

Hiperqueratosis epidermolítica

Hiperqueratosis epidermolítica

Marcela González Z.
María Cristina Lotero A.
Olga Lucía Castaño Y.
Walter León Herrera V.

RESUMEN

Se informa el caso de un niño de 6 días de nacido, quien desde el nacimiento presenta eritema en forma generalizada con formación de ampollas y áreas de piel denudada. El padre refiere que al nacimiento tuvo un cuadro clínico similar al del niño, y actualmente presenta hiperqueratosis palmo-plantar con lesiones verrucosas en todo el cuerpo. Se toman biopsias del niño y del padre, donde se observan cambios compatibles con hiperqueratosis epidermolítica.

Palabras clave: hiperqueratosis epidermolítica, eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa.

INTRODUCCIÓN

En 1829, Cazanave describió así las ictiosis: "Las ictiosis congénitas frecuentemente parecen ser hereditarias, otras veces dependen de alguna impresión fuerte recibida por la madre. Las ictiosis adquiridas y principalmente las parciales pueden ser atribuidas a causas externas. Según Alibert, éstas son endémicas en algunos países, principalmente en los contiguos al mar, donde pueden ser determinadas por el consumo de pescado podrido y por la humedad que rodea a los habitantes de estos países".¹ Actualmente se consideran las ictiosis como un grupo de desórdenes hereditarios de la cornificación, dentro de los cuales están: la ictiosis vulgar, la ictiosis ligada al X, la hiperqueratosis epidermolítica, la eritrodermia ictiosiforme congénita no ampollosa, la ictiosis lamelar y la ictiosis Arle-

quín, todas ellas con diferencias en la clínica y en la patogénesis.²

CASO CLÍNICO

Se informa el caso de un niño de 6 días de nacido, que desde el nacimiento presenta eritema en forma generalizada con formación de ampollas y áreas de piel denudada. No hay presencia de fiebre ni otros síntomas sistémicos asociados (Figura 1).

Como antecedentes personales, el niño es producto del tercer embarazo, parto vértice espontáneo con peso y talla adecuados para la edad gestacional.

En cuanto a los antecedentes familiares, la madre, de 24 años de edad, tuvo una serología positiva en el primer trimestre, por lo cual recibió tratamiento con penicilina benzatínica, 2.4 millones de unidades, con control de la

Marcela González Z, RII Dermatología, Instituto de Ciencias de la Salud (CES), Medellín.

María Cristina Lotero A, RIII Dermatología, Instituto de Ciencias de la Salud (CES), Medellín.

Olga Lucía Castaño Y, Profesora Dermatología, Instituto de Ciencias de la Salud (CES), Medellín.

Walter León Herrera V, Patólogo, Instituto de Ciencias de la Salud (CES), Medellín, Colombia.

Correspondencia: sanvez@epm.net.co

Hiperqueratosis epidermolítica



Figura 1. Aspecto general del niño con eritema y áreas denudadas.

serología antes del parto reportada como negativa. El padre, de 35 años, refiere que al nacimiento tuvo un cuadro clínico similar al del niño, y que actualmente presenta hiperqueratosis palmo-plantar con lesiones verrucosas distribuidas en todo el cuerpo (Figura 2).

HISTOLOGÍA

Se toman biopsias tanto de lesiones ampollasas del niño como de las lesiones verrucosas del padre, encontrándose vacuolización de la capa granular y espinosa, con



Figura 2. Lesiones verrucosas en la mano del padre.

Hiperqueratosis epidermolítica

hiperqueratosis y acantosis variable (Figura 3), siendo estos hallazgos más prominentes en las muestras obtenidas del padre. Con esta histología y el cuadro clínico asociado se hace diagnóstico de hiperqueratosis epidermolítica, o eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa.

DISCUSIÓN

Antiguamente denominada eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa, la hiperqueratosis epidermolítica es un desorden autosómico dominante, que se manifiesta en el neonato con eritrodermia, descamación y formación de ampollas, y el adulto principalmente presenta hiperqueratosis. Tiene una incidencia de 1:200.000-300.000 nacidos y, aunque la forma de herencia es autosómica dominante, hasta en un 50% puede deberse a mutaciones espontáneas.² La patogénesis de este desorden está relacionada con alteraciones en las queratinas 1 y 10, dando como resultado una alteración en la estabilidad de la epidermis con formación de ampollas e hiperqueratosis.³

Las manifestaciones clínicas de este desorden son muy heterogéneas, y se han establecido variantes de la enfermedad tales como: la eritrodermia ictiosiforme de Brocq (forma clásica), la ictiosis hystrix de Curth-Macklin

(semeja la hiperqueratosis epidermolítica clínica e histológicamente, pero no tiene formación de ampollas), la ictiosis ampollosa de Siemens (tiene menos hiperqueratosis y está confinada a extremidades) y la queratodermia palmoplantar de Voener (sólo compromete palmas y plantas)²; nuestro caso podría corresponder a la forma clásica de la enfermedad.

Otros informes clasifican la hiperqueratosis epidermolítica según la presencia o ausencia de hiperqueratosis palmoplantar, en 2 tipos: la tipo NPS (sin compromiso palmoplantar severo) que tiene 3 variantes; 1, 2 y 3 según la severidad del compromiso y la tipo PS (con hiperqueratosis palmoplantar severa), también con 3 variantes según el compromiso.⁴

El diagnóstico de este desorden se hace con la asociación entre la clínica, que puede ser muy heterogénea, y la histología que es muy característica. A nivel prenatal se puede hacer diagnóstico por amniocentesis a la semana 19. El tratamiento se basa principalmente en el uso de emolientes; el uso de los retinoides tópicos es limitado, dada la extensión de las lesiones, y los retinoides orales pueden mejorar el cuadro, pero en algunos pacientes se ha visto que pueden aumentar la fragilidad de la piel y la formación de ampollas.²

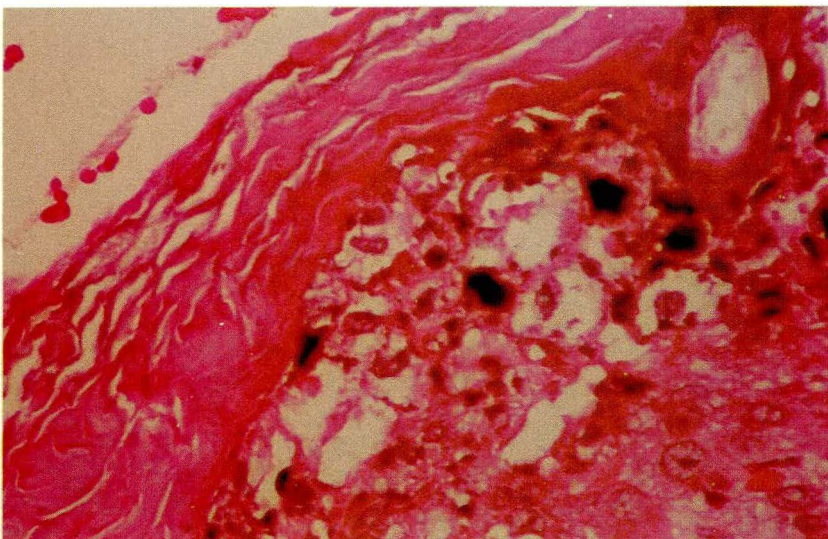


Figura 3. Histología. Hiperqueratosis, zonas de estrato granuloso y espinoso de apariencia vacuolada.

Hiperqueratosis epidermolítica

En cuanto a la asociación de esta enfermedad con el nevus epidérmico sistematizado, se dice que algunos de estos nevus pueden exhibir patrón histológico de hiperqueratosis epidermolítica, y que la descendencia de estos pacientes puede presentar cuadros clínicos de esta forma de ictiosis, por lo que se recomienda realizar una biopsia a pacientes con nevus epidérmicos sistematizados, y dar consejería genética a los que presenten histología compatible con hiperqueratosis epidermolítica.⁵

SUMMARY

The case of a 6-day-old boy, who was born with erythematous denuded skin and blistering, is described. His father was born with a similar episode and now he has palmoplantar hyperkeratosis and verrucous scales in the entire body. Histopathologic examination of both, father and son, revealed the picture of epidermolytic hyperkeratosis.

Key word: epidermolytic hyperkeratosis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Cazenave A, Schedel HE. A Practical synopsis of cutaneous diseases. Philadelphia, Carey and Lea, 1829: 269-272.
2. Ammirati CT, Mallory SB. The major inherited disorders of cornification. *New Advances in pathogenesis. Dermatol Clin* 1998; 16:497-508.
3. Paller AS. Laboratory test for ichthyosis. *Dermatol Clin* 1994; 12:99-107.
4. DiGiovanna JJ, Bale SJ. Clinical heterogeneity in epidermolytic hyperkeratosis. *Arch Dermatol* 1994; 130:1026-1035.
5. Reddy BS, Thadeus J, Kumar SK, et al. Generalized epidermolytic hyperkeratosis in a child born to a parent with systematized epidermolytic linear epidermal nevus. *Int J Dermatol* 1997; 36:198-200.