

SINDROME DE GOLTZ: HIPOPLASIA DERMICA FOCAL

RESUMEN

El síndrome de Goltz es un trastorno en el desarrollo mesoectodérmico, raro, con profunda displasia del tejido conectivo. Se presenta el caso de una niña de 9 años con manifestaciones clínicas desde el nacimiento y otras de aparición reciente compatibles con dicho síndrome, no diagnosticado a edad más temprana.

PALABRAS CLAVES: Displasia, tejido conectivo.

SUMMARY

Goltz syndrome is a rare mesoectodermal disorder with profound dysplasia of connective tissue. We report a case of a 9 year old girl which since birth had clinic abnormalities and others of recent apparition compatibles with such syndrome, undiagnosed at early age.

KEY WORDS: dysplasia, connective tissue.

HISTORIA CLINICA

Niña de 9 años quien consultó a dermatología por presentar lesiones papilomatosas en labio inferior y lengua, de varios meses de evolución, tratadas previamente con crioterapia, a pesar de lo cual recurrieron.

La niña es producto de embarazo a término, en el cual la madre recibió irradiación los primeros meses, sin conocer su estado, por seguimiento clínico de su hija mayor de quien sufría osteomielitis. La madre había tenido anteriormente 2 embarazos normales y dos abortos con sexo desconocido. La niña presentó al nacimiento: aplasia cutis en hemitórax izquierdo con

CLARA MARCELA JARAMILLO GARCIA - Residente II Dermatología. CES

GUILLERMO JIMENEZ CALFAT - Dermatólogo Oncólogo y Cirujano Dermatológico. Docente postgrado Dermatología. CES - UPB

FELIPE MESA BETANCOURT - Cirujano Plástico. Docente postgrado Dermatología. CES

JUAN MANUEL GONZALEZ - Patólogo. Docente postgrado Dermatología. CES

reepitelización espontánea. Meses más tarde, lesiones polimorfas como de atrofia en hemicara, hemitórax izquierdo y en las cuatro extremidades, coloboma del iris, orejas prominentes con antihélix hipoplásico, cabello escaso, uñas distróficas, focomelia del brazo izquierdo, asimetría del hemicuerpo izquierdo, sindactilia entre 3° y 4° dedos de mano derecha y entre 3° y 4° artejos de pie derecho, dedo supernumerario en el mismo pie. (fig. 1, 2 y 3).

Al momento de la consulta la niña presenta además baja talla y peso para la edad, trastornos del esmalte y agenesia dental, pero no hay retardo mental. No hay familiares afectados.

HISTOPATOLOGIA

Piel: Aplanamiento de la red de crestas epidérmicas. Disminución del grosor de la dermis con fibras de colágeno atenuadas (fig. 4).

A la tinción con tricrómico se comprueba la marcada disminución de la dermis e incluso la aposición de la epidermis y el tejido adiposo (fig. 5).

Papiloma: Proliferación exofítica papilar formada por tallo fibrovascular, ramificado y tapizado por epitelio escamoso estratificado.

DISCUSION CLINICA

El síndrome fue reportado por 1ª vez en 1935 por Libermann y en 1962 Goltz acuña el término de hipoplasia dérmica focal para esta genodermatosis con base en los hallazgos histológicos.^{1,2} La hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz) es un trastorno en el desarrollo mesoectodérmico poco frecuente. Hay aproximadamente 200 casos reportados en la

literatura.^{2,3} Aunque el patrón de herencia no se ha esclarecido, la predominancia de casos en el sexo femenino (aproximadamente 90%) y la ocurrencia de abortos sugieren que es un trastorno ligado al X con letalidad en el sexo masculino; los pocos casos descritos en hombres podrían deberse a mutaciones de cromátides medias y existen casos esporádicos que resultan de nuevas mutaciones.^{1,2,3,4}

El feto es afectado en las primeras semanas de desarrollo y la característica más importante del síndrome es una profunda displasia del tejido conectivo, notable en la piel y el esqueleto, posiblemente explicada por un trastorno en la cinética de crecimiento de los fibroblastos.²

Las manifestaciones en piel encajan en 5 tipos de lesiones:

1. Aplasia congénita de la piel.
2. Patrones multiformes como de atrofia.
3. Lesiones estriadas.
4. Papilomas periorificiales y de mucosas.
5. Lesiones lipomatosas.^{2,5}

Algunas de las lesiones se disponen perpendicularmente en las extremidades y en espirales en el tronco siguiendo así las líneas de Blaschko.⁴

Además de estas lesiones los pacientes presentan desde el nacimiento: asimetría de cara, tronco y extremidades, malformaciones esqueléticas (focomelia, sindactilia, polidactilia, deformidades de clavículas y costillas), lesiones oculares (anosftalmia, coloboma del iris, subluxación del cristalino), deformidades de las orejas (pobre desarrollo del cartílago, oclusión del canal externo e incluso sordera), trastornos de anexos (agenesia dental, alteraciones del esmalte, cabello escaso y opaco, uñas distróficas, hipoplásicas y con estrías longitudinales).^{1,2,3,4} Muchos pacientes tienen grados variables de retardo mental aunque algunos tienen inteligencia normal. También se han reportado malformaciones viscerales, especialmente en tracto genitourinario: riñón ausente, fusionado o en herradura.²

A los rayos X: Osteopatía estriada en la metafisis de los huesos largos y disminución en la densidad ósea.^{1,2,3}

CONCLUSION

Se presenta el caso de una niña de 9 años con manifestaciones clínicas e histológicas que corresponde perfectamente al síndrome de Goltz. No se encontraron en la literatura revisada, reportes de asociación con irradiación durante el embarazo.



Figura 1.



Figura 3.

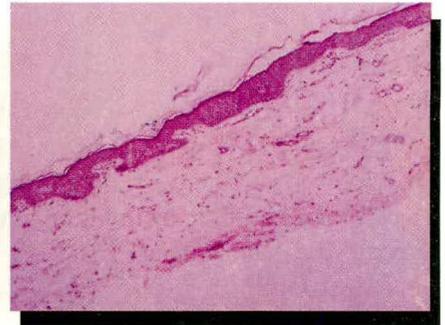


Figura 4.



Figura 2.

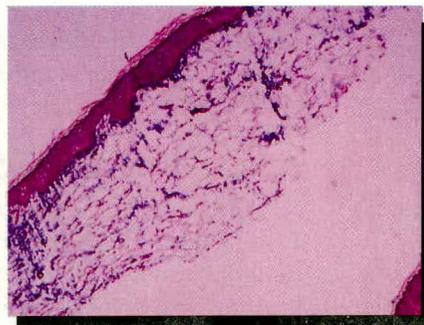


Figura 5.

BIBLIOGRAFIA

1. Kilmer SL, Grix AW Jr, Isseroff RR. Focal dermal hypoplasia: four cases with widely varying presentations. *J Am Acad Dermatol.* 1993;(5 Pt 2):839-43.
2. Buchner SA, Itin P. Focal dermal hypoplasia syndrome in a male patient. Report of a case and histologic and immunohistochemical studies. *Arch Dermatol.* 1992;128(8):1108-11.
3. Landa N, Oleaga JM, Raton JA et al. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): an adult case with multisystemic involvement. *J Am Acad Dermatol.* 1993;28(1):86-9.
4. Harre J, Millikan LE. Linear and whorled pigmentation. *Int J Dermatol.* 1994; 33(8):529-37.
5. Howell JB, Freeman RC. Cutaneous defects of focal dermal hypoplasia: an ectomesodermal dysplasia syndrome. *J Cutan Pathol.* 1989;16(5):237-58.