

MINICASOS

HIPOPLASIA DERMICA FOCAL (Síndrome de Goltz) Presentación de un Caso

Ochoa B., Amparo; Prada de C., Stella;
Vélez H., Alejandro; Ramírez, Jorge Luis

RESUMEN

Se presenta el caso de una niña de 3 años, con manifestaciones características de Síndrome de Goltz, que compromete la piel, el pelo, el sistema músculo esquelético, con alteraciones oculares, trastornos dentales, y sin compromiso del sistema nervioso central. Se hace énfasis en las manifestaciones cutáneas de una entidad de muy rara presentación, y que puede tener variabilidad en el compromiso.

Palabras Clave: Hipoplasia Dérmica Focal, Síndrome de Goltz.

INTRODUCCION

La Hipoplasia Dérmica Focal fue descrita por Goltz en 1962, como una enfermedad multisistémica del mesodermo y ectodermo, que se manifiesta desde el nacimiento, cuyo patrón de herencia no es claro; se presume que sea dominante ligado al X, ya que la mayoría de los casos reportados son mujeres, pudiendo ser letal en el hombre; los pacientes masculinos son esporádicos.

Los sistemas más comprometidos son la piel, el músculo-esquelético, los ojos, los dientes y el sistema nervioso central.

HISTORIA CLINICA

Niña de 3 años procedente del área rural de Pueblo Rico (Antioquia), quien desde el nacimiento presentó lesiones en piel que inicialmente

fueron vesiculosas, pero luego evolucionaron a máculas hipocrómicas, atróficas, dispuestas en un patrón lineal, que comprometen principalmente el hemicuerpo izquierdo, y con muy escasas lesiones en el lado derecho. En pierna y antebrazo presenta placas y nódulos amarillentos de consistencia blanda. Alopecia difusa en región frontoparietal izquierda del cuero cabelludo y despoblamiento parcial de ceja y pestañas del mismo lado, hemiatrofia facial izquierda con microftalmía, marcada disminución de la apertura del ojo, hipoplasia del ala nasal, mentón fino, hipoplasia de mitad de la lengua con atrofia de las papilas, alteraciones dentarias en los arcos superior e inferior del lado izquierdo.

El antebrazo izquierdo es hipoplásico, la mano izquierda con sindactilia que forma sólo 2 dedos separados por una hendidura intermetacarpiana que va hasta la muñeca. Accortamiento de la pierna izquierda con hipoplasia del pie, el cual está representado por un solo artejo. Sindactilia en la mano y en el pie del lado derecho.

La paciente ha tenido un desarrollo psicomotor adecuado, sin compromiso del SNC hasta el momento; su lenguaje es acorde con la edad; deambula sola y aunque con limitación, realiza casi todas las actividades de un niño de su edad.

Con los anteriores hallazgos se hace el diagnóstico de Hipoplasia Dérmica Focal o Síndrome de Goltz.

Se realizan los siguientes estudios: Rayos X de huesos largos y de columna dorso lumbar, donde se aprecia ausencia de peroné izquierdo, atrofia de fémur izquierdo, disminución de la densidad ósea y escoliosis. La biopsia de piel de las lesiones nodulares informa una epidermis normal, y la dermis reemplazada en su totalidad por tejido graso, con fibras colágenas delgadas no unidas en haces. Diagnóstico histológico: Hamartoma Adiposo.

Es evaluada por el Servicio de Genética donde se confirma el diagnóstico por las manifestaciones clínicas.

Es evaluada por el servicio de Ortopedia y se decide amputación a nivel de tercio medio de la pierna para colocar prótesis con el fin de mejorar la marcha y la postura. El servicio de Oftalmología la evalúa también, encontrando microftalmía, esclerocórnea y pérdida completa de la visión por el ojo izquierdo.

COMENTARIOS

La Hipoplasia Dérmica Focal se caracteriza por una displasia de las estructuras ectodérmicas y mesodérmicas con consecuentes alteraciones en la piel, huesos, ojos y tejidos blandos.

En la piel aparecen áreas focales de compromiso, usualmente en un patrón lineal, donde se encuentran máculas pardo-rojizas asociadas con áreas de cicatrización atróficas y blanquecinas, de aspecto poiquilodérmico, que pueden estar precedidas de

Amparo Ochoa B., Profesor Asistente II, Depto. Medicina Interna, Sección Dermatología
Stella Prada de C., Profesor Titular VI, Depto. Medicina Interna, Sección Dermatología
Alejandro Vélez H., Residente Rotatorio de Patología Tercer Año
Jorge Luis Ramírez, Profesor Titular VI, Depto. de Morfología, Sección Genética.
Correspondencia: Amparo Ochoa B., Calle 33A No. 71A-127,
Teléfono: 250 75 75, Medellín



Fig. No. 1. Hipoplasia del hemicuerpo izquierdo con lesiones hipopigmentadas de aspecto cicatricial.



Fig. No. 2. Detalle de las máculas acrómicas, atróficas localizadas en el hemicuerpo izquierdo.



Fig. No. 3. Alteraciones esqueléticas características con sindactilia; en el tercio medio de pierna izquierda se observa placa amarillenta que corresponde al hamartoma adiposo.

una fase inflamatoria con vesiculación, descamación y costras. Se presentan también nódulos y placas amarillentos, que corresponden a herniaciones de la grasa subcutánea, a través de la dermis adelgazada; lesiones papilomatosas periorales, dermatoglifos anormales, aplasia cutis localizada e hipo o hiperhidrosis palmo-plantar.

La apariencia es muy característica, con fascies triangular, mentón puntiagudo, asimetría del ala nasal y pliegues radiales perinasales.

En el sistema músculo-esquelético se encuentra osteoptía estriada de las metáfisis de huesos largos y muy comúnmente polidactilia, sindactilia y clinodactilia.

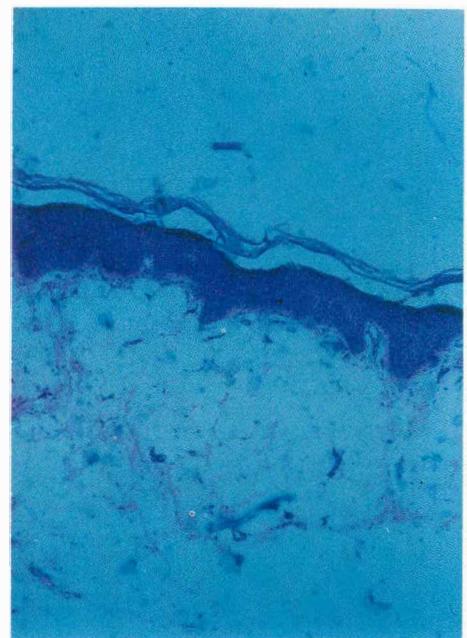


Fig. No. 4. Estudio histológico donde se aprecia el tejido adiposo ocupando todo el espacio de la dermis.

Otras anomalías descritas son defectos en las extremidades, como la deformidad en "pinza de langosta", espina bífida, cifosis, escoliosis, anomalías pélvicas y costales y osteoporosis.

Los trastornos dentales aparecen en el 50% de los pacientes, con displasia dental y anodoncia.

Las alteraciones oculares aparecen en el 40%, como microfalmía, colobomas del iris, nistagmus, subluxación del cristalino, atrofia óptica y ptosis.

Pueden encontrarse alteraciones del pelo, especialmente escasez y fragilidad, con compromiso unilateral.

El diagnóstico diferencial incluye: Poiquilodermia Congénita de Rothmund Thomson, Nevus Lipomatoso, Aplasia Cutis Congénita e Incontinencia Pigmenti.

El tratamiento está dirigido a mejorar la función y la apariencia estética mediante la cirugía y el manejo sintomático de otras manifestaciones sistémicas.

SUMMARY

Focal Dermal Hypoplasia or Goltz's Syndrome is a rare multisystemic disorder of the mesoderm and the ectoderm, usually present at birth. It is of presumed X-linked inheritance.

The primarily involved organ systems are the skin and the skeletal system, but dental, ocular, hair and aural anomalies are also present and disorders of the central nervous system. This is a case of a three year old girl with the characteristic features of Focal Dermal Hypoplasia.

BIBLIOGRAFIA

- Buchner SA, Itin P. Focal Dermal Hypoplasia in a male patient. Arch Dermatol. 1992; Aug; 128(8): 1078-1082.
- Goltz RW. Focal Dermal Hypoplasia Syndrome. An Update. Arch Dermatol 1992; Aug; 128(8): 1108-1111.
- Goltz RW, Peterson WC, Gorlin RJ, Ravitis HG. Focal Dermal Hypoplasia. Arch Dermatol. 1962; 86: 708-717.
- Kegel NF. Dominant Disorders with Multiple Organ Involvement. Dermatologic Clinics Vol. 5, No. 1, Jan 1987: 214-216.
- Pereyo NG, Lugo Janer GJ, Sanchez JL. Atrophic Macules in an Infant: Goltz Syndrome (Focal Dermal Hypoplasia). Arch Dermatol. 1993; Jul; 129(7): 897-900.
- Pujol RM, Casanova JM, Perez M, Moragas JM. Focal Dermal Hypoplasia. Report of Two Cases with Minor Cutaneous and Extracutaneous Manifestations. Pediatric Dermatology. Vol 9, No. 2, 112-116.