

QUERATODERMIA CONGÉNITA PALMO-PLANTAR COMUNICACIÓN DE UNA FAMILIA

Todos los derechos reservados

Fecha de publicación 25/05/09

RESUMEN

Presentamos a una familia que nos llega en el año 2005 a través de un niño de cuatro meses que es traído al Servicio de Dermatología del HDCQ "10 de Octubre" por presentar engrosamiento de palmas y plantas. En el interrogatorio se recoge que varios integrantes de la familia por parte de padre también presentaban las mismas lesiones, apareciendo las mismas desde el nacimiento. Se concluyó el estudio mediante biopsia de piel y el árbol genealógico.

Las Queratodermias Palmoplantares (QPP) son un grupo de enfermedades en las que se produce una hiperqueratosis o engrosamiento del estrato córneo de la piel en las palmas y en las plantas. Pueden ser hereditarias o adquiridas.

Palabra Clave: Queratodermia

INTRODUCCIÓN

Las Queratodermias Palmoplantares son un grupo de enfermedades en las que se produce una hiperqueratosis o engrosamiento del estrato córneo de la piel en las palmas y en las plantas.

La forma hereditaria más común tiene una herencia autosómica dominante y origina un engrosamiento difuso de toda la superficie palmar y plantar, aunque suele ser más intenso en las zonas de presión-apoyo. El resto de la piel es normal. Existen otras formas hereditarias de queratodermia palmoplantar en las que la hiperqueratosis puede extenderse a otras zonas y acompañarse de diversas anomalías. Otros tipos, en cambio, se caracterizan por afectar solo algunas zonas de las palmas y las plantas.

En las formas de herencia autosómica dominante el examen físico, la historia clínica y la exploración de los familiares directos son las claves del diagnóstico, siendo también de utilidad el estudio de una biopsia cutánea.

Las Queratodermias plantares hereditarias deben distinguirse de las que ocurren secundariamente a diversas dermatosis (ej: eccemas, psoriasis, etc) a neoplasias y en mujeres posmenopáusicas (1).

CASO CLÍNICO:

Presentamos a una familia que nos llega a través de un niño traído al Servicio de Dermatología del HDCQ "10 DE Octubre" en el año 2005, el cual tenía cuatro meses de nacido y ya presentaba un engrosamiento de palmas y plantas. Al interrogatorio recogimos que su padre tiene las mismas lesiones con biopsia realizada. Citamos a la familia por parte de padre (padre del niño, hermano del niño por parte de padre, tío, abuela del niño) y recogimos el dato que todos al nacimiento ya presentaban las lesiones en palmas y plantas sin otra manifestación acompañante.

EXAMEN FÍSICO

Engrosamiento bilateral y simétrico de las palmas de las manos y plantas de los pies del niño acompañado de una coloración amarillenta sin otra localización.

En el resto de la familia se observó hiperqueratosis bilateral y simétrica de palmas y plantas además de presentar fisuras.



Corroboramos el diagnóstico de Queratodermia Congénita Palmo Plantar mediante los antecedentes familiares (árbol genealógico) y estudio histopatológico.

DISCUSIÓN:

Las alteraciones de la queratinización constituyen un grupo grande y heterogéneo de afecciones hereditarias o adquiridas que tienen como carácter clínico común la acumulación de grandes cantidades de escamas epidérmicas sobre una región o toda la superficie cutánea.

Según la clasificación de Román Ruiz:

Ictiosis clásicas (hereditarias)

Queratodermias

Síndrome con ictiosis

Síndrome ictiosiforme

Ictiosis secundaria o adquiridas

Queratodérmicas. En este grupo se incluyen diversos procesos que no causan escamas, solo engrosamiento de la piel.

Las queratosis se definen como un engrosamiento circunscrito o difuso de la piel, es lo opuesto de la descamación (Pierna y Quiroga) (2).

Las queratodermias palmo plantares constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades, que se caracterizan por un engrosamiento anormal de las palmas de las manos y las plantas de los pies, debido a la excesiva formación de queratina (3,4).

El término queratodermia se utiliza con frecuencia como sinónimo de queratoma, hiperqueratosis, queratosis y tilosis (3,4,5).

Las queratodermias palmoplantares forman un amplio grupo de enfermedades clasificables etimológicamente en genéticas familiares (autosómicas dominantes, ligadas al cromosoma X, autosómicas recesivas), adquiridas y síndrome con queratodermia como hallazgo asociado. También se las distingue por la naturaleza, evolución clínica, morfología, distribución de la hiperqueratosis, presencia de lesiones en otras áreas de la piel y edad de aparición o por sus aspectos histológicos (4,6,7,8).

Las técnicas modernas de biología molecular han permitido destacar distintas mutaciones en los genes que codifican los diferentes tipos de queratina en las QPP hereditarias, indicando que estas entidades son genéticamente heterogéneas. Por ejemplo en las QPP epidermolíticas se han detectado mutaciones en el gen de la

queratina nueve, mientras que en las formas no epidermolíticas se han detectado mutaciones en otro gen de la queratina (4,9,10, 11).

En la queratoderma hereditaria mutilans (enfermedad de vohwinkel) se ha detectado un defecto molecular en la loricina, una importante proteína constituyente de la envoltura lipoproteica del corneocito (4,12). Asimismo, recientemente se ha identificado una anomalía en la queratina en un caso de síndrome Olmsted (4,13).

El mecanismo fisiopatológico que produce QPP en desórdenes cutáneos y sistémicos es desconocido (4,14).

Las variedades adquiridas y congénitas se pueden presentar en forma aislada, o bien acompañando a otras enfermedades o formando parte de algún síndrome (3,5).

Las queratodermias palmoplantares hereditarias presentan características clínicas y genéticas que las distinguen de las formas adquiridas y pueden estar asociadas con enfermedades hereditarias por trastornos de queratinización. El primero en prestarle atención a la forma de queratoderma hereditaria fue Kolgoj y le puso más énfasis a la clínica clasificando estos procesos. Esta opinión fue aceptada por Franceschetti y Snayder, y por Costello y Gibbs (15).

Las queratodermias hereditarias se pueden identificar tres formas bien definidas, que resultan de utilidad para diferenciar las queratodermias simples, entendiéndose por tal a las que afectan sólo la piel (3):

1-QPP difusa, que se caracteriza por presentar hiperqueratosis simétrica gruesa y pareja sobre palmas y plantas. Por lo general este tipo se hace evidente al nacer o en los primeros meses de vida.

2-QPP focal, donde se desarrollan masas compactas de queratina que aparecen en los sitios de fricción reiterada. Puede aparecer en palmas y plantas, y también en otras localizaciones.

3-QPP punteada, observándose múltiples y pequeñas queratosis similares a "gotas de lluvia".

Asimismo, existen otras genodermatosis asociadas a las queratodermias palmoplantares, a saber:

- * Síndrome del nevo basocelular
- * Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollar enfermedad de Darier-White
- * Epidermodisplasia verruciforme (Lewandowsky-Lutz)
- * Epidermólisis ampollar simple (Downing-Mearns)
- * Ictiosis vulgar
- * Ictiosis laminar

* Pityriasis rubra pilaris (tipo familiar)

El tratamiento es poco exitoso y supone mejorías transitorias que deben repetirse de forma continuada y durante toda la vida.

Desde el punto de vista tópico, debe recomendarse el evitar los traumatismos repetidos, usar cremas queratolíticas y retinoides (16,17).

Como en todas las genodermatosis se establece la profilaxis en forma de consejo genético. Esta enfermedad infrecuente y de carácter hereditario, basa su diagnóstico en los antecedentes familiares (árbol genealógico), el cuadro clínico y el estudio histopatológico.

Bibliografía:

- 1-Dermatología en la Práctica Clínica. Eduardo Fonseca Capdevila. Laboratorios Viñas Sa. 2001.pag 34
- 2-A.A. Cordero y M.S.Cabreras. Alteraciones de la Queratinización. Ictiosis y dermatosis ictiosiformes. Med Cutánea Ibero Latinoamericana.1997. Vol XXV No 1. pag 1-21
- 3- Outomuro. Serra Ana María. [Diagnósticos diferenciales de la queratodermia Palmoplantar](#). Revista de Medicina Interna. 2005 Vol 1. Número 2.
- 4- Ball Elizabeth.Giansante Elda. Queratodermia palmo-plantar adquirida y Lupus eritematoso Sistémico. Derm Venez 1998; V 36 n2: 61-64
- 5-Andrews. Tratado de Dermatología. Hipertrofia. Ciudad de la Habana: Científico Técnica;1983. Vol 2 Pag 659-665
- 6- Gaceta Dermatológica Ecuatoriana. Queratodermia Palmoplantar Epidermolíca asociada a pelo lanoso, Síndrome de Ehlers Danlos y Miocardiopatía Dilatada.1999.Volumen 2 Número 1.
- 7-Zemtsov A. Veitschegger M. Keratodermas. Int J Dermatol 1993; 32(7): 493-98)
- 8-Sybert VP, Dale BA, Hollrook K. Palmar-plantar keratoderma. A. clinical, ultra-structural and biochemical study. J Am Acad Dermatol 1998; 18: 75-86
- 9- Kelsell DP, Stevens HP, Ratnavel R, et al. Genetic linkage studies in nonepidermolytic palmoplantar keratoderma: evidence for heterogeneity. Hum Mol Genet 1995; 4(6): 102-5
- 10- Hennies HC, Kuster W, Mischke D, Reis A. Localization of a locus for the striated form of palmoplantar keratoderma to chromosome 18q near the desmosomal cadherin gene cluster. Hum Mol Genet 1995; 4(6): 1015-20
- 11- Naysaria HA, Swensson, Ratnavel RC. Ultrastructural changes resulting from Keratin-9 gene mutations in two families with epidermolytic palmoplantar keratoderma J Invest Dermatol 1995 104 (3): 425-9.
- 12- Maestrini E, Monaco AP, McGrath JA. A molecular defect in loricrin, the mayor component of the cornified cell envelope, underlies Vohwinkel ´s Syndrome. Nat Genet 1996; 13(1); 70-7
- 13- Kress Dw, Seraly MP, Falo L., et al. Olmsted syndrome. Case report and identification of a Keratin abnormality. Anch Dermatol 1996; 132 (7): 779-800.
- 14- Zemtsov A, Veitschegger M. Keratodermas. Int J dermatol 1993; 32 (7): 493-98).
- 15-Abreu Daniel Alfredo, Lobbio Cárdenas Zobeida. Genodermatosis. En: Julián Manzur. Dermatología. Ciudad de la Habana: Ciencias- Médicas; 2002. p. 48-67.
- 16-Santos Anaya R, Beltrán Grados G, Martínez BJ. Acroqueratodermia papulotranslúcida hereditria. Dermatología Peruana. 2002;12(1):14-6.

17-Capella GL, Iracchiolla C, Frigero E, Altamore G. A controlled study of comparative of oral retinoids and topical betamethasone/salicyti acid for chronic hyperkeratotic palmoplantar dermatitis. *Dermatoly Treat.* 2004; 15(2):88-93.

Autores:

Dra. Rosabel Martinez Brito

Especialista 1er Grado en Dermatología

Profesora Instructora

Máster en Enfermedades Infecciosas

Dr. Camilo Hernández Derivet

Especialista de 1er Grado en Dermatología

Profesor Asistente

Dra. Margarita López Acosta

Especialista de 1er Grado en Dermatología

Profesora Asistente

Máster en Enfermedades Infecciosas

Dr. Alberto Mory Rodríguez

Especialista de 1er Grado en Endocrinología

Profesor Asistente

Dra. Yamilet Ramirez Figueredo

Especialista de 1er Grado en Dermatología

Profesora Asistente