

Presentación de caso

Hiperqueratosis epidermolítica. Presentación de caso

Epidermolytic hyperkeratosis. Case presentation

Dr. Vladimir Sánchez Linares¹, Dra. Yaíma Fernández Quiñones², Dra. Alejandra González Torre³, Dra. Noelis Saez Beltrán¹.

1. Policlínico Centro. Sancti Spíritus. Cuba.
2. Hospital Pediátrico Provincial José Martí Pérez. Sancti Spíritus. Cuba.
3. Hospital General Provincial Camilo Cienfuegos. Sancti Spíritus. Cuba.

RESUMEN

Fundamento: La hiperqueratosis epidermolítica es una genodermatosis con patrón de herencia autosómico dominante, afecta a ambos sexos, es una enfermedad rara y se estima un caso cada 300 000 personas en las que predominan las ampollas al nacer y la hiperqueratosis subsiguiente.

Objetivo: Describir el caso de un paciente con hiperqueratosis epidermolítica que representa una situación clínica infrecuente por su incidencia. **Presentación de caso:** Adolescente de 17 años, con lesiones de hiperqueratosis y presencia de escamas grandes de color oscuro, que se desprenden fácilmente en grandes colgajos epidérmicos, y que se acompaña de olor fétido.

Conclusiones: Este caso constituye una ictiosis ampollosa de Siemens desde el punto de vista clínico, un subtipo de hiperqueratosis epidermolítica, aunque la histología solo confirmó este último diagnóstico.

DeCS: HIPERQUERATOSIS EPIDERMOLITICA/diagnóstico.

Palabras clave: Hiperqueratosis epidermolítica, diagnóstico.

ABSTRACT

Background: The Epidermolytic hyperkeratosis is a genodermatosis with pattern of inheritance dominant autosomal, it affects equally to both sexes, it is a strange illness and he/she is considered a case each 300 000 people in those that the bladders prevail when being born and the subsequent hyperkeratosis.

Objective: To describe the case of a patient with Epidermolytic hyperkeratosis that represents an uncommon clinical situation for their incidence. **Case presentation:** 17 year-old adolescent, with hyperkeratosis lesions and he/she witnesses of big flakes of dark color that come off easily in big epidermal torn pieces, and that he/she accompanies of fetid scent.

Conclusions: This case constitutes an ICHTHYOSIS bullous of Siemens from the clinical point of view, a subtype of Epidermolytic hyperkeratosis, although the alone histology confirms this last one diagnostic.

MeSH: EPIDERMOLYTIC HYPERKERATOSIS/diagnosis.

Keywords: Epidermolytic hyperkeratosis, diagnosis.

INTRODUCCIÓN

La hiperqueratosis epidermolítica también conocida como eritrodermia ictiosiforme congénita bulosa fue descrita por primera vez por Brocq en 1902 como una forma de eritrodermia ictiosiforme en la que aparecen ampollas desde el nacimiento¹⁻³. Es una genodermatosis con patrón de herencia autosómico dominante aunque en el 50 % de los casos se manifiesta como mutación nueva y afecta a ambos sexos por igual. La causa son defectos en las citoqueratinas que forman los filamentos intermedios y los más afectados son la 1 (K1) y la 10 (K10) que predominan en los estratos suprabasales de la epidermis^{4,5}.

La eritrodermia ictiosiforme congénita bulosa está presente desde el nacimiento o poco después con la aparición de ampollas superficiales, grandes, que pueden surgir con traumas menores y al romperse ocasionan grandes zonas de exulceración, posteriormente hay disminución gradual de la eritrodermia y de las ampollas que a los pocos meses evolucionan a placas hiperqueratósicas de aspecto verrugoso en las zonas de flexión, cuero cabelludo y los glúteos. La hiperqueratosis inicia a los tres meses de edad con engrosamiento poco evidente de la piel o con escamas finas, pequeñas, se agrava con el sol y el calor. Con el paso de los años las escamas se van haciendo más gruesas y la probabilidad de manifestar ampollas disminuye, el 20 % de los pacientes sigue desarrollándolas hasta la vida adulta y en esta fase la colonización bacteriana de las escamas maceradas causa un olor fétido distintivo⁶⁻⁸.

El pelo, uñas y dientes son normales y la afección de las palmas y las plantas ocurre en 60 % de los pacientes con grados variables de hiperqueratosis que puede originar fisuras y contracturas recurrentes y dolorosas capaz de ocasionar incapacidad funcional⁶.

Aunque existe gran variabilidad, se ha descrito un subtipo con suficiente detalle llamado ictiosis ampollosa de Siemens que se caracteriza por una falta de eritema, un despegamiento (peeling) superficial y por quedar limitados los cambios epidermolíticos a las capas superficiales de la epidermis con una afección más evidente en la capa granulosa debida a defectos de la citoqueratina (CK) 2^{9,10}.

El diagnóstico de hiperqueratosis epidermolítica es clínico con correlación histológica donde existe hiperqueratosis marcada, hipergranulosis (con gránulos grandes de queratohialina), acantosis y degeneración hidrópica del estrato espinoso, puede haber disqueratosis en grados variables¹⁻³

La incidencia de hiperqueratosis epidermolítica es poco frecuente, se estima un caso cada 300 000 personas². Es aquí donde radica la novedad de esta presentación ya que casos como este no es muy común observarlo y menos aún con ictiosis ampollosa de Siemens, subtipo de la enfermedad antes mencionada que presenta este paciente desde el punto de vista clínico. El diagnóstico de la hiperqueratosis epidermolítica es una rareza y se convierte en un motivo para su divulgación con el objetivo de instruir a los profesionales y contribuir a la comprensión de las características de esta entidad.

Para la presentación de este caso se obtuvo el consentimiento de la madre del paciente, por ser este menor de edad.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta el caso de un adolescente de 17 años de edad, con antecedentes patológicos familiares y personales negativos, que acudió a consulta de dermatología por presentar lesiones en piel. Refirió la mamá que poco después del nacimiento, a su hijo le brotaron “pequeñas bolitas de agua” que se rompían con facilidad y dejaban una superficie denudada, aparecían al menor de los traumas y con frecuencia se infectaban, razón por la cual requería tratamiento con antibióticos. En unos días estas lesiones bulosas dejaron de aparecer y por tal motivo no asistieron más a consulta. Entre los tres y cuatro meses de vida la piel se tornó más gruesa que lo habitual, de color oscuro y con frotarla suavemente se despegaba en grande porciones, en cualquier parte de la superficie cutánea.

Al examinarlo, la piel se encontraba hiperqueratósica con escamas córneas, gruesa, de color grisáceo oscuro, adquiriendo un aspecto como de suciedad y acompañándose de olor fétido, las capas más superficiales de la epidermis se desprendían fácilmente en grandes colgajos al igual que al menor roce causado por un objeto (figuras 1, 2 y 3). Mucosas, pelos y uñas eran normales. No queratodermia palmoplantar.



Fig 1: Zonas denudadas por el desprendimiento epidérmico en hombros y miembros superiores.



Fig. 2: Escamas córneas, gruesa, de color grisáceo oscuro, en miembros inferiores.



Fig. 3: Desprendimiento de colgajo epidérmico por el roce de una pulsera en miembro superior.

Debido a los datos obtenidos en el interrogatorio y a los hallazgos en el examen físico se sospechó una hiperqueratosis epidermolítica por lo que en la discusión en colectivo médico se decidió que fuera valorado por el servicio de Dermatología y se le realizara una biopsia de piel para confirmar el diagnóstico. El resultado anatomopatológico arrojó una hiperqueratosis, con hipergranulosis, gránulos de queratohialina y acantosis, confirmándose el diagnóstico aunque clínicamente el paciente presentó una ictiosis ampollosa de Siemens un subtipo de la entidad antes mencionada, por la falta de eritema, el despegamiento superficial y quedar limitados los cambios epidermolíticos a las capas superficiales de la piel, histopatológicamente no se pudo confirmar la afectación de la capa granulosa por defectos de la CK2 y la escasez de bibliografía que traten sobre el tema que dificultan el diagnóstico definitivo.

DISCUSIÓN

La hiperqueratosis epidermolítica es una enfermedad poco frecuente con una incidencia muy baja, el pronóstico es bueno para la vida aunque posee un curso crónico y tiende a volverse menos severa con la edad¹⁻³. En este caso a pesar de que las ampollas no volvieron aparecer durante la infancia, la hiperqueratosis con desprendimiento en formas de grandes colgajos se mantiene igual, acompañándose de olor fétido, afectando así su estética con repercusión psicológica y social por la edad del paciente, al ser un adolescente.

Este caso se corresponde con una ictiosis ampollosa de Siemens desde el punto de vista clínico por predominar el desprendimiento en forma de grandes colgajos de la piel y por quedar limitados los cambios epidermolíticos a las capas más superficiales de la epidermis, la ausencia de eritema es otro elemento que apunta a este diagnóstico, pero la imposibilidad de realizar exámenes que demuestren la afectación de la capa granulosa por defectos de la CK2 y la ausencia de bibliografía que traten este tema, hacen engorroso el diagnóstico.

La clínica y la histológica son los criterios necesarios para realizar el diagnóstico de cualquier variedad de hiperqueratosis epidermolítica, teniendo en cuenta la rareza de esta patología es importante dominarlos para hacer un dictamen definitivo. El diagnóstico diferencial debe establecerse con la ictiosis hystrix, la queratólisis y la epidermólisis bulosa, en esta última las ampollas son más numerosas y persisten generalmente durante toda la vida.

El consejo genético es importante por la transmisión autosómica dominante de esta afección, por tanto tiene mucho valor el apoyo y la explicación que se les proporcionen a los familiares y al paciente.

CONCLUSIONES

La hiperqueratosis epidermolítica, particularmente el subtipo ictiosis ampollosa de Siemens, es una entidad con muy baja incidencia, sin embargo, el uso adecuado del método clínico se mantiene como la principal herramienta para su mejor aproximación diagnóstica. La severidad de la enfermedad en este paciente no disminuyó con el paso de la edad, como describe la literatura si se tiene en cuenta que, la hiperqueratosis se mantuvo con el despegamiento a grandes colgajos de la epidermis.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Odom R, James N, Berger T. Dermatología Clínica de Andrews. 9na. ed. Madrid: Marban SL; 2004.
2. Manzur Katrib J, Díaz Almeida JG, Cortés Hernández M, Ortiz González PR, Sagaró Delgado B, Abreu Daniel A, et al. Dermatología. 1ra. ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2002.
3. Morales E, Ramos-Garibay A, Valente-Duarte de Sousa IC. Hiperqueratosis epidermolítica. Dermatol Rev Mex [Internet]. 2012 [citado:2014 dic 15];56(5):303-07. Disponible en: <http://www.medigraphic.com/pdfs/derrevmex/rmd-2012/rmd125d.pdf>
4. Fitzpatrick TB. Hiperqueratosis epidermolítica. En: Dermatología en Medicina General. 6ta.ed. Buenos Aires: Médica Panamericana; 2007.p:1058-61
5. Smith F. The molecular genetics of keratin disorders. Am J Clin Dermatol [Internet]. 2003 [cited: 2014 dec 15];4:347–64. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/12688839>
6. Arenas R. Dermatología, atlas, diagnóstico y tratamiento. 3ra. Ed. México: McGraw-Hill; 2004.
7. Kumar P, Kumar R, Mandal RK, Hassan S. Systematized linear epidermolytic hyperkeratosis. Dermatol Online J [Internet]. 2014 Jan [cited: 2014 dec 15]; 20(1):21248. Available from: <http://escholarship.org/uc/item/4km3v0zr>
8. Mendes MS, Kouzak SS, Aquino TA, Takano GH, Lima Ade P. Mosaic epidermolytic ichthyosis--case report. An Bras Dermatol [Internet]. 2013 Nov-dec [Citado: 2014 dec 15];88(6 Suppl 1):116-9. Disponible en: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0365-05962013000800116&lng=en&nrm=iso&tlng=en
9. Ang-Tiu CU, Nicolas ME. Ichthyosis bullosa of Siemens. J Dermatol Case Rep [Internet]. 2012 Sep 28 [cited: 2014 dec 15];6(3):78-81. Available from: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3470794/>
10. Rajiv S, Rakhesh SV. Ichthyosis bullosa of Siemens: response to topical tazarotene Indian J Dermatol Venereol Leprol [Internet]. 2006 Jan-Feb [cited: 2014 dec 15];72(1):43-6. Available from: <http://www.ijdvl.com/article.asp?issn=03786323;year=2006;volume=72;issue=1;spage=43;epage=46;aulast=Rajiv>

Recibido: 2014-03-21

Aprobado: 2016-03-25