

Dermopatía restrictiva

Restrictive dermatopathy

Gerardo Arellano Sánchez

Amparo Ochoa Bravo

Luis Alfonso Correa Londoño

Juan Carlos Wolff Idárraga

RESUMEN

La dermatopatía restrictiva es una genodermatosis autosómica recesiva, letal, caracterizada por piel rígida, facies dismórfica, artrogriposis múltiple e hipoplasia pulmonar. Reportamos el caso de niño de nueve meses de edad, remitido por endurecimiento de la piel asociado con retraso del crecimiento, a quien se le hizo diagnóstico de dermatopatía restrictiva.¹

Palabras clave: dermatopatía restrictiva, genodermatosis autonómica recesiva.

SUMMARY

Restrictive dermatopathy is a fatal autosomal recessive genodermatosis. Its main features are rigid skin, dysmorphic facies, arthrogryposis multiple and pulmonary hypoplasia. We report the case of a nine month-old male patient, who came to the clinic because of hardening of skin and growth retardation. Restrictive dermatopathy was diagnosed.

Key words: restrictive dermatopathy, autosomal recessive genodermatosis

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de un niño de nueve meses de edad, residente en Chocó, remitido por endurecimiento progresivo de la piel desde las primeras semanas de vida, aso-

ciado con retraso del crecimiento. En los antecedentes personales se encontró que el paciente nació a las 36 semanas de gestación, con un peso de 2500 g. No hay antecedentes familiares de importancia.

Al examen físico se encuentra un paciente con retraso en el crecimiento, facies dismórfica donde se observa micrognatia y retrognatia, boca pequeña en forma de "O", nariz pequeña y orejas de implantación baja, y restricción de movimientos respiratorios y de extremidades. La piel es delgada, brillante y dura, principalmente en el tronco, con vasos cutáneos prominentes en el cuero cabelludo (Figuras 1 y 2). Se tomó biopsia de piel en la que se evidencia un corion cutáneo colagenizado con vasos ectásicos no congestivos y escasas estructuras anexiales de predominio ecrino; la coloración para elástico fue negativa (Figura 3).



Figura 1. Piel tensa, brillante, fisurada, en forma de coraza, en todo el tórax.

Gerardo Arellano Sánchez, Residente de Dermatología Universidad de Antioquia.

Amparo Ochoa Bravo, Docente de Dermatología Pediátrica Universidad de Antioquia.

Luis Alfonso Correa Londoño, Docente de Dermatopatología Universidad de Antioquia, Patólogo Congregación Mariana.

Juan Carlos Wolff Idárraga, Docente de Dermatopatología Universidad de Antioquia.

Dermopatía restrictiva



Figura 2. Vasos prominentes en el cuero cabelludo, orejas de implantación baja y nariz pequeña.

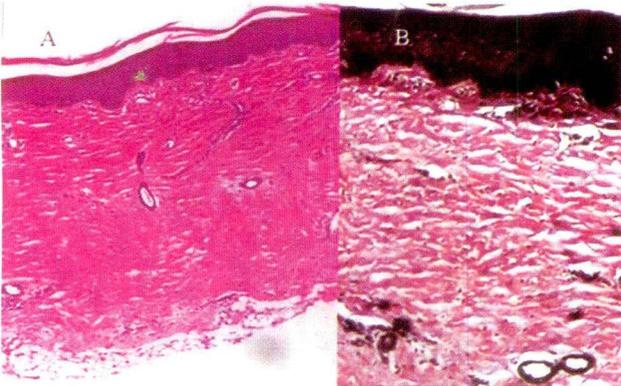


Figura 3. A. Corión cutáneo colagenizado con vasos ectásicos no congestivos; escasas estructuras anexiales de predominio ecrrino. B. Coloración elástico negativa.

Con lo anterior se hizo un diagnóstico de dermatopatía restrictiva. El paciente fue llevado a su lugar de origen, por lo que no se pudo hacer seguimiento del caso.

DISCUSIÓN

La dermatopatía restrictiva es una genodermatosis autonómica, recesiva, rara y letal. El término fue introducido por Witt y colaboradores en 1986. Aunque hay varios reportes similares desde 1929, la primera descripción clínica fue en

1983. No hay datos disponibles sobre la frecuencia de la entidad; la relación hombre-mujer es 1.0:0.84.

A la fecha hay cincuenta casos reportados en la literatura. La enfermedad está incluida dentro del síndrome de piel rígida o síndrome de piel rígida de Paraná, el cual incluye cuatro desórdenes diferentes: la hialinosis sistémica infantil, el síndrome de Winchester, la distrofia fascial congénita y la dermatopatía restrictiva infantil.^{2,3}

La patogénesis de la dermatopatía restrictiva es desconocida. Están implicados en ella los siguientes factores:

1. Los estudios en familias sugieren una herencia autosómica recesiva con una penetrancia y expresión variables; sin embargo, los genes implicados no se han localizado aún.
2. Otros investigadores postulan que el síndrome clínico probablemente se debe a un defecto primario en la síntesis y orientación del colágeno.
3. Los cambios en la piel pueden estar relacionados con un proceso inflamatorio por la presencia de niveles séricos elevados de IL-6, FNT α , factor transformante de crecimiento TGB- β .
4. Defecto en la interacción dermo-epidérmica, con pérdida de queratinas específicas de la diferenciación.
5. Disturbios en la formación y función del citoesqueleto y en las estructuras de unión.
6. Disminución o ausencia de fibras elásticas en la dermis.²

El síndrome se manifiesta principalmente con alteraciones en la piel, que es tensa y brillante, y puede estar fisurada y erosionada debido a su rigidez; los vasos cutáneos son prominentes, reflejando la delgadez de la piel y la prematuridad. Otros hallazgos incluyen las contracturas en flexión de las extremidades, orejas de implantación baja, la micrognatia, el hipertelorismo y boca pequeña entreabierta; dificultad respiratoria cuando hay hipoplasia pulmonar.⁴

En la biopsia de piel los hallazgos reportados con mayor frecuencia son la hiperqueratosis, la ausencia de la red de crestas, una dermis delgada con colágeno normal, anexos cutáneos anormales y una unión dermo-subcutánea aplanaada. La radiografía puede revelar anomalías esqueléticas comprometiendo especialmente las clavículas y los huesos largos. La historia obstétrica se caracteriza por polihidramnios, retardo del crecimiento intrauterino, disminución de los movimientos fetales, ruptura prematura de membranas y parto prematuro (29-37 semanas de gestación).³

Dermopatía restrictiva

Entre los diagnósticos diferenciales están la hialinosis sistémica infantil, el síndrome de Winchester, la distrofia facial congénita, la progeria, la esclerodermia generalizada, el síndrome de Neu-Laxova y las ictiosis.⁵

El tratamiento consiste en hidratación, ambiente húmedo, analgesia y soporte respiratorio. Se debe dar consejería genética a las familias afectadas

Muchos infantes con dermatopatía restrictiva mueren en los primeros días o semanas de vida, por insuficiencia respiratoria secundaria a la rigidez torácica, combinada algu-

nas veces con hipoplasia pulmonar. La literatura informa una expectativa de vida menor de cuatro meses en todos los reportes.

CONCLUSIÓN

Presentamos un caso ilustrativo de dermatopatía restrictiva, una genodermatosis rara cuya esperanza de vida es corta, aunque en nuestro caso el paciente había sobrevivido más tiempo del informado en la literatura.

Bibliografía

1. Harper J. Textbook of Pediatric Dermatology 1a. ed. 2000; 1: 117-119.
2. Nijsten TE, De Moor A, Colpaert CG, Robert K, Mahieu LM, Lambert J. Restrictive Dermopathy: A case report and a critical review of all hypotheses of its origin. *Pediatric Dermatol* 2002; 19(1): 67-72.
3. Wesche W, Cutlan. Restrictive dermatopathy: report of a case and review of the literature. *R. J Cutan Pathol* 2002; 28(4): 211-218
4. Mahadevan R, Karthikeyan K, Bhat BV, Thappa DM. Restrictive dermatopathy - a case report. *Indian Ped* 2002; 39 (12):1149-52
5. Hickey P, Piantanida E. Neu-Laxova syndrome: A case report. *Ped Dermatol* 2003; 20(1): 25-27.