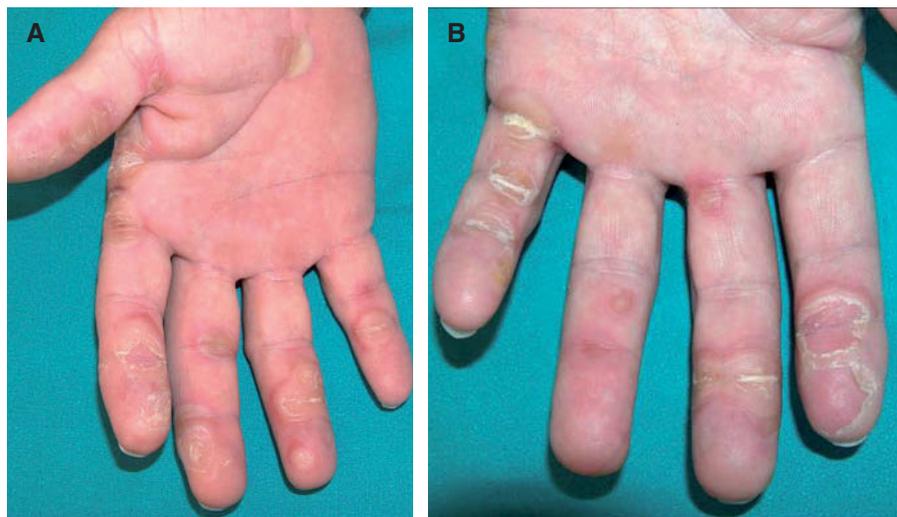


Figura 1. Pápulas y placas edematosas, descamativas, que de forma simétrica afectan palmas y plantas.