

## IMÁGENES EN DERMATOLOGÍA

### Uñas de pies en «salto de esquí»

### Ski-Jump Toenails



L. Ossorio-García<sup>a,\*</sup>, D. Jiménez-Gallo<sup>a</sup> y R. de la Varga-Martínez<sup>b</sup>

<sup>a</sup> Unidad de Gestión Clínica de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología, Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

<sup>b</sup> Unidad de Gestión Clínica de Hematología e Inmunología, Hospital Universitario Puerta del Mar, Cádiz, España

Recibido el 18 de junio de 2018; aceptado el 22 de julio de 2018



Figura 1

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [lidia.ossoriogarcia@gmail.com](mailto:lidia.ossoriogarcia@gmail.com)

(L. Ossorio-García).

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.07.018>

0001-7310/© 2020 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de AEDV. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Un lactante varón de 9 meses fue evaluado en la consulta por unas alteraciones en las uñas y un edema bilateral congénito de los pies. La abuela paterna y una prima paterna también habían presentado un linfedema congénito y alteraciones ungueales de los pies. A la exploración se constató una coiloniquia con forma de «salto de esquí» en las uñas del primer dedo de ambos pies, así como un edema de los dedos con un discreto edema del dorso de ambos pies (figs. 1a y b). El diagnóstico de sospecha fue de enfermedad de Milroy (EM), lo que fue confirmado mediante el estudio genético y la presencia en línea germinal de una mutación en heterocigosis p.Gly933Arg (G933R) del gen FLT4. Dicha mutación también fue detectada en el padre, un hermano y una prima paterna del paciente.

La EM se caracteriza por linfedema congénito en miembros inferiores causado por mutaciones en el gen FLT4 que sintetiza la proteína del receptor 3 del factor de crecimiento endotelial vascular (VEGFR3), responsable del desarrollo del sistema linfático. Las uñas «ascendentes» o en «salto de esquí» son características, pero tan solo aparecen entre un 10-14% de los pacientes, en cuyo caso pueden ser el signo guía. La herencia es autosómica dominante con una expresión variable y una penetrancia incompleta, estimada entre un 85-90%. Esto explica que nuestro paciente exprese fenotípicamente la enfermedad y no la expresen su padre y su hermano.