

Cabe destacar la no despreciable frecuencia de errores de identificación en los equipos automatizados, que podrían infraestimar su frecuencia.

El interés creciente por esta bacteria en dermatología se basa no solo en su alta capacidad para producir infecciones de piel y partes blandas, sino en la correcta interpretación del cultivo, con el fin de reconocerlo como agente patógeno y no desestimarlo como comensal de la superficie cutánea.

## Bibliografía

1. Frank KL, del Pozo JL, Patel R. From clinical microbiology to infection pathogenesis: how daring to be different works for *Staphylococcus lugdunensis*. *Clin Microbiol Rev*. 2008;21:111–33.
2. Cercenado E. *Staphylococcus lugdunensis*: un estafilococo coagulasa negativo diferente de los demás. *Enferm Infecc Microbiol Clin*. 2009;27:139–42.
3. Papapetropoulos N, Papapetropoulou M, Vantarakis A. Abscesses and wound infections due to *Staphylococcus lugdunensis*: report of 16 cases. *Infection*. 2013;41:525–8.
4. Arias M, Tena D, Apellániz M, Asensio MP, Caballero P, Hernández C, et al. Skin and soft tissue infections caused by *Staphylococcus lugdunensis*: report of 20 cases. *Scand J Infect Dis*. 2010;42:879–84.
5. Böcher S, Tønning B, Skov RL, Prag J. *Staphylococcus lugdunensis*, a common cause of skin and soft tissue infections in the community. *J Clin Microbiol*. 2009;47:946–50.
6. Kleiner E, Monk AB, Archer GL, Forbes BA. Clinical significance of *Staphylococcus lugdunensis* isolated from routine cultures. *Clin Infect Dis*. 2010;51:801–3.
7. Klotchko A, Wallace MR, Licitra C, Sieger B. *Staphylococcus lugdunensis*: an emerging pathogen. *South Med J*. 2011;104:509–14.
8. Sabe MA, Shrestha NK, Gordon S, Menon V. *Staphylococcus lugdunensis*: a rare but destructive cause of coagulase-negative staphylococcus infective endocarditis. *Eur Heart J Acute Cardiovasc Care*. 2014;3:275–80.
9. Fariña N, Carpinelli L, Samudio M, Guillén R, Laspina F, Sanabria R, et al. Clinically significant coagulase-negative staphylococci: most frequent species and virulence factors. *Rev Chilena Infectol*. 2013;30:480–8.
10. Tee WS, Soh SY, Lin R, Loo LH. *Staphylococcus lugdunensis* carrying the *mecA* gene causes catheter-associated blood stream infection in premature neonate. *J Clin Microbiol*. 2003;41:519–20.

B. Lozano-Masdemont\*, L. Gómez-Recuero-Muñoz y A. Pulido-Pérez

Servicio de Dermatología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España

\* Autor para correspondencia.  
Correo electrónico: [belenmasdemont@gmail.com](mailto:belenmasdemont@gmail.com)  
(B. Lozano-Masdemont).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2015.02.016>

## Ictiosis en bañador y diagnóstico prenatal en subsiguiente embarazo



### Prenatal Screening for Bathing-suit Ichthyosis After Diagnosis in an Older Sibling

La ictiosis en bañador o ictiosis en traje de baño (ITB) es un tipo infrecuente de ictiosis clasificada dentro de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas (ICAR), junto a la ictiosis lamelar (IL), la eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC), la ictiosis arlequín y el bebé colodión autorresolutivo (BCA). Estas a su vez se encuentran dentro de las ictiosis no sindrómicas<sup>1,2</sup> y su prevalencia estimada en España es de 7,2 casos por millón de habitantes, habiéndose reportado un total de 144 pacientes. De estos solo están documentados 2 casos de ITB, lo que supone un 1,4% del total de ICAR<sup>3</sup>. La ITB fue descrita como entidad propia en 2005<sup>4</sup> y se caracteriza por presentarse al nacimiento en forma de bebé colodión, adoptando generalmente a los pocos meses su distribución característica, en forma de escamas gruesas de color marrónáceo respetando las extremidades y la cara, simulando un bañador de mujer<sup>2,5</sup>. Este cuadro se debe a mutaciones en el gen TGM-1<sup>1,2,5-8</sup>, que provocan un fenotipo similar a la IL pero más leve y dependiente de la temperatura corporal, donde la función de la enzima transglutaminasa-1 se encuentra solo alterada en las zonas más calientes del cuerpo, generalmente las regiones centrales<sup>8</sup>.

Presentamos a una niña de origen español de 6 años de edad, sin antecedentes familiares de interés ni consanguinidad conocida, fruto de una segunda gestación bien controlada, que presentó al nacimiento en forma de bebé colodión. Tras resolverse este cuadro, sin complicaciones, inicia a los 6 meses un cuadro cutáneo en forma de escamas gruesas de color marrónáceo, con una distribución particular, afectando únicamente las regiones inguinales, axilares (figs. 1 y 2) y parte central del tronco con respeto total de la cara, las extremidades, las manos y los pies. Se observaba además descamación difusa y eritema en el cuero cabelludo. Destacaba la ausencia de afectación de las uñas o el pelo, alteraciones de la sudoración u otros signos de afectación sistémica. Tampoco se objetivaron déficits en su desarrollo psicomotor. Ante la sospecha de ITB decidimos realizar el estudio genético que confirmó dicha sospecha tras encontrar 2 mutaciones patogénicas conocidas en heterocigosis, en ambos alelos del gen TGM-1: c.424C > T; p.Arg142Cys descrita en ITB<sup>8</sup> y c.919C > G; p.Arg307Gly descrita en IL<sup>9</sup>.

La evolución de la paciente ha seguido en todo momento el curso habitual de la enfermedad, siendo esta crónica y recurrente, controlándose con medidas humectantes y la aplicación de fórmulas de N-acetil-cisteína al 10% y urea al 5%<sup>10</sup> (fig. 3). Sin embargo, el mal olor de las fórmulas con N-acetil-cisteína en algunos momentos ha condicionado la adherencia al tratamiento.

Tras 3 años de buen control la madre nos consultó por un nuevo embarazo y la posibilidad de gestar otro hijo afecto de ITB. Hoy en día se conocen 7 genes implicados en los



**Figura 1** Distribución corporal de las escamas lamelares dibujando la silueta de un bañador de mujer y respetando las extremidades y la parte central del abdomen.



**Figura 3** Buen control de la enfermedad con la fórmula compuesta por N-acetil-cisteína 10% y urea 5% en leche hidratante.



**Figura 2** Gruesas escamas oscuras en el dorso del tronco dibujando el trayecto vertebral.

diferentes tipos de ICAR. De ellos, sin duda el gen más frecuentemente implicado es el TGM-1<sup>6,7</sup>. Sin embargo, este es el único gen conocido implicado en la ITB<sup>6</sup>. De esta entidad se han encontrado 20 mutaciones distintas, de las cuales 9 son exclusivas de la ITB, mientras que las otras 11 son mutaciones compartidas entre los diferentes tipos de ICAR<sup>5</sup>. Así, dos individuos con las mismas mutaciones se pueden presentar con fenotipos diferentes<sup>5,6</sup>. De hecho, están descritas familias donde hermanos con las mismas alteraciones genéticas presentan diferentes tipos de ICAR<sup>5</sup>. También están descritos algunos casos de forma aislada donde el fenotipo ha sido cambiante, evolucionando con la edad de ITB a formas generalizadas de IL/EIC o incluso a bebé colodión autorresolutivo<sup>5,6</sup>. Seguramente existen algunos factores ambientales que pueden influir a su vez en la expresión fenotípica de estos cuadros genéticamente idénticos. En nuestro caso, una de las mutaciones encontradas estaba ya descrita previamente en IL<sup>9</sup>. Dada esta posibilidad descrita en la literatura de IL en hermanos afectados de ITB con las mismas mutaciones<sup>5,6</sup>, decidimos conjuntamente con la madre realizar diagnóstico prenatal y se pudieron descartar mutaciones en el gen de TGM-1 en el feto. La gestación se desarrolló sin incidentes, dando fruto a un bebé sano.

En conclusión, la ITB es una genodermatosis poco frecuente, clasificada dentro de las ICAR, que tiene una serie de peculiaridades tanto clínicas como diagnósticas que es interesante conocer. Aunque el diagnóstico suele ser clínico, la única manera de confirmarlo es mediante el estudio genético del gen TGM-1. Este es el único gen implicado en esta entidad, pero también el más prevalente en el resto

de ICAR, con las que comparte un gran número de mutaciones; así que individuos con la misma carga genética pueden desarrollar diferentes fenotipos, e incluso estos pueden ser dinámicos y cambiar durante la vida. Todos estos aspectos son importantes de cara a la información pronóstica de nuestros pacientes, así como a un correcto consejo genético.

## Agradecimientos

Especial agradecimiento al doctor Rogelio González Sarmiento, de la Unidad de Medicina Molecular de la Universidad de Salamanca, por realizar el estudio genético.

## Bibliografía

- Oji V, Tadani G, Akiyama M, Blanchet-Bardon CB, Bodemer C, Bourrat E, et al. Revised nomenclature and classification of inherited ichthyoses: Results of the First Ichthyosis Consensus Conference in Sorèze 2009. *J Am Acad Dermatol*. 2010;63:607–41.
- Rodríguez-Pazos L, Ginarte M, Vega A, Toribio J. Ictiosis congénitas autosómicas recesivas. *Actas Dermosifiliogr*. 2013;104:270–84.
- Hernández-Martín A, García-Doval I, Aranegui B, de Unamuno P, Rodríguez-Pazos L, González-Enseñat MA, et al. Prevalence of autosomal recessive congenital ichthyosis: A population-based study using the capture-recapture method in Spain. *J Am Acad Dermatol*. 2012;67:240–4.
- Jacyk WK. Bathing-suit ichthyosis. A peculiar phenotype of lamellar ichthyosis in South African blacks. *Eur J Dermatol*. 2005;15:433–6.
- Bourra E, Blanchet-Bardon C, Derbois C, Cure S, Fischer J. Specific TGM1 mutation profiles in bathing suit and self-improving collodion ichthyoses: Phenotypic and genotypic data from 9 patients with dynamic phenotypes of autosomal recessive congenital ichthyosis. *Arch Dermatol*. 2012;148:1191–5.
- Hackett BC, Fitzgerald D, Watson RM, Hol FA. Irvine genotype-phenotype correlations with TGM1: Clustering of mutations in the bathing suit ichthyosis and self-healing collodion baby variants of lamellar ichthyosis. *Br J Dermatol*. 2010;162:448–51.
- Aufvenne K, Oji V, Walker T, Becker-Pauly C, Hennies HC, Stöcker W, et al. Transglutaminase-1 and bathing suit ichthyosis: Molecular analysis of gene/environment interactions. *J Invest Dermatol*. 2009;129:2068–71.
- Oji V, Mazereeuw Hautier J, Ahvazi B, Hausser I, Aufvenne K, Walker T, et al. Bathing suit ichthyosis is caused by transglutaminase-1 deficiency: Evidence for a temperature-sensitive phenotype. *Hum Mol Genet*. 2006;15:3083–97.
- Huber M, Rettler I, Bernasconi K, Frenk E, Lavrijsen SP, Ponc M, et al. Mutations of keratinocyte transglutaminase in lamellar ichthyosis. *Science*. 1995;267:525–8.
- Redondo P, Bauzá A. Topical N-acetylcysteine for lamellar ichthyosis. *Lancet*. 1999;354:1880.

J.F. Mir-Bonafé\*, E. Baselga-Torres, E. Roé-Crespo y L. Puig-Sanz

*Servicio de Dermatología, Hospital de la Sant Creu i Sant Pau, Barcelona, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jmirb@santpau.cat](mailto:jmirb@santpau.cat) (J.F. Mir-Bonafé).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2015.01.018>

## Diagnóstico histológico del tumor fibromixóide osificante: 2 casos en los últimos 20 años



### Histologic diagnosis of ossifying fibromyxoid tumor: 2 cases in the past 20 Years

Sr. Director:

El tumor fibromixóide osificante (TFMO), originalmente descrito como tumor benigno de pequeño tamaño a nivel subcutáneo, recubierto de una cápsula ósea y formado por pequeñas células dispuestas en cordones y nidos en un estroma fibromixóide<sup>1</sup>, cuenta con publicaciones más recientes señalando hallazgos histológicos de malignidad asociados con enfermedad metastásica<sup>2</sup>. Su linaje histológico continúa siendo controvertido. A pesar de ser considerados inicialmente como tumores de diferenciación schwanniana o cartilaginosa<sup>1</sup> en función de su ultraestructura e inmunohistoquímica, positiva para la proteína S-100, estudios proteómicos y genéticos más recientes abogan por un origen neural y/o mioepitelial<sup>3,4</sup>. En la última década se ha puesto de manifiesto la idea de que no existen TFMO malignos, puesto que no cumplen la descripción histológica clásica, y podrían corresponderse con otras entidades tumorales malignas de partes blandas<sup>5</sup>.

En los últimos 20 años se han identificado 2 casos de TFMO en nuestra institución, ambos afectando a varones de 55 y 46 años en el cuero cabelludo y la mano (fig. 1) respectivamente, de curso clínico indoloro. La histología de las biopsias escisionales coincidió con la descripción clásica de TFMO: cápsula bien delimitada, áreas fibrosas compuestas por láminas de células uniformes ovoides, de núcleos redondos en un estroma hialino y otras áreas mixoides de menor celularidad con positividad moderada y difusa a la proteína S-100 (fig. 2). En ninguno de los casos se realizó ampliación de márgenes. Tras un seguimiento de 18 años y 21 meses, respectivamente, no hay signos de recidiva local ni metástasis.

Esta entidad aparece típicamente en hombres con una edad media de 50 años. Suelen localizarse en la región proximal de los miembros, con mayor frecuencia en la extremidad inferior<sup>1,3-6</sup>.

La inmunohistoquímica presenta una estrecha relación con la controversia existente en torno a la histogénesis del tumor. Los orígenes que se han postulado con más fuerza son el schwanniano (en función de la existencia de una lámina externa bien desarrollada y duplicada, y la positividad para la proteína S-100<sup>7</sup>) y el cartilaginoso (por la presencia de bordes celulares irregulares con pequeñas digitaciones y microfilamentos intracelulares con S-100 positiva<sup>1</sup>). Otros trabajos apuntan un linaje mioepitelial por hallazgos ultraestructurales<sup>4</sup>, y neural por la positividad de CD56, una