
COMUNICACIÓN DE CASOS

HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL**Focal dermal hypoplasia**

Marcela Alzate Torres¹, Gladys Castillo², Veronica Posso³, Rosa Aparicio⁴, Luis Escalante.⁵

¹Dermatóloga, Hospital Carlos Andrade Marín.

²Dermatóloga. Quito - Ecuador.

³Anatomopatóloga, Hospital Carlos Andrade Marín.

⁴Anatomopatóloga, Hospital Carlos Andrade Marín.

⁵Médico Residente del posgrado de Dermatología, Universidad Central del Ecuador.

RESUMEN

El síndrome de Goltz llamado también hipoplasia dérmica focal es una rara dermatosis que fue definida por primera vez por Goltz en el año 1962. Se la considera una genodermatosis de presentación esporádica (95% de los pacientes) aunque se han reportado casos de transmisión familiar. Compromete estructuras derivadas del mesodermo y ectodermo con predominio en el sexo femenino acompañada de herencia dominante ligada al cromosoma X. La mutación en el gen PORCN (locus Xp11.23) es letal en la mayoría de varones. La importancia de su publicación radica en su baja frecuencia y las manifestaciones clínicas características que ayudan al establecer el diagnóstico.

Palabras Clave: hipoplasia dérmica focal, síndrome de Goltz, herencia dominante, cromosoma X, PORCN mutación.

ABSTRACT

Goltz syndrome, also called focal dermal hypoplasia, is a rare dermatosis that was first defined by Goltz in 1962. It is considered a genodermatosis with sporadic presentation (95% of patients) although familiar aggregation has been reported. It compromises mesodermal and ectodermal structures, most frequently in female patients, its inheritance mode is dominant X linked. The mutation in the PORCN gene (locus Xp11.23) is lethal in the majority of males. The importance of its publication lies in its low frequency and clinical characteristic that helps in establishing the correct diagnosis.

Keywords: focal dermal hypoplasia, Goltz syndrome, dominant inheritance, chromosome X, PORCN mutation.

Contacto del autor: Luis Miguel Escalante Fiallos.

Universidad Central del Ecuador.

Tel. (+593)984947330.

Email: migueluise@gmail.com

Conflictos de interés: los autores declaran que no existen conflictos de interés.

Dermatol. Pediatr. Latinoam. (En línea). 2019; 14 (1):1 - 11.

Caso clínico

Paciente femenina de 14 años, procedente de la región Sierra ecuatoriana, con antecedente de retraso de crecimiento. Acude por presentar dermatosis diseminada, congénita.

En la evaluación clínica se encontró contorno facial triangular, lesiones atróficas hipopigmentadas en rostro, neoformaciones periorales eritematosas, caries dentales y orejas prominentes (Foto 1).

En la piel de tórax y extremidades se observaron máculas hipopigmentadas atróficas, cribiformes que alternan con lesiones hiperpigmentadas siguiendo las líneas de Blaschko con predominio en lado derecho (Foto 2), trastornos óseos de los dedos, algunas uñas de manos y pies hipoplásicas (Foto 3) y en región anogenital neoformaciones verruciformes del color de la piel. Con los hallazgos descritos, se decide efectuar una biopsia, con la sospecha de hipoplasia dérmica focal.

En el reporte histopatológico se detalla piel con hiperqueratosis, hiperplasia irregular de las redes de cresta epidérmica, con leve y focal hiperpigmentación basal. La dermis papilar muestra marcado edema, leve infiltrado de linfocitos y numerosos vasos de pequeño calibre dilatados y acompañados por un incremento de aditopositos hacia la dermis (Foto 4). Las radiografías de pies y manos muestran mineralización ósea disminuida y espacios articulares escleróticos en pies. Se realizó tomografía axial computada de cráneo: normal, ultrasonografía pélvica y tiroidea: normal. Cariotipo de linfocitos de sangre periférica: 46XX, hormona 17 hidroxiprogesterona, hormona adrenocorticotrófica y cortisol matutino normales.



FOTO 1. Alteración de la morfología facial y dental.



FOTO 2. Máculas hipopigmentadas cribiformes y atróficas que se alternan con lesiones hiperpigmentadas que siguen las líneas de Blaschko en el hemitórax derecho.



FOTO 3. Trastornos óseos de los dedos y uñas hipoplásicas.

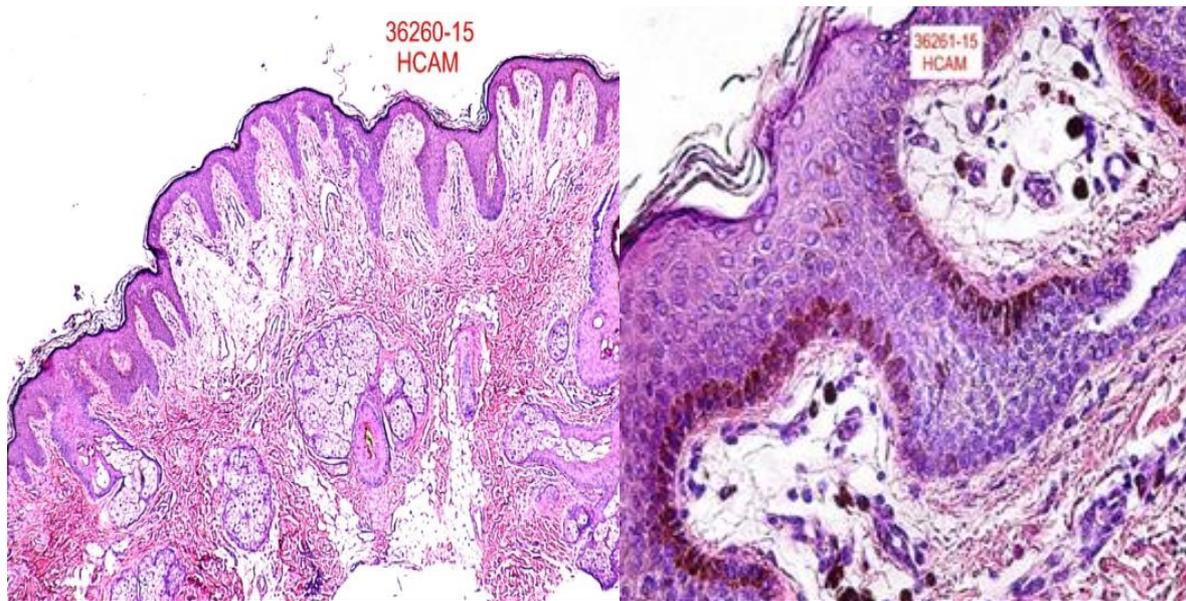


FOTO 4. Piel hiperqueratósica con hiperplasia irregular de las crestas epidérmicas acompañadas de hiperpigmentación basal focal leve. Dermis papilar con leve infiltración de linfocitos y dilatación de pequeños vasos acompañados de un ascenso de adipocitos hacia la dermis.

COMENTARIOS

La hipoplasia dérmica focal es un síndrome raro del cual se desconoce su prevalencia a nivel mundial. Presenta compromiso multisistémico con diferentes grados de afectación en piel, ojos, y esqueleto.¹⁻² Muestra predominio en el sexo femenino de 9:1, en virtud de ser un síndrome dominante ligado al X, cuando se presentan casos familiares, las manifestaciones en las generaciones subsecuentes son progresivamente más graves, y puede ser letal en varones, sin embargo, se ha reportado un 12% de casos en hombres, esto en relación a mosaicismos genéticos o mutaciones de novo.³

Se ha visto que hay compromiso del gen PORCN que codifica la enzima “O acetiltransferasa” que interviene en el direccionamiento de la vía Wnt, que media en el desarrollo del tejido ectodérmico y mesodérmico. En la mayoría de los casos la afectación tiene predominio unilateral e incluso hay casos de afectación bilateral.³⁻⁴

Entre las alteraciones que caracterizan a esta entidad se han descrito retraso del crecimiento, delgadez y alteraciones en la piel que siguen las líneas de Blaschko, correspondientes a la migración del ectodermo y mesodermo durante el desarrollo embrionario y fetal lo que da como consecuencia atrofia lineal cribiforme con telangiectasias. Debido a que la dermis se encuentra disminuida o ausente, el tejido adiposo puede herniarse hacia la dermis superficial. Además, los pacientes presentan lesiones papilomatosas fibrovasculares en vulva, mucosas, prurito y fotosensibilidad.^{5,6}

La fascie es asimétrica, triangular, con microcefalia y protrusión de los pabellones auriculares por hipoplasia del cartílago. También, podemos observar la presencia de hipoplasia bilateral del ala nasal y en un 30% acompañada de alopecia o cabello fino. En los dientes se puede ver hipodontia, microdontia, alteraciones del esmalte que conlleva a caries y retraso de su erupción. Entre las alteraciones oculares se encuentran descritas colobomas, microftalmía, estrabismo, nistagmus, subluxación del cristalino, quistes del conducto lagrimal, microcórnea, queratocono, catarata, enoftalmos y ceguera.^{3,7} En manos y pies podemos encontrar oligodactilia, hipoplasia de pulgar bilateral, placa ungueal, atrófica cóncava, estrías y en ocasiones anoniquia.⁸

En el sistema músculoesquelético se puede presentar ectrodactilia, sindactilia, hipoplasia o agenesia de los dedos, asimetría corporal, osteopatía estriada identificada como un rasgo característico en radiografía, de disposición longitudinal en huesos largos por el mosaisismo cromosómico.⁸

Entre las manifestaciones sistémicas figuran, agenesia o dismorfia renal, agenesia del cuerpo calloso e hidrocefalia, retraso mental, hernia diafragmática y atresia duodenal.⁹

Los datos clínicos que presenta esta entidad permite que el diagnóstico sea clínico, sin embargo, los estudios moleculares servirán para confirmar el diagnóstico. El estudio histológico no es concluyente y a la microscopia electrónica, el colágeno tipo III está aumentado principalmente en la dermis con ausencia de colágeno tipo IV en la membrana basal.³

El manejo de los pacientes con hipoplasia dérmica focal debe ser multidisciplinario.

El pronóstico de vida es igual al de la población general cuando la afectación sistémica es leve.¹⁰

Entre los diagnósticos diferenciales están incluidos el síndrome EEC (displasia ectodérmica con ectrodactilia, labio y paladar hendidos), el síndrome de Rothmund - Thomson, incontinencia pigmenti y nevo lipomatoso de Hoffman y Zurhelle.³

Dentro de los hallazgos clínicos que ayudaron a establecer el diagnóstico de nuestro paciente se destacan: retraso de crecimiento, lesiones maculares hipopigmentadas, cribiformes y atróficas que intercalan con otras hiperpigmentadas y que siguen las líneas de Blaschko, asociado a los cambios esqueléticos de la morfología facial, alteraciones dentarias, hipoplasia del ala nasal, hipoplasia ungueal, trastornos óseos de los dedos de las manos y cabello fino.

BIBLIOGRAFÍA

1. Clements S, Mellerio J, Holden S, McCauley J. et ál. *PORCN* gene mutations and the protean nature of focal dermal hypoplasia, *Br. J. Dermatol* 2009; 160: 1103 -1109.
2. Beatriz A, Saleme C, Juárez F, De los Ríos R, María Emilia Saadi, Hipoplasia Dérmica Focal, *Dermatol. Argent.*, 2011, 17(4): 306-309.
3. Acosta J, Motta A, Prieto J, Hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz): amplia variabilidad fenotípica, *Rev Argent Dermatol* 2009; v.90 n.4.
4. Maalouf D, Mégarban H, MD; Chouery E, et ál. A Novel Mutation in the *PORCN* Gene Underlying a Case of Almost Unilateral Focal Dermal Hypoplasia, *Arch Dermatol* 2012; Vol 148, No. 1.
5. Clements S, Mellerio J, Holden S, McCauley J. et ál. *PORCN* gene mutations and the protean nature of focal dermal hypoplasia, *Dermatol* 2009; 160: 1103 - 1109.
6. Shimaoka Y, A. Hatamochi, Y. Hamasaki, et al. Severe focal dermal hypoplasia in a female patient transmitted from a mildly affected mother, *J Dermatol* 2009; 33. 181–183.
7. Sutton V, Van den Ver I. *Focal Dermal Hypoplasia: Gene Reviews*. University of Washington. Seattle. USA. 2009.
8. Riyaz N, Riyaz A, Chandran R, Rakesh S V. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *Indian J Dermatol Venereol Leprol.* [serial online] 2005 [cited 2018 Nov25]; 71: 279-81. Available from: <http://www.ijdvl.com/text.asp?2005/71/4/279/16624>

9. Morales M, Garibay A, Álvarez E, Barrera M. Hipoplasia dérmica focal (Síndrome de Goltz), Rev Cent Dermatol Pascua 2014; Vol. 23, Núm. 1.
10. Lasocki A, Stark Z, Orchard D. A case of mosaic Goltz syndrome (focal dermal hypoplasia) in a male patient. Australasian J Dermatol. 2011; 52:(1) 48-51.