

Síndrome de Goltz

Goltz syndrome

Catherine Alba¹, Mónica Novoa², Ivonne Bohórquez¹, Antonio Barrera³

1. Médica, residente de Dermatología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS, Hospital de San José, Bogotá, D.C., Colombia.
2. Dermatóloga pediatra; docente, Programa de Posgrado de Dermatología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS, Hospital de San José, Bogotá, D.C., Colombia.
3. Dermatólogo pediatra; docente, Programa de Posgrado de Dermatología, Fundación Universitaria de Ciencias de la Salud-FUCS, Hospital Infantil Universitario de San José, Bogotá, D.C., Colombia.

RESUMEN

La hipoplasia dérmica focal, también conocida como síndrome de Goltz, es una rara genodermatosis dominante ligada al cromosoma X, que afecta al tejido ectodérmico y mesodérmico. Se caracteriza dermatológicamente por estrías, atrofia dérmica congénita de distribución lineal o reticulada, lesiones hipopigmentadas o hiperpigmentadas que siguen las líneas de Blaschko, con frecuentes telangiectasias prominentes y nódulos. Se puede asociar a manifestaciones extracutáneas, como malformaciones óseas y dentales.

Se presentan dos casos clínicos de madre e hija con este diagnóstico.

PALABRAS CLAVE: hipoplasia dérmica focal, cromosoma X, sindactilia.

SUMMARY

Focal dermal hypoplasia, also known as Goltz syndrome, is a rare dominant genodermatosis linked to the X chromosome, which affects ectodermal and mesodermal tissues. It is characterized dermatologically by striae, congenital dermal atrophy with lineal or reticulated distribution, hypopigmented or hyperpigmented lesions along the lines of Blaschko, with frequent prominent telangiectasias and nodules. It may be associated to systemic manifestations, such as bone and dental malformations.

We present two clinical cases of this syndrome in a mother and her daughter.

KEY WORDS: Focal dermal hypoplasia, X chromosome, syndactyly.

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una niña recién nacida de 36 semanas de gestación, enviada para interconsulta al Servicio de Dermatología Pediátrica del Hospital Infantil Universitario de San José, por presentar lesiones atróficas y algunas de aspecto vascular en la región abdominal y los miembros inferiores. Como antecedente de importancia, su madre presentaba lesiones similares, sin estudios previos de su enfermedad.

En el examen físico se observaban placas atróficas bien definidas y confluentes de distribución blaschkoide, ubicadas en flancos, dorso y región inguinal

Correspondencia:

Catherine Alba

Email:

cathealbayala@gmail.com

Recibido: 30 de septiembre de 2015

Aceptado: 10 de mayo de 2016

No se reportan conflictos de interés.



FIGURA 1. Placas atróficas confluyentes y bien definidas de distribución blaschkoide, ubicadas en flancos, dorso y región inguinal, en la recién nacida.



FIGURA 2. Telangiectasias en placas prominentes en la cara externa de la pierna derecha de la recién nacida

FIGURA 3. Sindactilia en el pie derecho de la recién nacida

(**FIGURA 1**), asociadas a telangiectasias en placas prominentes en la cara externa de la pierna derecha (**FIGURA 2**). Además, se evidenció sindactilia entre el segundo y el tercer dedos del pie derecho (**FIGURA 3**), sin otros hallazgos de importancia.

La madre, una adolescente de 16 años de edad, presentaba placas atróficas ubicadas principalmente en la cara interna de los miembros superiores, y máculas hipopigmentadas e hiperpigmentadas, de color pardo oscuro, aspecto arremolinado y distribución blaschkoide, en el tronco y las extremidades (**FIGURA 4**). Asimismo, presentaba dientes en sierra y alteración del esmalte dental, y sindactilia en el tercer y el cuarto dedos de la mano derecha, y el cuarto y el quinto dedos del pie derecho (**FIGURAS 5 Y 6**).

Con los hallazgos anteriores, se hizo una impresión diagnóstica de síndrome de Goltz y se solicitaron es-

tudios complementarios; el ecocardiograma mostró un agujero oval permeable de 1 mm, y la ecografía abdominal total y la de vías urinarias fueron normales. Recibió manejo interdisciplinario en conjunto con los servicios de Genética, Ortopedia Infantil y Oftalmología.

DISCUSIÓN

La hipoplasia dérmica focal, también conocida como síndrome de Goltz, es una genodermatosis multisistémica del tejido conjuntivo que se expresa con áreas de herniaciones del tejido celular subcutáneo sobre la epidermis, que coexisten con alteraciones de órganos derivados del tejido ectodérmico y mesodérmico¹. Afecta principalmente a las mujeres y tiene una incidencia estimada de 1:50.0000 a 1:150.000 casos en la población



FIGURA 4. Máculas hipopigmentadas e hiperpigmentadas de color pardo oscuro, con aspecto arremolinado y de distribución blaschkoide, en el tronco y las extremidades.



FIGURA 5. Dientes en sierra de la madre.



FIGURA 6. Sindactilia en la mano y el pie derechos de la madre

general². El 95 % de los casos se presenta de manera esporádica, sin embargo, su transmisión familiar ha sido bien documentada.

Este trastorno es secundario a mutaciones en el gen *PORCN* localizado en los loci Xp11.23 y Xp22.31, de las cuales hasta ahora se han identificado 27 mutaciones diferentes³. Es mortal en hombres homocigóticos, y en todos aquellos que sobreviven se debe a mutaciones de novo o asociación con el síndrome de Klinefelter³. El gen *PORCN* codifica la enzima O-acetil-transferasa que facilita la secreción de proteínas de señalización, las cuales se requieren para el desarrollo embrionario de los tejidos ectomesodérmicos, en particular, para la proliferación de fibroblastos y la osteogénesis^{1,3}.

El órgano comprometido con mayor frecuencia es

la piel; le siguen las alteraciones músculo-esqueléticas, presentes en 80 % de los casos y que consisten en talla baja, sindactilia u oligodactilia, hipoplasia o ausencia de dedos, escoliosis y asimetría facial. El espectro también incluye anomalías oculares (40 %) y malformaciones orodentales, que incluyen agenesia o displasia de los dientes, mala oclusión y defectos del esmalte con caries a repetición^{2,4}. También, son frecuentes en las vías urinarias (agenesia renal o riñón en herradura) y en el sistema digestivo (reflujo gastroesofágico y nasal); además, se pueden presentar onfalocele, defectos de la pared abdominal y malformaciones cardíacas congénitas⁴. Entre los hallazgos de histopatología se encuentran: atrofia cutánea, disminución de las fibras de

colágeno y células grasas que se extienden hasta la dermis superior⁵.

Los dos casos aquí descritos de síndrome de Goltz se demostraron en mujeres con relación familiar (madre e hija), que cursan con hallazgos cutáneos y extracutáneos, cuyas lesiones dérmicas no forman ampollas y son estáticas, descartándose el principal diagnóstico diferencial, la incontinencia pigmentaria .

4. López-Porras RF, Arroyo C, Soto-Vega E. Focal dermal hypoplasia with uterus bicornis and renal ectopia: Case report and review of the literature. *Case Rep Dermatol.* 2011;3:158-63.
5. Grzeschik KH, Bornholdt D, Oeffner F, König A, del Carmen Boente M, Enders H, *et al.* Deficiency of PORCN, a regulator of Wnt signaling, is associated with focal dermal hypoplasia. *Nat Genet.* 2007;39:833-5.

CONCLUSIÓN

Se presentan dos casos clínicos de mujeres con diagnóstico de hipoplasia dérmica focal con diferentes espectros de la enfermedad, debidos a la edad de cada paciente: una de ellas es una recién nacida con sindactilia, lesiones atróficas y telangiectasias prominentes en las extremidades y, la otra, la madre de 16 años que presenta cambios crónicos residuales de atrofia cutánea, máculas hipopigmentadas e hiperpigmentadas distribuidas en el tronco y las extremidades de distribución blaschkoide, asociadas a sindactilia y alteraciones dentarias.

Los pacientes con este síndrome pueden presentar un espectro de la enfermedad que permite una adecuada calidad de vida en algunos casos, o presentar malformaciones sistémicas importantes que pueden llegar a comprometer la vida.

Cabe resaltar la importancia en el momento del diagnóstico y ante la sospecha clínica, de llevar a cabo un adecuado y preciso interrogatorio familiar, acompañado de un detenido examen físico, y contar con el apoyo de un equipo multidisciplinario, pues es probable que varios casos sean subdiagnosticados y, por ende, sin publicar, lo que podría explicar por qué en Colombia no existen datos claros de la incidencia de la enfermedad.

Agradecimientos

A Mauricio Torres, Édgar Olmos y Óscar Mora.

REFERENCIAS

1. Moore DJ, Mallory SB. Goltz syndrome. *Pediatr Dermatol.* 1989;6:251-3.
2. Bree AF, Grange DK, Hicks MJ, Goltz RW. Dermatologic findings of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016;172C:44-51.
3. Lombardi MP, Bulk S, Celli J, Lampe A, Gabbett MT, Ousager LB, *et al.* Mutation update for the PORCN gene. *Hum Mutat.* 2011;32:723-8.