



ACTAS Dermo-Sifiliográficas

Full English text available at
www.actasdermo.org



CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

¿Qué genodermatosis es?



Can You Identify the Genodermatosis?

Historia clínica

Niño de 5 años de edad, natural de Colombia, sin antecedentes familiares de dermatosis conocidas. Acude a consulta por presentar lesiones asintomáticas en extremidades, de predominio en zonas acras y articulaciones. Su familia refería crecimiento periférico lento de las lesiones en los últimos meses, aunque no eran capaces de precisar en qué momento había comenzado a presentar la clínica. No asociaba más sintomatología a ningún nivel.

Exploración física

Clínicamente se apreciaban placas queratósicas-liquenificadas, con leve eritema periférico, que afectaba a flancos, zonas acras y articulaciones de los 4 miembros, especialmente en zonas de extensión (fig. 1). El niño presentaba un desarrollo normal para su edad.



Figura 1

Histopatología

El examen histológico mostró hiperqueratosis con paraqueratosis focal, hipergranulosis y acantosis con alargamiento de las crestas interpapilares (fig. 2).

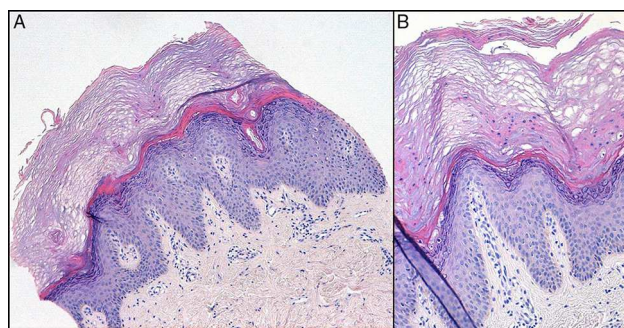


Figura 2 A) Hematoxilina-eosina $\times 100$. B) Hematoxilina-eosina $\times 200$.

¿Cuál es su diagnóstico?

Diagnóstico

Eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP).

Evolución y tratamiento

Se inició tratamiento tópico con crema de urea al 20% y sistémico con acitretino vía oral a dosis de 0,5 mg/kg/d. El paciente presentó buena tolerancia, observando a lo largo de los meses una clara involución de las lesiones, limitadas a zonas acras de extremidades y flexuras, con dosis mínima eficaz de 0,3 mg/kg/d. Se realizaron controles analíticos periódicos en sus revisiones, sin detectarse ninguna alteración debido al tratamiento. El niño ha seguido revisiones en la consulta de dermatología durante años, siendo errática la adherencia al tratamiento en este tiempo, con temporadas de evidente empeoramiento que coincidían con la suspensión voluntaria de la medicación. Actualmente, el paciente tiene 14 años y continúa con acitretino a dosis mínima eficaz de 0,3 mg/kg/d con lesiones estables (fig. 3).

Comentario

Las eritroqueratodermias constituyen un grupo de enfermedades cutáneas con heterogenicidad clínica y genética, que se caracterizan por presentar placas eritemato-queratósicas bien delimitadas¹⁻³. Podemos encontrar varios subtipos, entre los cuales, los más importantes serían la EQSP y la eritroqueratodermia variabilis⁴⁻⁶. La EQSP es una genodermatosis infrecuente, que se ha relacionado con una mutación en el gen de la loricrina, situado en el cromosoma 1q21^{1,4,5}, aunque se trata de una enfermedad genéticamente heterogénea². En la mayoría de los casos se hereda con patrón autosómico dominante, con penetrancia incompleta y expresividad variable^{1,2,6}, aunque también se han publicado casos esporádicos^{4,6} y otros casos de herencia recesiva².

Clínicamente se caracteriza por la aparición de grandes placas eritemato-anaranjadas, bien delimitadas, simétricas, que en ocasiones pueden presentar un aspecto queratósico o verrugoso, y tienden a localizarse en glúteos, mejillas y extremidades^{2,6}. Se ha descrito afectación palmo-plantar



Figura 3

con queratodermia hasta en un 50% de los casos^{4,6}. Las lesiones suelen aparecer durante los primeros años de vida, con extensión lenta los siguientes o manteniéndose estables y, en caso de presentar mejoría espontánea, esta suele ocurrir en la pubertad^{1,6}.

La histología no es específica mostrando focos de paraqueratosis y acantosis marcada^{1,4}. Se puede observar vacuolización perinuclear de las células de la granulosa⁴.

El tratamiento de la EQSP es sintomático. Los tópicos se reservan para los casos más leves, pudiendo emplear emolientes y queratolíticos^{1,4}, mientras que para los casos severos se añaden sistémicos, habitualmente retinoides orales, acitretino a dosis de 0,5 mg/kg/día. También se ha utilizado la fototerapia PUVA con respuestas clínicas variables^{1,4}.

Presentamos un nuevo caso de EQSP, entidad infrecuente, con la peculiaridad de tratarse de un caso esporádico, siendo más frecuente la herencia AD en esta enfermedad.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Bilgin I, Bozdogan KE, Uysal S, Ermete M. Progressive symmetrical erythrokeratoderma-response to topical calcipotriol. *J Dermatol Case Rep.* 2011;5:50-2.
2. Akman A, Mase M, Mihci E, Richard G, Christiano AM, Balle BJ, et al. Progressive symmetrical erythrokeratoderma: Report of a Turkish family and evaluation for loricrin and connexin gene mutations. *Clin Exp Dermatol.* 2008;33:582-4.
3. Guo BR, Sun LD, Cui Y, Yang S, Zhang XJ. Progressive symmetrical erythrokeratoderma: Report of two Chinese families and evaluation for mutations in the loricrin, connexin 30.3 and connexin 31 genes. *Clin Exp Dermatol.* 2013;38:925-7.
4. Álvarez-Vieitez A, Torrelo A, Medeiro IG, Zambrano A. Symmetric progressive erythrokeratoderma. *Actas Dermosifiliogr.* 1999;90:633-5.
5. Ishida-Yamamoto A, McGrath JA, Lam H, Iizuka H, Friedman RA, Christiano AM. The molecular pathology of progressive symmetrical erythrokeratoderma: A frameshift mutation in the loricrin gene and perturbations in the cornified cell envelope. *Am J Hum Genet.* 1997;61:581-9.
6. Rodero J, Torrelo A, Medeiro IG, Zambrano A. Generalized progressive symmetric erythrokeratoderma. *Actas Dermosifiliogr.* 2001;92:207-9.

R. Santesteban Muruzábal*, M. Hervella Garcés y C. Ros Martín

Servicio de Dermatología, Hospital de Navarra, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, Navarra, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: raquel.santesteban@hotmail.com (R. Santesteban Muruzábal).