

A. Elguezabal^{a,*}, P. Turégano^b, J. Landeyro^a y E. Mayayo^a

^a Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, España

^b Servicio de Dermatología, Hospital Universitari Joan XXIII, Tarragona, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: analiael@yahoo.com (A. Elguezabal).

doi:10.1016/j.ad.2010.07.007

Nevo psilolíparo en un niño con lipomatosis encefalocraneocutánea

Nevus Psiloliparus in a Child with Encephalocraniocutaneous Lipomatosis

Sr. Director:

El término nevo psilolíparo, derivado de los vocablos griegos *psilos* 'sin pelo' y *liparos* 'graso', fue acuñado por Happle para denominar un tipo de nevo de tejido adiposo peculiar, presente en una serie de pacientes con lipomatosis encefalocraneocutánea (LECC)¹. Clínicamente, se presenta como una placa ligeramente sobreelevada, de bordes bien definidos, a veces irregulares y de coloración normal o ligeramente amarillenta. Habitualmente está localizado en la región frontal o frontoparietal, de forma unilateral, y su característica más llamativa es la ausencia o disminución del número de folículos pilosos². Histológicamente presenta tres características principales: la abundancia de tejido adiposo no encapsulado, de características maduras, que puede comprimir la dermis adelgazándola, la escasez o ausencia de folículos pilosos maduros y la presencia de una cantidad normal de fascículos de músculo erector del pelo «huérfanos», es decir, independientes o no asociados a un folículo piloso, situados en hilera paralelamente a la superficie epidérmica.

Las glándulas sebáceas pueden estar normales o aumentadas de tamaño.

Presentamos un caso de nevo psilolíparo asociado a otros rasgos de LECC.

Describimos el caso clínico de un paciente varón de 2 meses, hijo de padres sanos no consanguíneos, nacido a término por cesárea tras un embarazo gemelar normal, con hermano gemelo idéntico totalmente sano; fue atendido en la consulta de dermatología por la presencia de una zona alopecica congénita asintomática. En la exploración física se observaba en la región parietooccipital derecha una placa de coloración normal, bien delimitada, con morfología en lágrima, de superficie lisa y consistencia blanda. La lesión presentaba disminución de la densidad capilar (fig. 1A). Se observaba en el tercio interno del párpado superior derecho una pápula con márgenes bien delimitados, coloración amarillenta y consistencia elástica. Además, en el límite esclerocorneal derecho presentaba una placa de márgenes bien delimitados, amarillenta y de aspecto translúcido con telangiectasias, sugestiva de coristoma de conjuntiva bulbar (fig. 1B). No se observaron otras lesiones ni masas, megalias o adenopatías en territorios palpables. Se biopsió la lesión del cuero cabelludo, observándose una epidermis normal, una dermis adelgazada con disminución del número de folículos pilosos y haces de músculo liso situados paralelamente a la superficie cutánea, así como presencia de un aumento de la proporción de tejido



Figura 1 A. Placa ligeramente sobreelevada de bordes bien delimitados, algo irregulares, con marcada disminución de la densidad de folículos pilosos. B. Tercio interno del párpado superior derecho: pápula de 4 mm de diámetro bien delimitada de coloración ligeramente amarillenta. Placa translúcida de tonalidad amarillo-rosada y con telangiectasias en la superficie, sobrepasando el límite esclerocorneal.

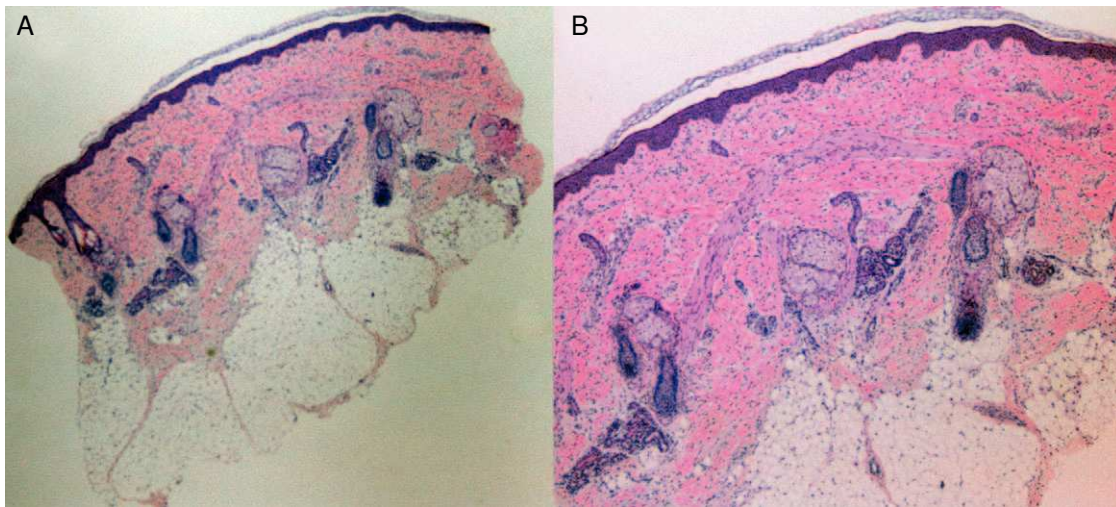


Figura 2 A. Biopsia de cuero cabelludo. H-E (x4): ausencia de folículos pilosos maduros. Haces de músculo liso horizontalizados en la dermis. Importante cantidad de tejido adiposo maduro no encapsulado bajo la dermis y epidermis normal. B. H-E (x10): detalle para mostrar la cantidad normal de músculo erector del pelo, formando haces paralelos a la superficie cutánea.

adiposo maduro no encapsulado en la hipodermis (fig. 2). A los 3 meses de edad se le realizó una resonancia magnética nuclear que evidenció un aumento del espacio subaracnoideo fronto-parieto-temporal derecho. A los 7 meses el electroencefalograma mostró características normales. La exploración oftalmológica reveló palidez peripapilar en el fondo de ojo derecho, y se realizaron potenciales evocados visuales que mostraron ausencia de respuesta binocular al estímulo flash. Una ecografía del nervio óptico no mostró alteraciones significativas. Los estudios cardiológicos y otorrinolaringológicos fueron normales. Actualmente, el paciente, de 11 meses, presenta un desarrollo psicomotor adecuado a su edad cronológica.

La LECC³ es un síndrome infrecuente sin predilección por razas o géneros, ni relación con la edad paterna o con antecedentes de consanguinidad⁴. Se supone que es debida a la supervivencia en forma de mosaicismo de una mutación poszigótica que de otro modo sería letal². Se caracteriza por la presencia de lesiones cutáneas, oculares y neurológicas,

aunque menos frecuentemente puede asociar manifestaciones en otros órganos (tabla 1).

Las lesiones cutáneas son generalmente unilaterales, y afectan a la cara y el cuero cabelludo, aunque hasta un 30% de los casos puede presentar afectación bilateral⁵. Dichas lesiones pueden presentar una distribución lineal desde la región frontal hasta la palpebral². La manifestación más específica es el nevo psilolípido, que se considera un criterio diagnóstico mayor de LECC^{5,6}. En la frente o párpados se pueden ver pápulas de color piel, que histológicamente pueden corresponder a lipomas⁷, fibrolipomas, angiofibromas¹, pólipos fibroepiteliales⁸, coristomas o, incluso, similares al nevo psilolípido². Se ha descrito la presencia de aplasia cutis congénita en yuxtaposición con el nevo psilolípido, como probable manifestación de manchas gemelas no alélicas (didimosis aplasicopsilolípida²). Aunque el nevo psilolípido es considerado un marcador de LECC, se ha descrito excepcionalmente como manifestación aislada no

Tabla 1 Anomalías encontradas en la lipomatosis encefalocraneocutánea⁵

Cutáneas	Oftálmicas	Neurológicas	Otras
Nevo psilolípido	Coristomas:	Retraso mental	Macrocefalia
Aplasia cutis congénita	- Dermolipoides	Convulsiones	Fibromas osificantes
Lipomas:	- Lipodermoides	Anomalías del SNC:	Coartación aórtica
- Zigomáticos	Hipertelorismo	- Lipomas intracraneales o intraespinales	Hipospadias
- Frontotemporales	Tumores retrobulbares	- Quistes aracnoideos	Riñón pélvico
Pápulas lineales:	Displasia de iris	- Atrofia hemisférica	Estenosis del canal auditivo
- Fibromas	Anomalías esclerales y corneales	- Quistes porencefálicos	
- Fibrolipomas	Alteraciones de la cámara anterior	- Ventriculomegalia	
- Coristomas	Colobomas oculares o palpebrales	- Hidrocefalia	
Máculas café con leche	Aniridia	- Angiomatosis leptomenígea	
	Microftalmia		
	Calcificación de la órbita		
	Disrupción de cejas		

sindrómica⁹.

Las lesiones oftalmológicas y neurológicas en la LECC son variadas y se presentan de manera ipsilateral a las lesiones cutáneas. Son especialmente frecuentes los denominados coristomas epibulbares, que histológicamente corresponden a dermoides epibulbares¹⁰ o a fibrolipomas, al igual que las lesiones cutáneas. La gravedad de las alteraciones neurológicas, que condicionan de forma importante el pronóstico, no se correlacionan con la extensión de las lesiones cutáneas² ni de las alteraciones radiológicas⁴, abarcando desde pacientes asintomáticos a otros con convulsiones y alteración psicomotora muy intensa.

Como conclusiones, el nevo psilolípico es un marcador y primera manifestación visible de la LECC, y ante un niño con este peculiar nevo del tejido graso es necesario realizar una exploración oftalmológica y neurológica completas, así como pruebas de imagen para descartar la presencia de alteraciones asociadas.

Bibliografía

- Happle R, Kuster W. Nevus psiloliparus: a distinct fatty tissue nevus. *Dermatology*. 1998;197:6–10.
- Torrel A, Boente Mdel C, Nieto O, Asial R, Colmenero I, Winik B, et al. Nevus psiloliparus and aplasia cutis: a further possible example of didymosis. *Pediatr Dermatol*. 2005;22:206–9.
- Haberland C, Perou M. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. A new example of ectomesodermal dysgenesis. *Arch Neurol*. 1970;22:144–55.
- Gawel J, Schwartz RA, Jozwiak S. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. *J Cutan Med Surg*. 2003;7:61–5.
- Moog U. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. *J Med Genet*. 2009;46:721–9.
- Hunter AG. Oculocerebrocutaneous and encephalocraniocutaneous lipomatosis syndromes: blind men and an elephant or separate syndromes? *Am J Med Genet A*. 2006;140:709–26.
- Moog U, Roelens F, Mortier GR, Sijstermans H, Kelly M, Cox GF, et al. Encephalocraniocutaneous lipomatosis accompanied by the formation of bone cysts: Harboring clues to pathogenesis? *Am J Med Genet A*. 2007;143A:2973–80.
- López Sousa M, Varela Iglesias J, Bouzón Alejandro M, Lojo Rodríguez M, Perez Muñuzuri A, Fernández Lorenzo JR. Lipomatosis encefalocraneocutánea (síndrome de Haberland) con afectación ocular bilateral. *An Pediatr (Barc)*. 2007;66:619–21.
- Happle R, Horster S. Nevus psiloliparus: report of two nonsyndromic cases. *Eur J Dermatol*. 2004;14:314–6.
- Almer Z, Vishnevskia-Dai V, Zadok D. Encephalocraniocutaneous lipomatosis: case report and review of the literature. *Cornea*. 2003;22:389–90.

M. Llamas-Velasco*, Á. Hernández, I. Colmenero y A. Torrel

Servicio de Dermatología, Hospital Niño Jesús, Madrid, España

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: mar.llamasvelasco@gmail.com (M. Llamas-Velasco).

doi:10.1016/j.ad.2010.06.030

Infiltración específica en el paladar por leucemia linfática crónica B

Specific Palatal Infiltration in B-Cell Chronic Lymphocytic Leukemia

Sr. Director:

Los síndromes linfoproliferativos crónicos constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizadas por la expansión monoclonal de células linfoides de aspecto maduro. La entidad más frecuente en el mundo occidental es la leucemia linfática crónica B (LLCB), cuya célula neoplásica proviene de linfocitos B maduros CD5+/CD23+ presentes en la médula ósea, la sangre periférica y los órganos linfoides. Es típica de ancianos, con sólo un 10-15% de casos en menores de 50 años, y suele cursar en forma de linfocitosis asintomática aunque, en ocasiones, puede extenderse a los ganglios linfáticos, el bazo, la médula ósea u otros tejidos.

La LLCB, al igual que otras neoplasias hematológicas, puede presentar lesiones cutáneo-mucosas inespecíficas secundarias a la alteración inmunológica causada por la enfermedad, o a los fármacos empleados en su tratamiento, o específicas por infiltración cutánea de células malignas (leucemia cutis)¹.

La leucemia cutis representa menos del 10% de las manifestaciones cutáneas de la LLCB y se caracteriza por la presencia de pápulas, placas o tumores eritematosos solitarios, agrupados o generalizados, sin tendencia a la ulceración¹. Acostumbran a localizarse en la cara, sobre todo en la nariz y los pabellones auriculares —dando lugar a la llamada facies leonina—, en las cicatrices de herpes o en localizaciones peculiares tales como el lóbulo de la oreja, el escroto o el pezón (leucemia linfática *mamilae*)¹. Mucho más raras son otras presentaciones clínicas en forma de eritrodermia, paroniquia crónica, nódulos subungueales con destrucción ósea o erupción pápulo-vesiculosa facial².

La presencia de lesiones en la mucosa oral de pacientes con LLCB es poco frecuente, y generalmente ocurre en el contexto de las manifestaciones inespecíficas de la enfermedad: hiperplasia gingival, hemorragias petequiales, infecciones, úlceras y necrosis. La infiltración palatina por linfocitos neoplásicos es excepcional, con sólo 4 casos descritos en la literatura revisada^{3–6}.

Presentamos un varón de 60 años de edad, diagnosticado de proceso linfoproliferativo crónico tipo LLCB desde hace una década, y con una enfermedad evolucionada y refractaria a alquilantes. Con fludarabina, ciclofosfamida y mitoxantrona se logró una remisión parcial, pero hubo que suspender la terapia por toxicidad hematológica. Tampoco se logró un control de su leucemia con rituximab, en ocasiones asociado a fludarabina, y no se pudo realizar