

## Quiz

## Quiz

Ely Cristina Cortés Peralta, Eduwiges Martínez Luna, Daniela Gutiérrez Mendoza, Martha Contreras Barrera, María Elisa Vega Memije, Sonia Toussaint Caire

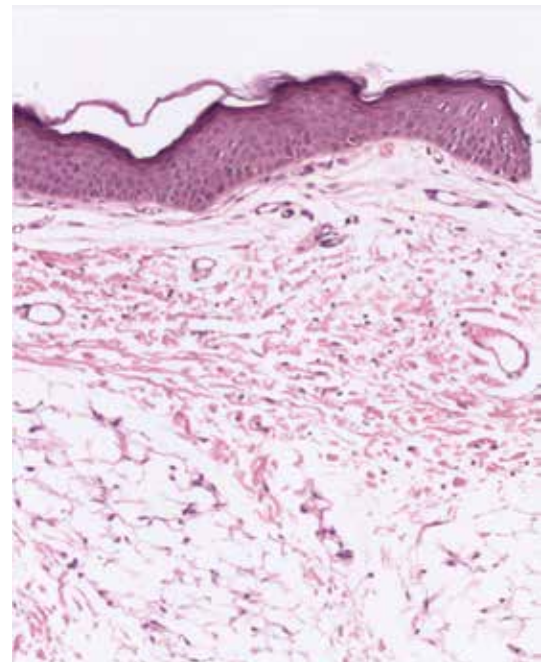
Departamento de Dermatopatología, Hospital General "Dr. Manuel Gea González", Secretaría de Salud, México, Distrito Federal

## Caso clínico

Lactante masculino de 50 días de vida. Desde su nacimiento presenta dermatosis bilateral diseminada en tronco y cuatro extremidades, con tendencia a la simetría y afectación de todas las caras de los segmentos involucrados. Las lesiones consisten de múltiples placas hipopigmentadas, de forma irregular y de tamaño variable; algunas blanquecinas y otras de color rosado pálido; bien delimitadas; unas con superficie deprimida y otras, atróficas.

Así mismo, presenta malformaciones congénitas concomitantes: labio y paladar hendido, anoniquia en los

dedos índice y medio de la mano derecha, sindactilia de los dedos segundo y tercero del pie derecho y deformaciones de ambos pabellones auriculares.



## CORRESPONDENCIA

Ely Cristina Cortés Peralta ■ [elycortes@hotmail.com](mailto:elycortes@hotmail.com)  
Calzada de Tlalpan 4800, Col. Sección XVI, CP 14080, Delegación Tlalpan, México, DF. Tel.: (55) 4000 3057

### Diagnóstico: hipoplasia dérmica focal

La hipoplasia dérmica focal (HDF) o síndrome Goltz-Gorlin es una genodermatosis rara, caracterizada por lesiones que involucran ectodermo y mesodermo. Descrita inicialmente en 1962,<sup>1</sup> el síndrome consiste de un trastorno dominante ligado al cromosoma X, por lo que tiene mayor incidencia en mujeres. Aunque suele ser letal en pacientes masculinos, hasta 10 por ciento de los casos pueden estar asociados con mosaicismo, síndrome de Proteus<sup>2,3</sup> o tratarse de mutaciones esporádicas nuevas.

Se ha sugerido que el mecanismo patogénico es una mutación del gen *PORC*, regulador de la vía Wnt, implicándose el papel de señalización de esta vía en el desarrollo de este trastorno.<sup>4,5</sup>

HDF se manifiesta con lesiones cutáneas, óseas, oculares y bucales. Las lesiones de piel incluyen áreas de atrofia hiper o hipopigmentadas que suelen seguir la distribución de las líneas de Blaschko y dan origen a lesiones lineales deprimidas, con consecuente herniación del tejido celular subcutáneo a través de la piel.<sup>6</sup> Se observan también telangiectasias, cabello escaso y distrofia ungueal.<sup>7</sup> Las manifestaciones no dermatológicas incluyen estatura baja, retraso mental, microcefalia, cara triangular, protrusión de orejas y alas nasales asimétricas. Las lesiones esqueléticas abarcan sindactilia, hipoplasia o ausencia de dedos, polidactilia, talla baja y osteopenia estriada.<sup>8</sup> Las anomalías cardíacas incluyen tumores cardíacos y enfermedades congénitas como tronco arterioso.<sup>9</sup>

Entre las manifestaciones oculares pueden haber microftalmia, anoftalmia, coloboma, estrabismo, queratocoma, opacificación corneal y fotofobia,<sup>10</sup> mientras que las manifestaciones bucales incluyen anodoncia o presencia de dientes displásicos, defectos en el esmalte y arcos palatinos altos.<sup>11</sup> En las mucosas de boca, genitales y regiones periorificiales pueden desarrollarse lesiones papilomatosas que se confunden, fácilmente, con infecciones por virus del papiloma humano.<sup>12</sup>

El estudio histopatológico revela una epidermis casi siempre normal y marcada disminución del espesor de la dermis, la cual está conformada por haces de colágeno delgados y laxos; tejido adiposo muy superficial, casi por debajo de la epidermis; escasez de anexos cutáneos; incremento en el número de vasos sanguíneos; y presencia de fibras elásticas intercaladas en tejido adiposo, aunque marcadamente disminuidas en la dermis. Puede haber infiltrado inflamatorio en las biopsias de pacientes neonatos.<sup>2</sup>

### REFERENCIAS

1. Goltz RW, Peterson WC, Gorlin RJ, et al. "Focal dermal hypoplasia". *Arch Dermatol* 1962; 86: 52-61.
2. Büchner SA, Itin P. "Focal dermal hypoplasia syndrome in a male patient. Report of a case and histologic and immunohistochemical studies". *Arch Dermatol* 1992; 128: 1078-1082.
3. Lasocki AL, Stark Z y Orchard D. "A case of mosaic Goltz syndrome (focal dermal hypoplasia) in a male patient". *Australas J Dermatol* 2011; 52(1): 48-51.
4. Grzeschik KH, Bornholdt D, Oeffner F, et al. "Deficiency of *PORCN*, a regulator of Wnt signaling, is associated with focal dermal hypoplasia". *Nat Genet* 2007; 39: 833-835.
5. Wang X, Reid Sutton V, Omar Peraza-Llanes J, et al. "Mutations in X-linked *PORCN*, a putative regulator of Wnt signaling, cause focal dermal hypoplasia". *Nat Genet* 2007; 39: 836-838.
6. Temple IK, MacDowell P, Baraitser M, Atherton DJ. "Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome)". *J Med Genet* 1990; 27: 180-187.
7. Lotfi M, Firooz A, Nosrati A, Tabatabai H, Dowlati Y. "Linear atrophy, telangiectases, and soft nodules along the lines of Blaschko with skeletal abnormalities". *Arch Dermatol* 2001; 137: 1095-1100.
8. Miranda SB, Delmaestro D, Bertoli R, Marinho T, Lucas E. "Focal dermal hypoplasia with exuberant fat herniations and skeletal deformities". *Pediatr Dermatol* 2005; 22(5): 420-423.
9. Doede T, Seidel J, Riede FT, Vogt L, Mohr FW, Schier F. "Occult, life-threatening, cardiac tumor in syndactylism in Gorlin-Goltz syndrome". *J Pediatr Surg* 2004; 39: e17-19.
10. Kilmer SL, Grix AW Jr, Isseroff RR. "Focal dermal hypoplasia: four cases with widely varying presentations". *J Am Acad Dermatol* 1993; 28 (5 Part 2): 839-843.
11. Al-Ghamdi K, Crawford PJ. "Focal dermal hypoplasia—oral and dental findings". *Int J Paediatr Dent* 2003; 13: 121-126.
12. Méndez PJ, Vega ME, Mosqueda A. "Lesiones mucosas asociadas al Síndrome de hipoplasia dérmica focal". *Med Oral* 1999;4(1): 366-371.