

ICTIOSIS CONGENITA Y QUERATODERMIA PALMO PLANTAR

A PROPOSITO DE UN CASO

M. CAMPOS, G. GUTIERREZ

INTRODUCCION

Los términos Ictiosis y Queratodermia se refieren a una anomalía de la queratinización, ya sea primaria o secundaria, congénita o adquirida, caracterizada la primera por piel seca y escamosa, y la segunda por engrosamiento excesivo de la piel, a nivel de palmas y plantas (1),

Una capa córnea excesivamente engrosada puede resultar de: exceso de producción de queratina y/o, retención en la descamación normal; también puede relacionarse con una epidermopoyesis acelerada, con defectos en los desmosomas, pero es probable que sea la manifestación de un amplio disturbio del metabolismo celular (2).

Tanto la **Ictiosis** como la **Queratodermia** ofrecen una gama de tipos múltiples, diferenciados en hechos clínicos y patrones histológicos, correlacionados genéticamente y acompañados de varias asociaciones.

Aquí presentamos un caso de Ictiosis congénita ligada al sexo; con Queratodermia palmo-

plantar mutilante, acompañada de lesiones osteolíticas y úlceras de las piernas por estasis venosa.

PRESENTACION DEL CASO

Paciente de raza blanca, de 70 años de edad, consultó al Servicio de Dermatología del Centro Hospitalario San Juan de Dios, por lesiones ulcerosas en las piernas de 10 años de evolución. Al exámen encontramos piel seca con escamas grandes, poligonales, de color pardo oscuro (Figura 1), localizadas en todo el cuerpo, con predominio en cara, cuello, abdomen y parte proximal de miembros, y marcado engrosamiento de palmas y plantas (Figura 2), con manos en garra; lesiones éstas presentes desde el nacimiento, con acentuación a través de la vida. Desde hace veinte años ha notado banda fibrótica constrictiva a nivel de falange proximal de los quintos dedos de manos y piés, con amputación de estos últimos hace 10 años (Figura 2). Ausencia de antecedentes familiares de lesiones similares.

Laboratorio. Hemoglobina: 14,5 g%, Hematocrito: 44%, Leucocitos: 7.000xmm³, Neutrófilos: 60%, Linfocitos: 40%, Velocidad de sedimentación globular: 45 mm/h, Nitrógeno Uréico y Creatinina: normales, Glicemia: 90 mg%, Acido úrico: 11,5 mg%, Albúmina: 3,9 g%, Globu-

Drs.: Marlio Campos R. y Guillermo Gutiérrez A.: Sección de Dermatología, Centro Hospitalario San Juan de Dios, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá.

Solicitud de separatas al Dr. Campos.



Figura 1 - *Lesiones de Ictiosis.*

lina 4,1 g%, Serología: Negativa, Frotis y cultivo de escamas: Estafilococo coagulasa positivo, Investigación para Hansen: Negativa.

Radiografía de Tórax: normal, Radiografías de manos y pies: lesiones esteolíticas en falanges, adelgazamiento de falanges distales con imagen en "punta de lápiz", ausencia bilateral del quinto arto de pies (Figura 3), adelgazamiento de la diáfisis de la falange proximal del quinto arto bilateral en manos, correspondiente clínicamente a la banda fibrótica suprayacente.

Un examen oftalmológico reveló opacidad subcapsular posterior.

Desde el punto de vista inmunológico se practicó estudio en suero y en biopsia; en ésta la inmunofluorescencia directa fué negativa para

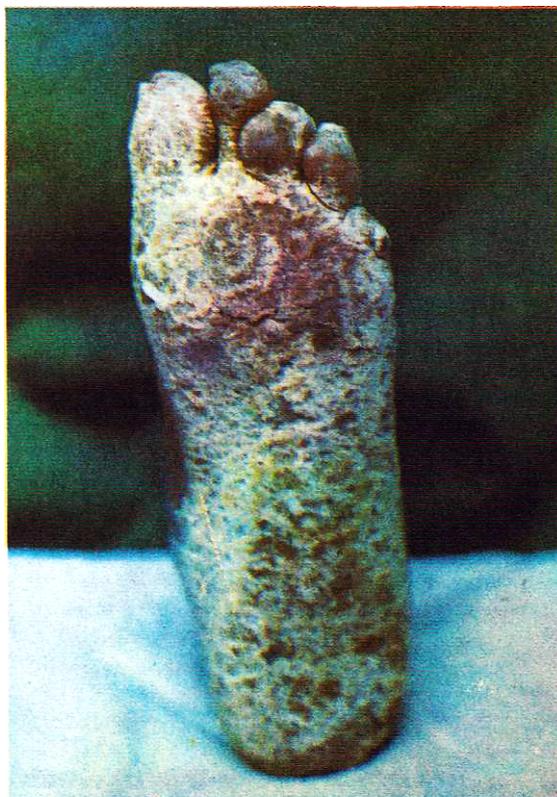


Figura 2 - *Lesiones de Queratodermia plantar.*

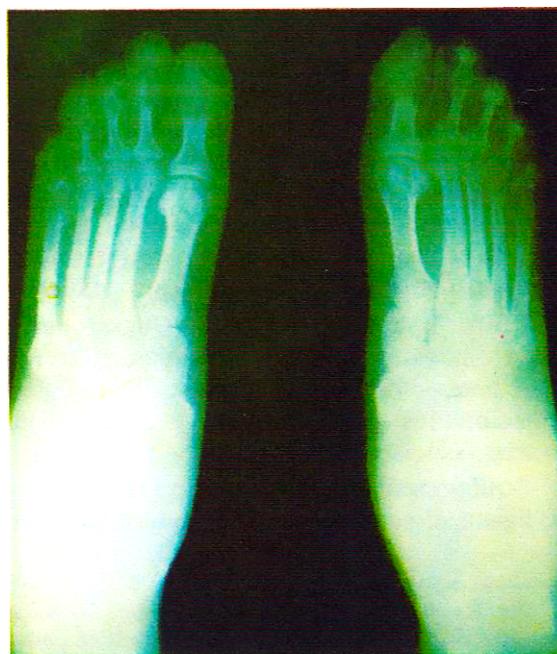


Figura 3 - *Cambios radiológicos en los pies.*

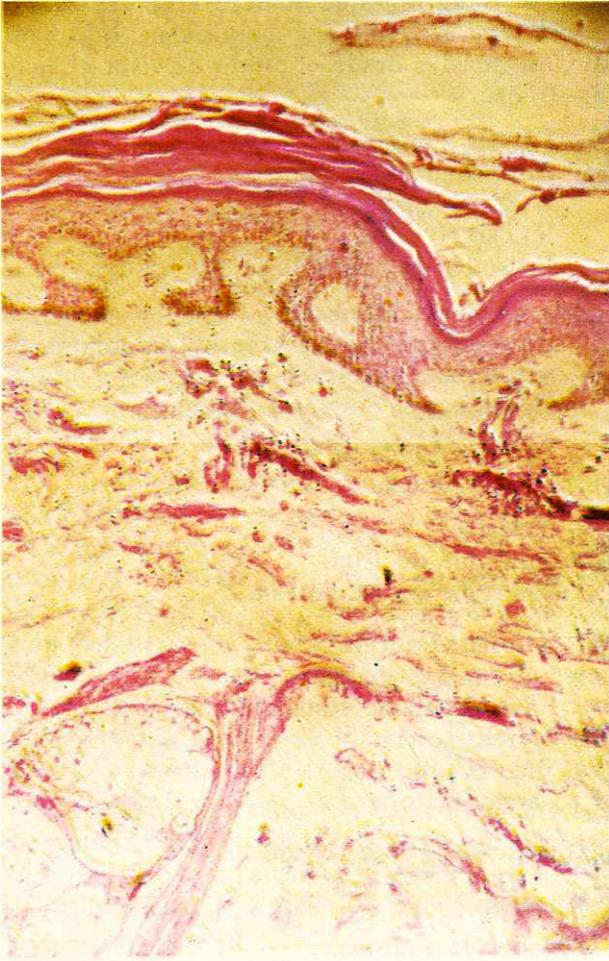


Figura 4- Corte histológico correspondiente a lesión de Ictiosis. Coloración de Hematoxilina y Eosina.

IgG1, IgG2, IgG3, IgG4 e IgG total IgA y C' 3. Los resultados del estudio sérico fueron: Células L. E.: Negativas, Anticuerpos Antinucleares: Negativos, Complemento C' 3: 80 mg%, Factor R, A.: Positivo e Inmunolectroforesis de proteínas: Normal.

Patología. La biopsia cutánea correspondiente a lesión de Ictiosis, reveló con coloración de Hematoxilina y Eosina, lo siguiente: Hiperqueratosis, presencia de capa granular, moderada acantosis, ligero infiltrado linfocitario perivascular dérmico superior y presencia de anexos cutáneos (Figura 4).

La biopsia cutánea de planta de pié, con coloración de Hematoxilina y Eosina, nos mostró

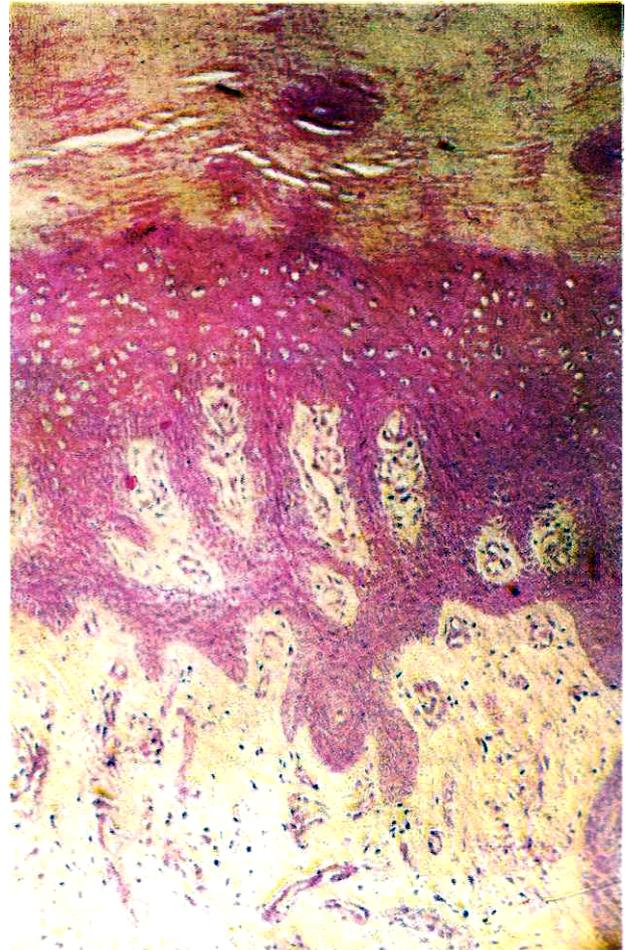


Figura 5 - Cambios histológicos de Queratodermia plantar. Coloración de Hematoxilina y Eosina.

una marcada hiperqueratosis, sin paraqueratosis, acantosis, papilomatosis, capa granular presente y ligero aumento de vasos dérmicos (Figura 5).

DISCUSION

Presentamos aquí un caso dermatológico, caracterizado por un trastorno congénito de la queratinización, manifestado desde el punto de vista clínico como una Ictiosis vulgar ligada al sexo y una Queratodermia palmo-plantar mutilante (3).

La Queratodermia palmo-plantar acompañada de bandas fibróticas de constricción sobre falanges que conducen a la amputación. Ha sido llamada Síndrome de Vohwinkel y es determinada por un gen dominante autosómico.

La ausencia de antecedentes familiares de Ictiosis y de Queratodermia palmo-plantar en nuestro caso, nos hace pensar en una doble mutación genética que expliquen dichos cambios.

La Queratodermia palmo-plantar comprende varias entidades clínicas, clasificadas por Franceschetti y Schnyder (4) como sigue:

1. Simple (Dominante Autosómica):

- a) Queratodermia difusa (Tylosis) (Síndrome de Thost-Unna).
- b) Queratodermia Mutilante (Síndrome de Vohwinkel).
- c) Queratodermia Progresiva (Síndrome de Greither).
- d) Queratodermia punctata.
- e) Queratodermia estriada.

2. Severa (Recesiva autosómica):

- a) Mal de Meleda.
- b) Síndrome de Papillon-Lefèvre.
- c) Queratodermia circunscrita.
- d) Síndrome de Touraine.

Se han descrito varios casos de asociación de Queratodermia con Carcinoma de Esófago y de Bronquios, los cuales se desarrollan entre la 4a. y 5a. década, y la Queratodermia entre los 5 a los 15 años de edad (5, 6).

También se asocia a otras anomalías, como clinodactilia, alopecia cicatricial, retardo postural, periodontosis, gingivitis, aracnodactilia, anomalías del EEG e Ictiosis (7, 8).

Para hacer el diagnóstico de Ictiosis Vulgar Ligada al Sexo, nos hemos basado en las siguientes características: escamas grandes, poligonales, parduscas, de localización más o menos universal no respetando pliegues, presente desde la infancia y con tendencia a empeorar con la edad, la ausencia de queratosis folicular, la presencia de opacidades corneanas y los cambios histopatológicos propios de la enfermedad. Todo esto presente en hombres en quienes se desarrolla completamente la enfermedad, aunque algunas mujeres pueden tener formas leves. Es determinada por un gen recesivo ligado al sexo (1, 9).

La Ictiosis en general, se debe considerar

como un síndrome que abarca varias entidades nosológicas congénitas y adquiridas, que han sido clasificadas desde el punto de vista clínico (6, 10) así:

A) Ictiosis Congénita:

- 1- Autosómica Dominante:
 - Ictiosis Vulgar.
 - Ictiosis Hystrix.
 - Eritrodermia Ictiosiforme Ampollosa.
- 2- Autosómica Recesiva:
 - Eritrodermia Ictiosiforme no ampollosa.
 - Síndrome de Refsum.
 - Síndrome de Sjögren-Larsson.
- 3- Recesiva unida al sexo:
 - Ictiosis Vulgar.
- 4- Incierto:
 - Síndrome de Rud.
 - Síndrome de Netherton.

B) Ictiosis adquirida:

- 1- Enfermedad maligna:
 - Enfermedad de Hodgkin.
 - Linfosarcoma.
 - Micosis fungoide.
 - Carcinomatosis.
- 2- Deficiencia nutricional.
- 3- Lepra.
- 4- Asociada a drogas:
 - Acido nicotínico, Triparanol, Butirofenona.
- 5- Hipotiroidismo.

En cuanto a los cambios histopatológicos, éstos son característicos con ligeras variantes, clasificados por Konrad y Schnyder/66 (4, 11) así:

- 1- Hiperqueratosis de Retención (Ictiosis vulgar dominante):
 - Hiperqueratosis, Acantosis moderada.
 - Capa granular disminuida o ausente.
 - Glándulas sebáceas disminuidas o ausentes.
 - Infiltrado perivascular de tipo linfocitario.
- 2- Hiperqueratosis de Proliferación (Ictiosis ligada al sexo, Eritrodermia Ictiosiforme no ampollosa):
 - Hiperqueratosis, Paraqueratosis focal, Granular normal o aumentada, Tapones córneos,

Acantosis, Anexos conservados e Infiltrado linfocitario perivascolar.

3- Hiperqueratosis Epidermolítica (Eritrodermia Ictiosiforme ampollosa):

Hiperqueratosis, Acantosis, Granular prominente, Vacuolización y lisis epidérmica, Espongiosis, Papilomatosis e Infiltrado mononuclear perivascolar.

Una vez revisadas las clasificaciones clínica e histopatológica, es importante recordar la asociación de la Ictiosis a otras alteraciones, como: Atopia, Retardo mental y postural, Hipogonadismo pituitario, Ectropion, Queratodermia palmo-plantar y manos en garra (1, 8, 12, 13).

También es de vital importancia para el clínico, tener en mente la presencia de la Ictiosis en varios síndromes, entre ellos citamos: El Síndrome de **Refsum**, que consiste en la deficiencia de una enzima que actúa sobre la alfa hidroxilación del fitanato, produciendo exceso de ácido fitánico que se acumula en los tejidos; se manifiesta como retinitis pigmentosa, neuropatía periférica, ataxia cerebelosa, catarata e ictiosis; se asocia frecuentemente con diabetes (1, 14, 15).

El Síndrome de **Sjögren-Larsson** caracterizado por eritrodermia ictiosiforme, retardo mental, pelo escaso y seco, cuadriplejía o diplejía, epilepsia, deformidades esqueléticas y dentales y cambios retinianos (14, 15).

Síndrome de **Rud**, el cual consiste en eritrodermia ictiosiforme, acantosis nigricans, enanismo, deficiencia mental, hipogonadismo, y epilepsia (1, 9).

El Síndrome de **Netherton**, o Ictiosis Circunfleja Linear, con presencia de atopia, alteraciones en el pelo, el cual es corto, grueso, quebradizo y opaco: cejas y pestañas escasas o ausentes, más cambios de ictiosis vulgar (1, 6).

Hemos tratado de hacer una corta revisión de estas enfermedades dermatológicas del grupo de la Ictiosis y de la Queratodermia palmo-plantar, recalando las posibles asociaciones e implicaciones nosológicas, a raíz del caso presentado.

RESUMEN

Se presenta un caso de asociación de Ictiosis Vulgar ligada al sexo y una Queratodermia palmo-plantar, presentes desde los primeros meses después del nacimiento, acompañada poste-

riormente de complejo varicoso, cambios osteolíticos y clinodactilia en manos y pies con amputación bilateral del quinto artejo. Se recalca la ausencia de antecedentes familiares, lo que nos conduce a pensar en una doble mutación genética sufrida por el paciente.

SUMMARY

A case of sex-linked Ichthiosis vulgaris associated with palmo-plantar keratoderma, since the first months of life and later accompanied by a varicose complex, osteolytic changes and clinodactyly in hands and feet with bilateral amputation of the fifth toe, is presented.

Emphasis is made upon the lack of familiar antecedents, that brings us to think in a genetic double mutation suffered by the patient.

BIBLIOGRAFIA

- 1.- Rook, A. et al.: Ichthyosis. Textbook of Dermatology, Vol. 2, pag. 1150, Editor: Rook, A., Oxford, England, Blackwell Scientific Publications, 1972.
- 2.- Esterly, N.: The Ichthyosiform Dermatoses. *Pediat.* 42: 990, 1968.
- 3.- Klaus, O.: Keratoderma of Palms and Soles. *Arch. Derm.* 101: 272, 1970.
- 4.- Schnyder, U. W.: Inherited Ichthyosis. *Arch. Derm.* 102: 240, 1970.
- 5.- Landry, M. and Winkelmann, R.: Multiple Clear Cell Acanthoma and Ichthyosis. *Arch. Derm.* 105: 371, 1972.
- 6.- Wells, R. S.: Ichthyosis. *Brit. Med. J.* 2: 1504, 1966.
- 7.- Pristowsky, S. et al.: Genodermatología pediátrica *Rev. Dermat. Mexic.* 18: 38, 1974.
- 8.- Esterly, N. et al.: Concurrent Hypohidrotic Ectodermal Dysplasia and X-Linked Ichthyosis. *Am. J. Dis. Child.* 126: 539, 1973.
- 9.- Groundwater, J. and Maibach, H.: Congenital Bullous Ichthyosiform Erythroderma. *Arch. Derm.* 101: 528, 1970.
- 10.- Wells, R. S. and Melvinc, J.: X-Linked Ichthyosis and Ichthyosis Vulgaris. *JAMA* 202: 485, 1967.
- 11.- Feinstein, A. et al.: Histology of Autosomal Dominant Ichthyosis Vulgaris and X-Linked Ichthyosis. *Arch. Derm.* 101: 524, 1970.
- 12.- Dorfman, M. et al.: Ichthyosiform Dermatoses with Systemic Lipidosis. *Arch. Derm.* 110: 261, 1974.
- 13.- Ohkawara, Q. et al.: Papillon-Lefèvre Syndrome. *Arch. Derm.* 109: 726, 1974.
- 14.- Barrie, J. et al.: Ocular manifestations of Ichthyosis. *Brit. J. Ophthalm.* 52: 217, 1968.
- 15.- Sever, R. et al.: Eye Changes in Ichthyosis. *JAMA* 206: 2283, 1968.