

Bibliografía

1. Duflo S, Nicollas R, Roman S, Magalon G, Triglia JM. Pilomatricoma of the head and neck in children: a study of 38 cases and a review of the literature. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 1998;124:1239-42.
2. Gay Escoda C, Berini Aytés L, Malet Hernández D, García Jiménez A. Pilomatricoma. Review of 179 cases. *Rev Eur Odontostomatol.* 1991;3:191-200.
3. Vázquez J, Peteiro C, Yebra-Pimentel MT, Toribio J. Pilomatricoma. Estudio clinicopatológico de 100 casos. *Actas Dermosifiliogr.* 1993;84:107-13.
4. Shames BS, Nassif A, Bailey CS, Saltzstein SL. Secondary anetoderma involving a pilomatricoma. *Am J Dermatopathol.* 1994;16:557-60.
5. Alli N, Gungor E, Artuz F. Perforating pilomatricoma. *J Am Acad Dermatol.* 1996;35:116-8.
6. Zulaica A, Peteiro C, Pazos B, Quintas C, Pereiro MJr, Toribio J. Perforating pilomatricoma. *J Cutan Pathol.* 1988;15:409-41.
7. Hardisson D, Linares MD, Cuevas-Santos J, Contreras F. Pilomatric carcinoma: a clinicopathologic study of six cases and review of the literature. *Am J Dermatopathol.* 2001;23:394-401.
8. Kaddu S, Soyer HP, Wolf IH, Kerl H. Proliferating pilomatricoma. A histopathologic simulator of matrical carcinoma. *J Cutan Pathol.* 1997;24:228-34.
9. Jang HS, Park JH, Kim MB, Kwon KS, Oh CK. Two cases of multiple giant pilomatricoma. *J Dermatol.* 2000;27:276-9.
10. Artola J, Sánchez J. Colgajos cutáneos faciales VI. *Piel.* 1998;13:418-27.
11. Summers B, Siegle R. Facial cutaneous reconstructive surgery: facial flaps. *J Am Acad Dermatol.* 1993;29:917-41.

Paciente con malformaciones en cara, boca y dedos: síndrome orofaciodigital tipo I o síndrome de Papillon-Léage Psaume

C. Ciudad, F. Alfageme, P. Zamberk y R. Suárez

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

Sr. Director:

El síndrome orofaciodigital (SOFD) tipo I, o síndrome de Papillon-Léage Psaume (MIM 605041), se caracteriza por la presencia de malformaciones orofaciales y digitales.



Figura 1. Facies anómala con hipertelorismo, raíz nasal ancha, hendidura en la línea media del labio superior, pérdida de piezas dentales y alopecia difusa.

Es frecuente que los pacientes desarrollen alteraciones dermatológicas durante los primeros meses de vida. El papel del dermatólogo puede ser clave para establecer un diagnóstico precoz. La enfermedad aparece en un 75% de los casos de forma esporádica, siguiendo el resto una herencia dominante ligada al cromosoma X. Es letal en varones, por lo que sólo se observa en mujeres. Su incidencia es de 1/50.000 recién nacidos vivos¹. El gen responsable de la enfermedad se encuentra en el brazo corto del cromosoma X (Xp22.2-22.3). El producto genético de este fragmento podría tener un papel fundamental en la organogénesis².

Presentamos el caso de una mujer de 29 años de edad, ingresada en el Servicio de Nefrología por rechazo vascular de un trasplante renal. Consultaba por prurito generalizado y sequedad cutánea acentuados durante el ingreso hospitalario. En la exploración física destacaban una facies anómala con hipertelorismo, una raíz nasal ancha, una implantación baja de los pabellones auriculares, una hendidura en el labio superior y la ausencia de múltiples piezas dentarias (fig. 1). Presentaba, además, braquidactilia en los dedos de ambas manos y en algunos de los de los pies (fig. 2). El pelo era fino, seco y frágil, con áreas de menor densidad capilar, más evidentes en la línea de implantación frontal.

La paciente era fruto de un embarazo sin complicaciones y un parto eutócico. No existía consanguineidad entre los progenitores y el cariotipo resultó 46XX normal. Desde el momento del nacimiento presentaba múltiples anoma-

lías fenotípicas, destacando una lengua trilobulada con frenillo supernumerario, anomalías dentarias, una hipoplasia de los cartílagos alares, braquidactilia y áreas de alopecia difusa en el cuero cabelludo. Fue sometida a múltiples cirugías reparadoras durante su infancia. La pérdida progresiva de piezas dentarias dificultaba actividades básicas tales como la masticación o la emisión del lenguaje. A los 17 años desarrolló una insuficiencia renal por la presencia de múltiples quistes y requirió finalmente un trasplante renal. Nuestra paciente presentaba xerosis cutánea y prurito, acentuados por el deterioro de la función renal. Se recomendó tratamiento con antihistamínicos orales y el uso de emolientes.

En 1954 Papillon-Léage y Psaume describieron un síndrome con malformaciones faciales, orales y digitales³. Posteriormente, al heterogéneo grupo de síndromes que incluían malformaciones en dichas localizaciones se les designó como SOFD⁴. Se han descrito 13 variantes, siendo complicada la identificación de cada una de ellas por presentar características y rasgos comunes. El síndrome descrito por Papillon-Léage y Psaume es conocido como SOFD tipo I, y supone la variante más frecuente. Sólo los tipos I y II presentan alteraciones cutáneas⁵. Las anomalías en la cavidad oral son las más constantes y características. Los pacientes pueden presentar una lengua lobulada, un frenillo corto o supernumerario, anomalías del paladar blando y duro, del suelo de la boca y de las encías, dientes supernumerarios y ausencia de piezas dentarias. Es característica una hendidura del labio superior en la línea media. Las anomalías faciales incluyen una frente prominente, hipertelorismo, una raíz nasal ancha, hipoplasia de los cartílagos alares y de los maxilares, micrognatia e implantación baja de los pabellones auriculares⁶. Las alteraciones digitales más frecuentes son la clinobraquisindactilia y la polidactilia. La imagen radiológica de las falanges muestra una radiolucencia irregular reticulada en la parte media de las mismas, hallazgo considerado como patognomónico del SOFD tipo I⁷. Un 50% de los pacientes presenta retraso mental o alteraciones del sistema nervioso central. La afectación visceral condiciona el pronóstico. Hasta un 15% presenta quistes renales que pueden conducir a una insuficiencia renal terminal⁸. También pueden aparecer quistes hepáticos y pancreáticos.

Las alteraciones dermatológicas resultan de gran utilidad para establecer un diagnóstico precoz. La aparición de múltiples quistes de milio en el cuero cabelludo, la cara y el dorso de las manos es frecuente en los primeros años de vida. Se resuelven dejando cicatrices puntiformes en las áreas afectadas⁹. Más de la mitad de los pacientes presentan una alopecia difusa con pelo fino, seco y frágil. Es típico observar pelos fragmentados en la línea de implantación del pelo. Presentan, además, xerosis cutánea y anomalías en los dermatoglifos de los dedos¹⁰.



Figura 2. Braquidactilia del tercer y cuarto dedos en el pie izquierdo.

Establecer un diagnóstico precoz es fundamental ante un recién nacido con malformaciones. El hallazgo de anomalías faciales, orales y digitales asociado a alteraciones cutáneas debe hacer sospechar el diagnóstico de SOFD tipo I. Los quistes de milio sólo están presentes en esta variante. Es necesario un enfoque multidisciplinar. En los primeros años de vida deben realizarse cirugías reparadoras de las malformaciones para evitar secuelas en el desarrollo y maduración del paciente. Deben seguir controles odontológicos periódicos para evitar la pérdida de piezas dentarias. El cuidado dermatológico requiere el uso frecuente de emolientes y una alimentación equilibrada que evite un déficit de nutrientes. Asimismo, deben realizar controles periódicos de las funciones renal y hepática para detectar precozmente una enfermedad poliquística.

Correspondencia:
Cristina Ciudad Blanco.
Servicio de Dermatología.
Hospital General Universitario Gregorio Marañón.
C/ Doctor Esquerdo, 46.
28007 Madrid, España.
critxi@yahoo.es

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Patrizi A, Orlandi C, Neri I, Bardazzi F, Cocchi G. What syndrome is this? Oro-facio-digital type 1 syndrome of Papillon-Léage and Psaume. *Pediatr Dermatol.* 1999;16:329-31.
2. Pérez-Oller L, Torra R, Coll E, Cofán F, Nicolau C, Darnell A. Síndrome orofaciocdigital tipo I coexistente con enfermedad renal quística presentado en forma de insuficiencia renal crónica. *Nefrología.* 1999;19:467-71.
3. Papillon-Léage E, Psaume J. Une malformation héréditaire de la maqueuse buccale: brides et freins anormaux. *Rev Stomatol.* 1954;55:209-27.
4. Ruess AL, Pruzansky S, Lis EF, Patau K. The oral-facio-digital syndrome: a multiple congenital condition of females, with associated chromosomal abnormalities. *Pediatrics.* 1962;29:985-95.

5. Gurrieri F, Franco B, Toriello H, Neri G. Oral-facial-digital syndromes: review and diagnostic guidelines. *Am J Med Genet.* 2007;143:3314-23.
6. Rimoin DL, Edgerton MT. Genetic and clinical heterogeneity in the oral-facial-digital syndrome. *J Pediatr.* 1967;71:94-102.
7. Anneren G, Arvidson B, Gustavson KH, Jorulf H, Carlsson G. Oral-facial-digital syndrome I and II: radiological methods for diagnosis and the clinical variations. *Clin Genet.* 1984;26:178-86.
8. Sabato A, Fabris A, Oldrizzi L, Montemezzi S, Maschio G. Evaluation of a patient with hypertension and mild renal failure in whom facial and digital abnormalities are noted. *Nephrol Dial Transplant.* 1998;13:763-6.
9. Berk DR, Bayliss SJ. Milia: a review and classification. *J Am Acad Dermatol.* 2008;59:1050-63.
10. Larralde de Luna M, Raspa ML, Ibarгойen J. Oral-facial-digital type 1 syndrome of Papillon-Leage and Psaume. *Pediatr Dermatol.* 1992;9:52-6.

Lupus eritematoso cutáneo subagudo refractario con respuesta a efalizumab

N. Guillermo, Y. Peñate, B. Hernández-Machín y L. Borrego

Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Insular de Gran Canaria. Las Palmas de Gran Canaria. España.

Sr. Director:

El lupus eritematoso cutáneo subagudo es una forma específica de lupus que cursa con placas eritematosas anulares o policíclicas en áreas fotoexpuestas¹. Los tratamientos convencionales incluyen el uso de fotoprotectores, corticoides tópicos y orales, sulfona, antipalúdicos y agentes inmunosupresores como ciclosporina, azatioprina o metotrexato¹.

Presentamos el caso de una mujer de 54 años, alérgica a la heparina, con antecedentes de hipertensión arterial, trombosis venosa profunda en miembro inferior derecho y tromboembolismo pulmonar bilateral a raíz de una fractura de tobillo, en seguimiento por nuestro servicio desde hace 25 años por lupus eritematoso cutáneo subagudo. Desde el momento del diagnóstico la paciente ha presentado brotes continuos de lesiones cutáneas en la región

ciliar, las mejillas y la porción superior de la espalda consistentes en placas eritematosas anulares, de superficie brillante y borde neto (fig. 1), sin síntomas sistémicos asociados y con anticuerpos antinucleares (ANA) y anti-Ro positivos. El cuadro cutáneo ha evolucionado con brotes de difícil control tratados con corticoide tópico de mediana-alta potencia, inhibidores de la calcineurina tópicos, prednisona oral (mínimo 15 mg a días alternos hasta 60 mg diarios) y agentes sistémicos (hidroxicloroquina, azatioprina, metotrexato y ciclosporina), que han tenido que suspenderse por ineficacia, mala tolerancia o efectos adversos. Debido a la imposibilidad de disminuir la dosis de 30 mg diarios de prednisona, se asoció efalizumab subcutáneo 1 mg/kg/semana, con resolución de las lesiones cutáneas a los dos meses (fig. 2). Tras 4 meses de seguimiento, manteniendo la dosis de efalizumab y con dosis descendente de predniso-



Figura 1. Placas eritematosas infiltradas de borde neto en las cejas, las mejillas y la piel del labio superior.



Figura 2. Resolución de las lesiones tras dos meses de tratamiento con efalizumab.