

# Síndrome de Goltz en un paciente escolar masculino

## Goltz Syndrome. A Case Report in a Male School Patient

Iris Álvarez<sup>1</sup> y Karen Paola David<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Dermatóloga pediatra.

<sup>2</sup> Médico pediatra.

### RESUMEN

La hipoplasia dérmica focal, o síndrome de Goltz, es una genodermatosis que afecta los tejidos ectodérmico y mesodérmico, con herencia dominante ligada a X, por lo que se presenta principalmente en mujeres, aunque puede afectar a hombres en 10% de los casos. Es un síndrome raro, con menos de 300 casos publicados en la literatura científica, no se conoce la prevalencia exacta a nivel mundial. Involucra la piel, el sistema músculo-esquelético, los ojos, el pelo, las uñas y el riñón, entre otros, con considerable variación en los rasgos clínicos. Se presenta el caso de un paciente masculino de seis años de edad, con fenotipo compatible con el síndrome de Goltz.

**PALABRAS CLAVE:** *pediatría, masculino, síndrome de Goltz.*

### ABSTRACT

Focal dermal hypoplasia, or Goltz syndrome, is a genodermatosis that affects ectoderm and mesodermal tissue with dominant inheritance linked to X, so it occurs mainly in women, although it can affect males in 10% of cases. Is a rare syndrome, with about 300 cases published in the scientific literature, the exact prevalence worldwide is unknown. It involves the skin, musculoskeletal system, eyes, hair, nails and kidney among others, with considerable variation in clinical trials. We present the case of a six year-old male patient with a compatible phenotype with Goltz syndrome.

**KEYWORDS:** *pediatrics, male, Goltz syndrome*

### Introducción

El síndrome de Goltz, también conocido como hipoplasia dérmica focal (HDF), es una genodermatosis, un raro síndrome multisistémico ligado a X que afecta sobre todo a mujeres. Normalmente este síndrome es letal en pacientes varones, alrededor de 10% de los casos de HDF se presenta en ellos, se cree que esto se debe al mosaicismo para las mutaciones postcigóticas. Es una afección multisistémica en la que los defectos del desarrollo de la piel se asocian con anomalías oculares, dentales y esqueléticas. Es probable que se subestime su incidencia, ya que las personas levemente afectadas pueden pasar desapercibidas.<sup>1,2</sup>

Presentamos el caso de un paciente masculino de seis años de edad, con fenotipo compatible con el síndrome de Goltz, quien asiste a la consulta externa de dermatología pediátrica con antecedentes postnatales de presentar lesiones en la piel del tórax tipo ampollas, con descamación posterior y retraso de erupción dentaria y de forma

cónica, la cual se presentó hasta el año de edad. Actualmente muestra dermatosis diseminada en la cabeza, el tronco y las extremidades, caracterizada por cicatrices atróficas con atelectasia en la superficie, así como eritema en áreas de la periferia que siguen las líneas de Blaschko (fotografía 1), con nódulos eritematosos en las comisuras labiales (fotografía 2), además de lesiones punteadas en las plantas de los pies y ectrodactilia (fotografía 3) y sindáctila en el pie izquierdo, asimismo se observan dientes con hipoplasia en la mandíbula (fotografía 2) y zona cicatrizal en paladar duro y talla baja. Dadas estas características y los estudios radiográficos, este paciente concuerda con síndrome de Goltz.

### Discusión

La incidencia de la enfermedad y las estimaciones de prevalencia actualmente no están disponibles, sin embargo, en la literatura existen alrededor de 250 casos informados.<sup>3</sup>

### CORRESPONDENCIA

Karen Paola David ■ karenpaoladavid77@gmail.com

Residencial Centroamérica Este, Cuarta Etapa Bloque 83, casa 2, Tegucigalpa, Honduras



Fotografía 1. Lesiones con placas atróficas en tórax anterior y manos.



Fotografía 2. Dientes cónicos y nódulos en la comisura labial.



Fotografía 3. Ectrodactilia en el pie izquierdo.

El gen causante de este trastorno se ha identificado como *PORCN* (mutación del gen homólogo del puercoespín) en el cromosoma Xp11.23. Se cree que esto codifica una O-acetiltransferasa implicada en la señalización de Wnt que es importante en el desarrollo ectodérmico-mesodérmico durante la embriogénesis. Hasta la fecha se han identificado más de 70 mutaciones diferentes en enfermos con HDF, incluidos pacientes mixtos.

Se piensa que el síndrome de Goltz en pacientes varones es resultado del mosaicismo somático; creemos que éste es el caso de nuestro paciente.<sup>1</sup>

El síndrome de Goltz (HDF) involucra tejidos de origen ectodérmico y mesenquimal. Los hallazgos varían desde la atrofia leve de la piel, que se pasa por alto, hasta la deformidad severa de las extremidades, como en nuestro caso. El daño cutáneo ha estado presente en la mayoría de los casos, y se considera esencial para el diagnóstico. Existe una atrofia circunscrita, puntiforme y escamosa con telangiectasia, como en este paciente. La atrofia cribiforme está marcada por pequeñas depresiones en forma de hielo en la piel. Éstas se distribuyen a lo largo de las líneas de Blaschko. Las áreas de dermis delgada o ausente se distribuyen irregularmente, y las hernias resultantes de grasa aparecen como una excrecencia amarillo-rosa en la superficie de la piel, que se deprime fácilmente.<sup>1</sup>

Además, también presenta papilomas de la piel y membranas mucosas y uñas anormales. Los hallazgos oftalmológicos incluyen iris y coloboma coriorretinal, anomalías del conducto lagrimal y anoftalmia/microftalmia. Las anomalías faciales comprenden dientes displásicos o ausentes, paladar arqueado y defectos del esmalte. Las anomalías esqueléticas se encuentran en aproximadamente 80% de los pacientes, incluyendo sindactilia, ectrodactilia, polidactilia, estrías osteopáticas, hipoplasia o ausencia de dedos, escoliosis y/o asimetría facial.<sup>2</sup>

La gran mayoría de los casos reportados ocurren en mujeres, y hasta donde sabemos, sólo se ha documentado el caso de un hombre como no mosaico por mutaciones *PORCN*, y esa persona tenía síndrome de Klinefelter (47, XXY), lo que explica la supervivencia en un hombre no mosaico individual. Se ha informado que las personas afectadas tienen un historial de aborto espontáneo y muerte fetal masculina, lo que lleva a la especulación de que el síndrome de Goltz es una enfermedad embriónariamente letal. También se ha documentado sobre la transmisión madre-hija y padre-hija. En nuestro caso, dado el sexo del paciente, el diagnóstico del síndrome de Goltz fue desconcertante, dado que se supone que es letal en los hombres, pero el fenotipo fue consistente con el síndrome de Goltz y, por lo tanto, se contempló el mosaicismo como el mecanismo probable.<sup>2</sup>

Aunque el síndrome de Goltz es un trastorno dominante ligado al cromosoma X, se ha formulado la hipótesis de que no hay un aumento significativo de la gravedad en los hombres nacidos vivos. Es posible que el síndrome de Goltz esté infradiagnosticado en los hombres, ya que se han notificado casos en los que el padre fue mínimamente afectado y sólo se diagnosticó de forma retrospectiva

después del nacimiento de una hija más gravemente afectada. Se podría sospechar que los varones sobrevivientes con síndrome de Goltz se verían mucho más afectados, pero es más probable que los varones con este síndrome se vean menos afectados por expresividad variable más amplia secundaria a diversos grados de mosaicismo con verdadera letalidad embrionaria en situaciones sin mosaico. El número de casos reportados en hombres es pequeño y probablemente esté sesgado hacia los más severamente afectados y, por lo tanto, las conclusiones son difíciles. El grado de expresión de PORCN requerido particularmente para la supervivencia y para la variabilidad de la expresión no se conoce, y es posible que la lyonización en mujeres contribuya a la expresión variable. Sin embargo, aunque se ha informado una inactivación extrema del cromosoma X en mujeres con microdeleciones, no se ha observado de manera uniforme en mujeres con mutaciones puntuales en PORCN. En los hombres, la expresión variable probablemente se deba sobre todo al grado de mosaicismo en tejidos específicos. Sin embargo, incluso si el grado de mosaicismo pudiera identificarse con precisión en la sangre periférica, aún sería probable que no proporcione una correlación directa con los resultados, con base en las diferencias de mosaico de varios tejidos y otros modificadores.<sup>4</sup>

Este caso enfatiza que el sexo masculino en sí mismo no debería eliminar la consideración de un diagnóstico de síndrome de Goltz, ya que este padecimiento también se puede ver en hombres; basado en informes anteriores y en este caso, se debió al mosaicismo en el gen PORCN. En este caso la expresividad variable es con el síndrome de Goltz. El diagnóstico preciso es crítico para la planifica-

ción reproductiva, la orientación anticipada y el pronóstico, ya que un hombre afectado de forma mínima podría tener una hija gravemente dañada.

Para los hombres afectados, el síndrome de Goltz es típicamente letal en el útero. Los informes anteriores estimaron que 90% de los pacientes con este síndrome eran mujeres. Generalmente, la presencia de la enfermedad en los hombres es el resultado de una mutación postcigótica, pero también puede deberse al mosaicismo. Los varones también pueden sobrevivir en el contexto del síndrome de Klinefelter coexistente. Los casos familiares son raros, pero en algunos informes se ha observado anticipación. Incluso en casos familiares, la presentación puede ser bastante variable.<sup>3</sup>

#### BIBLIOGRAFÍA

1. Bhaswati G, Subhrajit L y Debabrata N, A case of male goltz syndrome, pediatric medicine, Calcutta National Medical College and Hospital, Kolkata, India, *Case Reports in Pediatrics*, vol. 2012. Disponible en: <https://www.researchgate.net/publication/232766999/download>
2. Stevenson DA, Chirpich M, Contreras Y, Hanson H y Dent K, Goltz syndrome and PORCN mosaicism, National Institute of Health, Department of Pediatrics, University of Utah, Salt Lake City, 2014. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4245318/>
3. DiSalvo S, Oberman S y Warrick I, Pharyngeal presentation of Goltz syndrome: a case report, *Head and Neck Pathol* 2016; 10: 188-91. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4838964/>
4. Sibello S, Méndez T, Fernández R, Miranda Y y Escobar G, Síndrome de Goltz, *Revista Cubana de Oftalmología*, Instituto Cubano de Oftalmología Ramón Pando Ferrer, 2016; 29(4). Disponible en: <http://www.revof-talmologia.sld.cu/index.php/oftalmologia/article/view/475>.

