

Poroqueratosis: comunicación de dos variantes clínicas en una familia

Dra. Guadalupe Silvia Mora Ruíz,* Dra. Marta Coutté Mayora,** Dr. Alberto Ramos-Garibay***

RESUMEN

La poroqueratosis es una entidad clínica que se manifiesta por el desarrollo de lesiones queratósicas en la piel con un hallazgo histológico característico, la presencia en la epidermis de una columna de células paraqueratósicas denominada laminilla cornoide. Clínicamente se han descrito cinco formas clínicas de la enfermedad. El mecanismo de transmisión descrito en la mayoría de los casos es autosómico dominante, aunque estudios familiares sugieren puede tratarse de un mismo trastorno genético con diferente expresividad clínica. Presentamos una evidencia de esta expresividad variable en dos miembros de una familia.

Palabras clave: Poroqueratosis, células paraqueratósicas, laminilla cornoide, autosómico dominante, expresividad.

ABSTRACT

Porokeratosis is a disorder of keratinization characterized histologically by the presence of a compact column of parakeratotic cells termed cornoid lamella. Clinically five forms are recognized. Lesions may be familial, being inherited as an autosomal dominant trait with reduced penetrance. We present an evidence of these reduced penetrance in two members of a family.

Key words: Porokeratosis, parakeratotic cells, cornoid lamella, autosomal dominant trait, penetrance.

La poroqueratosis es una enfermedad hereditaria con queratinización defectuosa, que se caracteriza por la presencia de lesiones queratósicas que aumentan en tamaño con el tiempo, de centro atrófico y borde elevado en la periferia.¹ Clínicamente se han descrito cinco formas de la enfermedad: (1) Poroqueratosis clásica (de Mibelli), (2) Poroqueratosis actínica superficial diseminada (PASD), (3) Poroqueratosis palmo-plantar diseminada (PPPD), (4) Poroqueratosis lineal y (5) Poroqueratosis punctata.²

Se describen a continuación los casos de una mujer con poroqueratosis actínica superficial diseminada y su hija con poroqueratosis lineal.

REPORTE DE CASOS

Caso 1. Paciente de sexo femenino de 47 años de edad, comerciante, consulta por presentar desde los 20 años de edad lesiones en antebrazos y piernas,

ligeramente pruriginosas. A la exploración presenta una dermatosis diseminada a tronco, extremidades superiores e inferiores de las que afecta tórax anterior en la "V" del escote y superficies extensoras de brazos, antebrazos, piernas así como el dorso de los pies (Figura 1). Está constituida por numerosas placas de formas ovales y redondas, de entre 0.4 y 1.0 cm de diámetro, de borde definido, centro deprimido y en la periferia un reborde discretamente elevado e hiperpigmentado (Figura 2). En resto de piel y anexos no presentaba otras alteraciones. No contaba con antecedentes personales relevantes para el padecimiento actual. Con el diagnóstico clínico de poroqueratosis actínica superficial diseminada se realizó biopsia incisional del borde de una de las lesiones la cual mostró una epidermis con hiperqueratosis y la presencia de una columnela con paraqueratosis y ausencia de la granulosa en el sitio donde asentaba la misma (Figura 3). El diagnóstico histopatológico fue compatible con PASD. Se inició tratamiento con ácido retinoico crema al 0.05%, lubricante con urea al 20% y filtro solar con factor de protección solar de 30. Después de 3 meses de tratamiento la paciente presenta aplanamiento importante de las lesiones.

* Residente de 4º año de Dermatología, CDP.

** Dermatóloga, CDP.

*** Dermatopatólogo, CDP.

Caso 2. Paciente del sexo femenino de 31 años de edad, comerciante, consulta por presentar desde los 10 años de edad lesiones que afectan tórax y brazo izquierdo, asintomáticas. A la exploración clínica presenta una dermatosis diseminada a tronco y extremidad superior izquierda de los que afecta tórax anterior en su tercio superior lado izquierdo y brazo en cara medial. Las lesiones siguen una distribución lineal dejando espacios de piel de aspecto normal entre las mismas (Figura 4). La dermatosis está constituida por varias placas ovaladas, hiperpigmentadas, de entre 0.3 a 0.7 cm de diámetro, con un borde ligeramente elevado y centro deprimido (Figura 5). En resto de piel y anexos no presenta otras alteraciones. El diagnóstico clínico presuntivo fue de liquen plano versus poroqueratosis. Se realizó biopsia incisional del borde de una de las lesiones. El estudio histopatológico demostró hiperqueratosis laxa con presencia de tapones córneos en donde se advertía poroqueratosis columnar con queratina compacta y ausencia de la granulosa en donde los sitios donde asentaban los tapones córneos (Figura 6). El diagnóstico histopatológico fue de compatible con poroqueratosis. Con los datos mencionados se integró el diagnóstico definitivo de poroqueratosis lineal y se inició tratamiento con ácido retinoico al 0.05% en crema una aplicación por las noches. Después de tres meses de tratamiento la paciente presenta discreto aplanamiento de las lesiones, sin embargo han aparecido dos nuevas placas de 0.3 cm cada una siguiendo el trayecto lineal de la dermatosis.

DISCUSIÓN

La etiología de la poroqueratosis, que resulta de una proliferación anormal de origen clonal de los queratinocitos, es desconocida.¹ Las diferencias entre unas y otras formas, se establece según la edad de inicio, la morfología y la distribución de las lesiones.^{3,4}

Poroqueratosis clásica (de Mibelli)

Constituye una forma poco frecuente de la enfermedad. Se presenta principalmente en niños con predominio en el sexo masculino. Clínicamente se manifiesta por la presencia de una lesión asintomática, generalmente unilateral, grande (mayor de 2.0 cm). Las lesiones suelen ser solitarias, pero pueden presentarse lesiones escasas o numerosas. La localización típica son regiones acrales de las extremidades y en algunas ocasiones pueden extenderse a palmas y plantas. La cara, genitales y mucosa oral pueden ser afectados. Las lesiones inician como pápulas hiperqueratósicas peque-

ñas y asintomáticas que aumentan paulatinamente de tamaño, de manera centrífuga, para formar una placa oval de borde bien definido, con un reborde hiperqueratósico elevado y un surco a lo largo del mismo.^{1,5,6} Los estudios de casos familiares sugieren una forma de herencia autosómica dominante.³ Las lesiones pueden simular otras enfermedades de la piel como liquen plano, verrugas, queratosis actínicas, epitelioma basocelular, y carcinoma de células escamosas.⁵

Poroqueratosis actínica superficial diseminada (PASD)

La PASD constituye la forma clínica más frecuente. Se presenta en individuos de edad media, principalmente mujeres, con historia de exposición solar intensa. Las lesiones aparecen de forma simétrica en áreas fotoexpuestas, sobretudo en las extremidades.^{1,2,4} Las áreas de flexión, periné, palmas, plantas y membranas mucosas se encuentran respetadas.⁶ Morfológicamente se presentan pápulas y lesiones anulares hiperqueratósicas de centro atrófico y borde elevado, aunque poco prominente, del color de la piel, eritematosas o hiperpigmentadas. Las lesiones ocasionalmente son pruriginosas, pudiendo coincidir éste con periodos de exacerbación durante los meses de verano.^{1,2,4} El mecanismo de transmisión de herencia parece ser autosómico dominante.^{4,7} En el diagnóstico diferencial se deben considerar la acroqueratosis de Hopf, estucoqueratosis, queratosis actínicas, queratosis seborreicas planas, verrugas planas, epidermodisplasia verruciforme, elastosis perforante serpiginosa y pitiriasis rubra pilar.⁴

Poroqueratosis palmoplantar diseminada (PPPD)

Se hereda de manera autosómica dominante. Las lesiones inician principalmente durante la segunda década de la vida y generalmente existe historia familiar. Se caracteriza por la presencia de numerosas lesiones maculopapulares de borde elevado e hiperqueratósico no mayor de 1 mm de altura, con un surco longitudinal a lo largo del mismo. Las lesiones se presentan inicialmente en palmas y plantas y se extienden a las extremidades, tronco y otras partes del cuerpo. Puede presentarse prurito y lesiones en mucosas.^{3,5} A diferencia de la DSAP, no existe relación con la exposición solar y puede afectar áreas no expuestas a la luz.¹

Poroqueratosis lineal

La forma lineal constituye una variedad poco frecuente de poroqueratosis, que aparece durante la infancia, habitualmente en las extremidades y en forma unilateral, segmentaria o siguiendo la distribución de nervios



Figura 1. Caso 1. Distribución de las lesiones afectando áreas fotoexpuestas: tórax anterior en "V" del escote y caras posteriores de antebrazos.



Figura 2. Caso 1. Detalle de las placas localizadas en superficies extensoras de antebrazos. Nótese el borde discretamente elevado e hiperpigmentado y centro deprimido característico de las lesiones.

periféricos, pudiendo presentarse también como fenómeno isomórfico (Koebner).⁸ Se caracteriza por la presencia de pápulas queratósicas pequeñas que con el transcurso de los años evolucionan a placas hiperpigmentadas con centro atrófico y borde periférico hiperqueratósico. Las lesiones se extienden proximal y distalmente para formar una configuración lineal/zosteriforme lo cual constituye un dato característico. Generalmente las lesiones se localizan en las extremidades y en ocasiones pueden afectar el tronco.⁵ Clínicamente puede semejar un nevo verrugoso lineal. Es posible la asociación con otras variedades clínicas de poroqueratosis. En esta variedad se han descrito degeneración maligna y metástasis.^{3,6} El diagnóstico diferencial de-

berá plantearse con otras dermatosis lineales como el liquen plano lineal, liquen estriado, queratosis pilar, nevus unius lateralis y otros nevos epidérmicos.^{5,8}

Poroqueratosis punctata

Es una variante también poco frecuente de la poroqueratosis.⁵ Se caracteriza por la presencia de numerosos tapones queratósicos pequeños con borde elevado, que no presentan tendencia a aumentar de tamaño y se localizan en palmas y plantas.¹ Esta variante de poroqueratosis se asocia con frecuencia a las formas de Mibelli

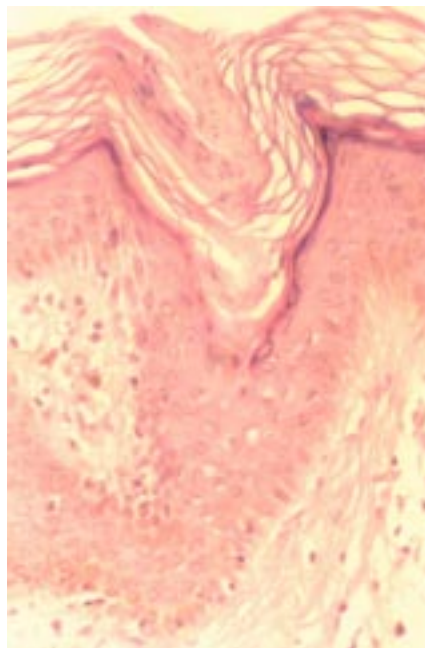


Figura 3. Caso 1. Imagen histológica. Se observa un tapón córneo donde se desarrolla la laminilla corneíde paraqueratósica. (H-E 25x).



Figura 4. Caso 2. Lesiones siguiendo distribución lineal en tórax y brazo izquierdo.



Figura 5. Caso 2. Acercamiento de las placas ovaladas, hiperpigmentadas, con borde definido y elevado.

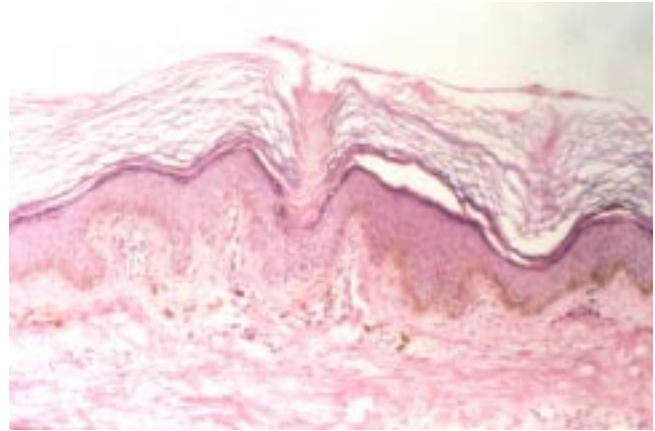


Figura 6. Caso 2. Imagen histológica. Sobresale la laminilla cornoide en la porción central de la epidermis. La capa espinosa subyacente es atrófica. Caída del pigmento melánico. (H-E 4x).

y lineal.³ Debido a que su frecuencia es baja, el patrón de herencia y edad de inicio son difíciles de determinar.⁵ Los padecimientos que deben ser considerados dentro del diagnóstico diferencial son las queratosis arsenicales, sífilis secundaria, queratodermias punctata, y liquen plano.¹

Las principales diferencias de las cinco formas clínicas de la enfermedad se resumen en el cuadro I.

El hallazgo histopatológico común y característico de todas las variantes clínicas de poroqueratosis, es la laminilla cornoide, que representa la explicación patológi-

ca del borde elevado.³ Se trata de una columna compacta de células paraqueratósicas inclinada sobre el estrato córneo ortoqueratósico circundante, en cuya base está ausente la capa granulosa con disqueratosis y vacuolización de los queratinocitos. En la epidermis vecina puede observarse acantosis e hiperqueratosis, atrofia y licuefacción de la capa basal en el centro de la lesión e infiltrado inflamatorio y dilatación capilar en la dermis papilar subyacente.^{3,4} Otros hallazgos histopatológicos similares se encuentran generalmente en todas las formas

CUADRO I. CARACTERÍSTICAS PRINCIPALES DE LAS VARIANTES CLÍNICAS DE POROQUERATOSIS

	Poroqueratosis clásica	Poroqueratosis actínica superficial diseminada (PASD)	Poroqueratosis palmo-plantar diseminada	Poroqueratosis lineal
Incidencia	Rara	Frecuente	Rara	Rara
Herencia	AD	AD	AD	?
Edad de inicio	Infancia	3ª-4ª década	Infancia a adolescencia	Nacimiento a adolescencia
Sexo (M/H)	2-3:1	1:3	2:1	1:1
Tamaño lesión	1-20 cm	0.5-1.0 cm	0.5-1.0 cm	0.5-1.0 cm
Altura borde	1-10 mm	< 1 mm	< 1 mm	Variable
Número de lesiones	Escasas	Numerosas	Numerosas	Variable
Distribución	Cualquiera	Piel fotoexpuesta	Diseminada, palmas y plantas	Unilateral
Mucosas	Sí	No	Posible	No
Palmas y plantas	Posible	No	Sí	Posible
Prurito	No	30%	30%	Posible

* Fuente: Wolff-Schreiner E. Poroqueratosis. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine.

de poroqueratosis, sin embargo, en la DSAP y en la PPPD la laminilla cornoide es menos pronunciada o es tan mínima que puede resultar difícil de reconocer.³ El diagnóstico de poroqueratosis reside en la clínica y el hallazgo histológico de la laminilla cornoide.⁴

Las lesiones son persistentes y no suelen resolverse espontáneamente, no existe un tratamiento específico, sin embargo resulta esencial considerar el potencial maligno de la dermatosis.⁵ Pueden aparecer en las lesiones carcinomas de células escamosas, enfermedad de Bowen, y carcinomas de células basales, especialmente en pacientes inmunosuprimidos, por lo que deben ser revisados periódicamente.^{1,9} Las lesiones de mayor tiempo de evolución, aquellas que se presentan en personas mayores, el tipo lineal, y las lesiones de gran tamaño en las extremidades parecen asociarse a un mayor riesgo de degeneración maligna.¹⁰ El empleo frecuente de hidratantes y lubricantes pueden contribuir a aliviar la sensación de aspereza al tacto. Se han utilizado también corticoides tópicos o intralesionales y queratolíticos con pobres resultados.^{4,8} En algunos casos el 5-fluorouracilo en ungüento puede ser efectivo.⁶ Otras terapias alternativas incluyen la excisión quirúrgica en caso de lesiones pequeñas, electrofulguración, curetaje, crioterapia, retinoides, dermabrasión y excisión con láser de CO₂ con resultados variables.^{5,9} Siendo la exposición solar un factor determinante en el inicio de la DSAP el primer paso terapéutico en estos casos incluye la prescripción de un protector solar.²

CONCLUSIONES

La poroqueratosis es considerada una genodermatosis con patrón de herencia autosómico dominante. Sin embargo, la coincidencia de varias formas de poroqueratosis en un mismo individuo, o en varios miembros de una familia, sugieren puede tratarse de diferentes expresiones fenotípicas de un mismo trastorno genético.⁴ Welton¹¹ describe el caso de una mujer de 30 años con poroqueratosis lineal desde los 5 años de edad que desarrolló en la pubertad poroqueratosis actínica superficial diseminada, quien contaba con antecedente de

tres hermanos con DSAP. En el caso de nuestras pacientes no existen al parecer otros familiares afectados por el padecimiento. Moreland¹² presenta dos casos de poroqueratosis en una familia, la madre portadora de la forma actínica superficial diseminada y la hija de la forma lineal, que coinciden con las variantes clínicas presentadas por nuestras pacientes. Los reportes de variantes morfológicas de poroqueratosis en familias son escasos. En el caso de la paciente con poroqueratosis lineal será necesario seguimiento a largo plazo por ser considerada esta variante una condición potencialmente premaligna.

BIBLIOGRAFÍA

1. Goldsmith L, Thomas N. Disorders of cornification. In: Moschella S, Hurley H. Moschella and Hurley Dermatology. W.B. Saunders Company Philadelphia 1992; 2: 1383-1417.
2. Moreno A, Salvatella N, de Moragas J. Poroqueratosis actínica superficial diseminada. Revisión 10 casos. Actas Dermo-Sif 1983; 74: 93-98.
3. Wolff-Schreiner E. Porokeratosis. In: Fitzpatrick I, Eisen A, Wolf K et al. Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine Fifth Edition McGraw Hill 1999: 624-630.
4. Ródenas J, Sánchez J. Lesiones queratósicas en extremidades: Poroqueratosis actínica superficial diseminada. Piel 1996; 11: 158-160.
5. Sehgal V, Jain S, Singh N. Poroqueratosis. J of Dermatol 1996; 23: 517-525.
6. Griffiths W, Leigh I, Mark R. Disorders of keratinization. In: Champion R, Burton J, Ebling F. Rook/Wilkinson/Ebling Textbook of Dermatology. Blackwell Scientific Publications Cambridge 1992; 2: 1325-1390.
7. Anderson D, Chernosky M. Disseminated superficial actinic porokeratosis. Genetic Aspects. Arch Dermatol 1969; 99: 408-412.
8. Hasson A, Requena L. Lesiones queratósicas de distribución lineal: Poroqueratosis lineal. Piel 1991; 6: 243-245.
9. Goldman G. Generalized linear porokeratosis treated with etretinate. Arch Dermatol 1995; 131: 496-497.
10. Sasson M, Krain A. Porokeratosis and cutaneous malignancy. Dermatol Surg 1996; 22: 339-342.
11. Welton W. Linear Porokeratosis in a Family with DSAP. Arch Dermatol 1972; 106: 263.
12. Moreland M, Wyre H. Porokeratosis. Two morphologic forms within a family. Arch Dermatol 1981; 117: 245-246.