

Hipoplasia dérmica focal: Reporte de un caso

Hipoplasia dérmica focal: Reporte de un caso *(Síndrome de Goltz)**

Martha Lucía González T.
Ricardo Rueda P.

RESUMEN

Se informa el caso de una paciente de 14 meses de edad, quien presenta diferentes lesiones cutáneas, alteraciones óseas, oculares, en dientes y pelo correspondientes a un síndrome de hipoplasia dérmica focal. La histopatología de las lesiones de piel atróficas revela una dermis notablemente hipoplásica, con tejido adiposo adyacente a la epidermis confirmatoria del diagnóstico clínico.

Palabras clave: hipoplasia dérmica focal, Síndrome de Goltz.

HISTORIA CLÍNICA

Se reporta un neonato de raza negra, con talla y peso bajos al nacer, aplasia cutis, esfacelaciones superficiales e hiperpigmentación en extremidades y tronco (Figura 1), asociado con implantación baja de las orejas, hipertelorismo y paladar ojival. La impresión diagnóstica inicial fue Incontinencia *Pigmenti* en fase resolutive y la paciente no regresa a control.

Paciente producto del tercer embarazo de madre de 24 años de edad, parto a término por cesárea sin complicaciones.

Dos hermanos sanos. No consanguinidad de padres.

A los 14 meses de edad presenta lesiones papilomatosas en área genital, cuello y peribucal (simulando condiloma) (Figura 2), por lo cual fue remitida a nuestro servicio con diagnóstico de Condilomatosis. Al examen



Figura 1. Placas hiperpigmentadas e hipopigmentadas, atróficas, que siguen patrón lineal en los miembros inferiores.

físico se observaron áreas poiquilodérmicas con atrofia, telangiectasias, hipo e hiperpigmentaciones (Figura 3) lineales siguiendo las líneas de Blaschko en tronco y extremidades, cicatrices anetodérmicas con herniaciones de tejido adiposo en glúteos. Otros hallazgos fueron displasia y malposición dentaria, microdoncia y alteraciones en el

Martha Lucía González T., Residente III año Dermatología, Universidad del Valle, Cali.

Ricardo Rueda, Dermatopatólogo, Docente Adjunto Dermatología, Universidad del Valle, Cali.

Correspondencia: Avenida 9ª. Norte 13N-12, Apto. 102, Tel. 6680701, Cali, Colombia.

* Trabajo presentado como poster en el IV Congreso Colombiano de Dermatología Pediátrica, Medellín.

Hipoplasia dérmica focal: Reporte de un caso



Figura 2. Obsérvense los papilomas peribucales.



Figura 3. Atrofia, telangiectasias, hipo e hiperpigmentación en tronco.

esmalte dental (Figura 4); además, alteraciones en el cabello como pelo fino y quebradizo con áreas de alopecia focal; sindactilia 2-3 y 4-5 dedos del pie izquierdo y distrofia ungueal que también compromete las uñas de los dedos de la mano. Con estos hallazgos se decidió realizar biopsia de la lesión papilomatosa, encontrándose acantosis, papilomatosis, paraqueratosis y elongación de la red de crestas; la histopatología de lesión atrófica (Figura 5), mostró epidermis normal y dermis marcadamente hipoplásica, con tejido adiposo

adyacente a la epidermis y algunas fibras de colágeno entre el tejido subepidérmico y la grasa subcutánea, confirmando el diagnóstico de Hipoplasia Dérmica Focal. La radiografía de huesos largos reveló estriaciones longitudinales radiodensas alternando con bandas radiolúcidas en las metáfisis, reportado como osteopatía estriata. Oftalmología descartó colobomas y el examen de fondo de ojo fue normal. No presentaba papilomatosis del tracto respiratorio confirmada mediante laringoscopia rígida y broncoscopia.

Hipoplasia dérmica focal: Reporte de un caso

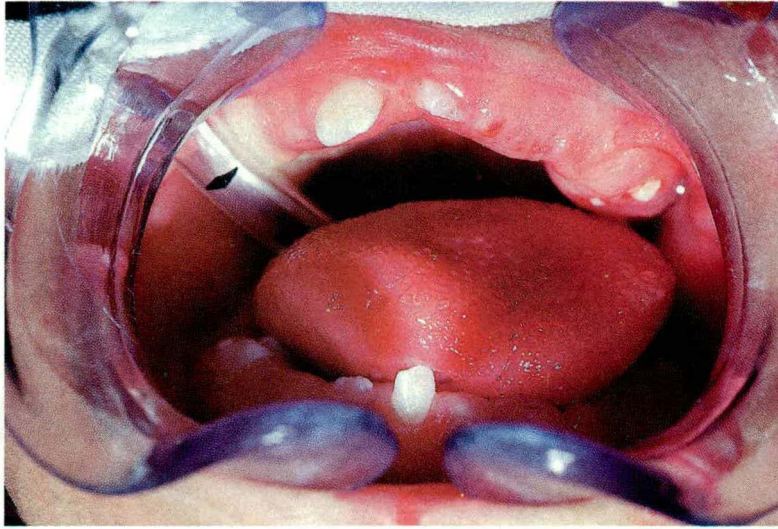


Figura 4. Displasia y malposición dentaria.

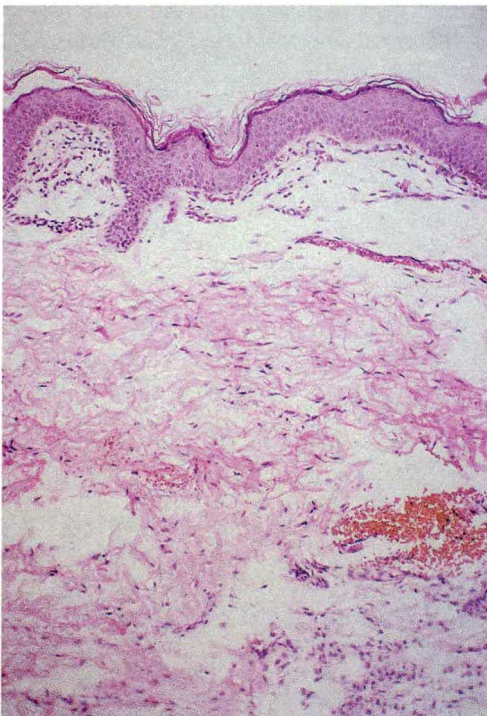


Figura 5. Epidermis normal, dermis muy hipoplásica con tejido adiposo adyacente a la epidermis y algunas fibras de colágeno entre el tejido adiposo sub-epidérmico y la grasa subcutánea.

COMENTARIOS

La hipoplasia dérmica focal es una displasia genética poco frecuente de los tejidos mesodérmicos y ectodérmicos, con aproximadamente 200 casos reportados en la literatura. El 95% de todos los casos son esporádicos, pero la transmisión familiar ha sido bien documentada. El 90% de los casos son mujeres, sugiriendo un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X, letal para los hombres homocigotos¹. La variación en la severidad entre las mujeres afectadas significa que tiene algún cromosoma X activo normal y otro cromosoma X que porta la hipoplasia dérmica focal (Hipótesis de Lyon)². Existen reportes de transmisión padre-hija, los cuales sugieren otro patrón de herencia diferente.³ Estudios de microscopía electrónica han revelado que los defectos de la membrana basal sugieren una fuerte asociación con formación anormal de colágeno tipo IV, que se correlaciona con los signos clínicos de atrofia cutánea.⁴

En la mayoría de los casos predominan los hallazgos en piel, los cuales están presentes desde el nacimiento, tal como se presenta en nuestro paciente. Adicionalmente puede verse desarrollo progresivo de lesiones papilomatosas en cualquier localización, pudiendo comprometer

Hipoplasia dérmica focal: Reporte de un caso

la vía respiratoria. Otras manifestaciones incluyen alteraciones esqueléticas, cardíacas, renales y del SNC, las cuales hasta el momento no se han presentado en nuestra paciente.

No existe ningún tratamiento efectivo para esta enfermedad. El manejo debe ser multidisciplinario de acuerdo con las manifestaciones clínicas de cada paciente, considerándose incluso la corrección quirúrgica de los defectos esqueléticos. Es de gran importancia la consejería genética.

SUMMARY

A 14-month-old girl with different cutaneous lesions, associated with bone, ocular, dental, and hair abnormalities; corresponding to a focal dermal hypoplasia syndrome (Goltz's syndrome) is described. The histopathology of atrophic cutaneous lesions consists of a highly hypoplastic dermis and adipous tissue next to the epidermis, which is characteristic and confirmatory of the clinical diagnosis.

Key words: focal dermal hypoplasia, Goltz's syndrome.

BIBLIOGRAFÍA

1. Schachner LA, Hansen RC, et al. *Pediatric Dermatology* 2^a. ed. Vol 2, 1995.
2. Goltz RW. Focal dermal hypoplasia: Un Update. *Arch Dermatol* 1992; 128:1108-1111.
3. Mahe A, Couturier J, Mathe C et al. Minimal focal dermal hypoplasia in a man: a case of a father to daughter transmission. *J Am Acad Dermatol* 1991; 25:879.
4. Lee IJ, Cha MS, Kim SC, et al. Electronmicroscopic observation of the basement membrane zone in focal dermal hypoplasia. *Pediatric Dermatol* 1999; 13:5-9.