

Comedones disqueratóticos familiares

Familial dyskeratotic comedones

Julia Inés Mesa Villegas¹

Jéssica Vallejo Contreras²

Recibido: Noviembre 23 de 2006

Aceptado: Noviembre 30 de 2006

RESUMEN

LOS COMEDONES disqueratóticos familiares (CDF) representan una rara genodermatosis heredada de forma autosómica dominante, caracterizada por hallazgos clínico patológicos distintivos que se instauran durante la infancia o adolescencia y persisten a lo largo de la vida. Presentamos el caso de una mujer de 54 años con lesiones cutáneas compatibles con esta patología.

Palabras clave: Comedones disqueratóticos familiares, dermatopathology, genética.

SUMMARY

Familial dyskeratotic comedones represent a rare dominant autosomic genodermatosis with distinctive clinical and pathological findings. It usually appears during childhood or adolescence and persists throughout life. We present a 54 years old woman with compatible cutaneous lesions.

Key words: Familial dyskeratotic comedones, dermatopathology, genetic.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino de 54 años de edad. Desde los 15 años presentó pequeñas lesiones en la piel de aparición progresiva, algunas elevadas y otras deprimidas, hiperpigmentadas, asintomáticas, que inicialmente afectaron la cara y que posteriormente se extendieron al cuello, el tronco superior y la cara ventral de ambos brazos; con el desarrollo de las mismas su piel fue tomando un aspecto "sucio".

Al examinarla se encontraron diferentes tipos de lesiones: la piel del triángulo nasomentoniano presentaba una tonalidad grisácea y sobre ella se observaron múltiples hoyuelos puntiformes, irregulares (tipo ice pick) (Figura 1). Alternando con estos, se notó la formación de comedones abiertos y pápulas con tapón córneo central, hiperpigmentadas, algunas foliculares y filiformes, escasas en la cara pero numerosas en el cuello, el tronco superior y la cara ventral de los antebrazos. (Figura 2). Estas lesiones le conferían un aspecto sucio a la piel. El cuero cabelludo, las mucosas, el pelo y las uñas no mostraban alteraciones.

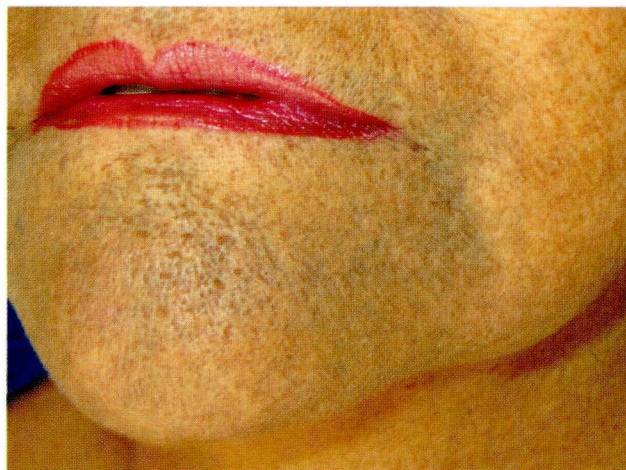


Figura 1. Se observa en el mentón una tonalidad grisácea y múltiples hoyuelos puntiformes, irregulares.

1 Residente III año Dermatología, Universidad de Caldas, Manizales.

2 Dermatóloga, Universidad de Caldas, Manizales.

Correspondencia: Julia Inés Mesa V.

Email: juliamesav@hotmail.com

Minicaso

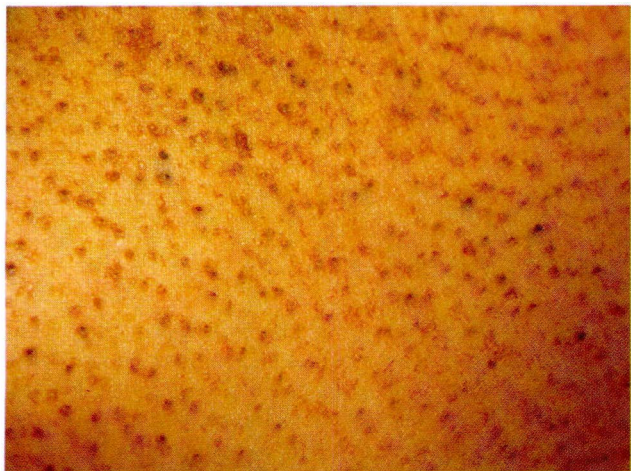


Figura 2. Comedones abiertos y pápulas con tapón córneo central.

No había antecedente de acné en la adolescencia ni de aplicación previa de sustancias comedogénicas. Como antecedente relevante refiere que su padre (fallecido) y tres hermanos más presentaban lesiones similares. Se planeó examinar a familiares lo que fue imposible por sus lugares de residencia.

La biopsia de piel demostró la presencia de invaginaciones crateriformes de la epidermis, no necesariamente foliculares, rodeadas por un epitelio levemente acantótico, donde se encontraron focos acantolíticos con escasos disqueratinocitos e hiperpigmentación de la basal (Figura 3). La epidermis interlesional no mostró alteraciones.

DISCUSIÓN

Los CDF fueron descritos por primera vez por Caneiro, Dickson y Knox en 1972.¹ Recientemente, Mckusick los clasificó como una genodermatosis autosómica dominante de la que aún se desconoce la alteración génica causal. Se han reportado en lengua inglesa hasta la fecha 13 pacientes pertenecientes a seis familias diferentes. Aparentemente no es tan infrecuente, pero al ser asintomática, se subdiagnostica y subregistra.²

Típicamente se presenta en la infancia o adolescencia, como lesiones like comedones y pápulas de centro queratótico que al retirarlo tiende a reaparecer.⁴ Se localizan de preferencia en las extremidades y el tronco de manera simétrica. En la mayoría de las descripciones la cara, el cuero

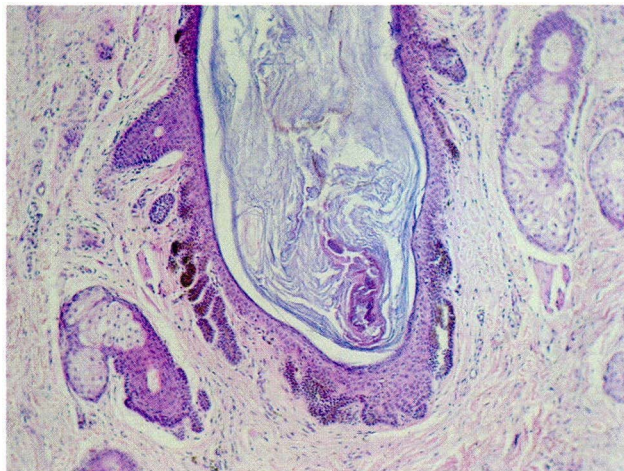


Figura 3. La biopsia de piel demostró la presencia de invaginaciones crateriformes de la epidermis, rodeadas por un epitelio levemente acantótico con focos acantolíticos, escasos disqueratinocitos e hiperpigmentación de la basal.

cabelludo, las palmas y las plantas suelen estar libres de las lesiones. En el caso que reportamos la afección facial no solo era importante, sino que además fue el primer lugar donde se manifestó la enfermedad. La afección facial no descarta la enfermedad, como lo ilustra el caso reportado por Leppard,³ en el cual la nariz, las mejillas y los pabellones auriculares se encontraban comprometidos. No se han descrito alteraciones en las uñas, el pelo o las mucosas. Ocasionalmente los pacientes se quejan de prurito e inflamación, pero la mayor parte del tiempo el cuadro es asintomático.²

Menos del 50% de los pacientes tienen historia previa de acné. Se acepta que la asociación entre ambas entidades es coincidental.⁴ No se ha reportado asociación con sintomatología sistémica ni afección de otros órganos.

La confirmación diagnóstica se realiza a través de los cambios histopatológicos distintivos consistentes en dilataciones foliculares e invaginaciones epidérmicas, crateriformes, que contienen material queratinoso orto o paraqueratótico.⁵ El epitelio que recubre las invaginaciones presenta acantolisis y un número variable de células disqueratóticas.¹ Pueden requerirse varios cortes para ver dichas características. Generalmente, la epidermis interfolicular y la interlesional son normales. La microscopía electrónica ha revelado disminución de las uniones desmosómicas en el estrato de Malpigi de las zonas afectadas.¹

Comedones disqueratóticos familiares

En el caso que se reporta, la primera consideración diagnóstica fue la enfermedad de Darier. Se sospechó principalmente por la apariencia "sucia" de la piel, las lesiones papulares difusas en el cuello y el tronco superior, y por historia familiar positiva. Sin embargo, carecía de otras características como son el tinte amarillento, la afección de otras zonas seborreicas, los hoyuelos palmares, las lesiones ungueales y de mucosas y el retraso del desarrollo físico o mental. Se pudo aclarar el diagnóstico a través del estudio

histopatológico, al detectar que los cambios acantolíticos se confinaban al epitelio folicular o a las invaginaciones epidérmicas.

El tratamiento médico con retinoides no ha dado buenos resultados, aparentemente debido a que la fisiopatología de los comedones no es igual a la del acné. Se han reportado regulares resultados tras la exposición solar y recientemente mejores respuestas con láser de CO₂.^{4,5}

BIBLIOGRAFÍA

1. Price M, Rusell R. Familial dyskeratotic comedones. Clin Exp Dermatol. 1985; 10: 147 – 53.
2. Van Geel N, Kockaert M, Neumann H. Familial dyskeratotic comedones. Br J Dermatol. 1999; 140: 956- 59.
3. Lepard B. Familial dyskeratotic comedones. Clin Exp Dermatol. 1982; 7: 329 – 32.
4. Stander S, Rutten A, Metze D. Familial dyskeratotic comedones. A rare entity. Hautarzt. 2001;52: 533 – 36.
5. Hallermann C, Bertsch HP. Two sisters with familial dyskeratotic comedones. Eur J Dermato. 2004;14 : 214 – 5.