

Eritroqueratodermia variabilis

Erythrokeratodermia variabilis

Fabián Andrés Hernández Velasco¹

Germán Santacoloma Osorio²

Recibido: Noviembre 23 de 2006

Aceptado: Noviembre 30 de 2006

RESUMEN

LA ERITROQUERATODERMIA variabilis (OMIM 133200) es una genodermatosis rara descrita en Holanda a principios del siglo pasado, caracterizada por una distintiva combinación de dos aspectos morfológicos: máculas eritematosas migratorias y placas hiperqueratóticas relativamente persistentes. Refleja en su nombre la marcada variabilidad en su apariencia clínica. Constituye un trastorno de cornificación, cuya base molecular fue dilucidada en la década pasada.

Palabras clave: Eritroqueratodermia variabilis, genodermatosis, conexina.

SUMMARY

Erythrokeratodermia variabilis (OMIM 133200) is a rare genodermatose that was described in Holland at the beginning of the past century. It is characterized by the unique combination of two morphologic aspects, namely, migratory erythematous macules and relatively persistent hyperkerathotic plaques. The disease constitute a cornification disorder whose molecular basis was elucidated at the past decade

Key words: Erythrokeratodermia variabilis, genodermatoses, connexin.

CASO CLÍNICO

Adolescente masculino de 13 años, desde los tres meses de edad presentaba máculas eritematosas, figuradas, migratorias, de bordes bien definidos, recurrentes, evanescentes, que duraban menos de 24 horas: localizadas en el tronco y en las extremidades de predominio acral; en ocasiones desencadenadas por la exposición al frío y asociadas a sensación de ardor. Además, placas hiperqueratóticas, poco elevadas, marrones, irregulares, ásperas, de bordes mal definidos, en el tronco y las extremidades, sin patrón definido. Engrosamiento, hiperlinealidad y xerosis sobre prominencias óseas de hombros, codos, pelvis, rodillas, manos, pies y tobillos. En ocasiones coincidía la aparición de las máculas con cualquiera de las dos últimas lesiones descritas. (Figuras 1 y 2).



Figura 1. Máculas eritematosas de predominio acral.

1. R III Dermatología, Universidad de Caldas, Manizales

2. Docente Dermatología, Universidad de Caldas, Manizales

Correspondencia: Fabián Andrés Hernández Velasco,
Carrera 21 No. 62-63 Manizales, Colombia.

Email: thequincy88@yahoo.com

Eritroqueratodermia variabilis



Figura 2. Máculas eritematosas circinadas localizadas en el abdomen, y en el codo lesiones hiperqueratósicas.

No había alteraciones aparentes en la piel volar, la cara, los folículos pilosos, las mucosas, los dientes, las glándulas sudoríparas, el aparato ungueal, ni en el oído interno. Cabe resaltar que la madre, de 35 años y su hermana, de 10 años, padecen la misma enfermedad con similar edad de aparición y manifestaciones descritas.

La biopsia evidenció una epidermis hiperortoqueratótica, con hipergranulosis y ocasional disqueratosis. Además, acantosis irregular con papilomatosis y adelgazamiento suprapapilar en "capiteles de iglesia". En la dermis se observó un discreto infiltrado inflamatorio mononuclear, perivascular superficial y telangiectasias en la dermis papilar (Figura 3).

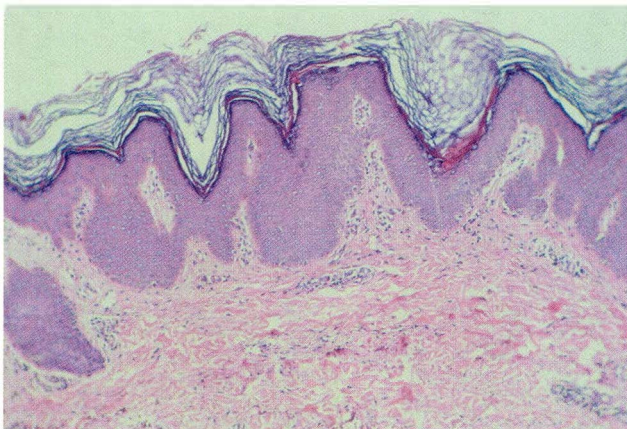


Figura 3. Epidermis hiperortoqueratótica, acantosis irregular con papilomatosis y adelgazamiento suprapapilar en "capiteles de iglesia".

Por correlación clínico patológica se realizó un diagnóstico de eritroqueratodermia variabilis y se inició

tratamiento con urea al 10% y tretinoína dos veces al día sobre las placas hiperqueratóticas, y desonida crema en las lesiones eritematosas dos veces al día; con respuesta muy favorable.

DISCUSIÓN

La eritroqueratodermia variabilis es un trastorno cuyo defecto primario es la comunicación intercelular; se debe a la ausencia de proteínas *gap junction* conocidas como conexinas. Es un trastorno autosómico dominante con penetrancia casi completa, con variabilidad inter e intrafamiliar; aunque se ha descrito como recesivo en pocas familias europeas.^{1,2} Se considera que las mutaciones nuevas son responsables de los casos esporádicos.

Las *gap junction* son canales intercelulares formados por conexinas, involucradas en el transporte de iones, metabolitos, nutrientes y otras moléculas. Participan en funciones de morfogénesis, homeostasis, crecimiento celular, diferenciación y respuesta a estímulos.^{1,3} Están expresadas en los anexos, la córnea y el oído interno. El gen responsable está ubicado en un locus genético único en 1p34 - 1p35.1, y se han descrito once mutaciones, que se expresan en las capas espinosa y granulosa. Como consecuencia de las mutaciones descritas se produce una alteración del transporte de membrana del nivel de actividad celular e inducción de apoptosis.^{3,4}

Las manifestaciones clínicas son muy específicas, como las descritas en nuestro caso y su familia; usualmente se presenta en los primeros años de vida o puede ser congénito con los dos tipos característicos de lesión. Es frecuente la relación de los cambios medioambientales y el estrés como desencadenantes de las máculas,^{2,4} Se describe, de la misma forma, la presencia de hipertrichosis y compromiso palmoplantar, ausentes en el adolescente. Es frecuente que el componente hiperqueratótico tienda a estabilizarse después de la pubertad y el componente eritematoso, a disminuir.

A pesar que la histopatología es inespecífica y que el diagnóstico definitivo se hace con pruebas de biología molecular, el cuadro clínico es casi patognomónico.

El tratamiento es sintomático e incluye emolientes, queratolíticos, retinoides tópicos y sistémicos, y antihistamínicos; y aunque la respuesta en nuestro caso es satisfactoria, no sabemos qué tanto obedeció a la evolución natural de la enfermedad.^{3,5}

BIBLIOGRAFÍA

1. Richard G. Connexin gene pathology. Clin Exp Dermatol 2000; 28: 397– 409.
2. Richard G. Connexin disorders of the skin. Clin Dermatol 2005 23: 23–32.
3. Rogers M. Erythrokeratodermas: A classification in a state of flux? Aust J Dermatol 2005; 46: 127–43.
4. Richard G. Connexins: a connection with the skin. Exp Dermatol 2000; 9: 77–96.
5. Hohl D. Towards A Better Classification of Erythrokeratodermias. Br J Dermatol 2005; 152: 1143– 8.