

Poroqueratosis de Mibelli

Mibelli´s Porokeratosis

Dra. María del Carmen Portela Arrieta. Dr. Juan Francisco Tejera Díaz. Dr. Lorenzo González González. Dra. Miriam Delgado Silva.

Hospital Clínico Quirúrgico "Julio Trigo López", La Habana, Cuba.2013.

Resumen

Se presenta una rara genodermatosis, la Poroqueratosis de Mibelli, en un hombre de 62 años de edad, cuya enfermedad comenzó 20 años antes con lesiones en piernas, glúteos y manos, asintomáticas y de crecimiento lento. Varios miembros de su familia padecieron o padecen del mismo cuadro dermatológico. Consulta al Staff Meeting del Servicio de Dermatología donde se sospecha el diagnóstico, se le realiza biopsia de piel y se corrobora el mismo.

Palabras clave : genodermatosis, poroqueratosis, lamela córnea.

Abstract

Clinical presentation of a rare case of a genodermatosis known as Mibelli's Porokeratosis developing in a white male, 62 years of age, whose condition started some 20 years ago including typical and grossly asymptomatic lesions involving both legs, buttocks and both hands, which are slow growing. The described lesions are also present on the skin of several close relatives of the patient. This gentleman presented himself at our Dermatology Service; we perform biopsy of the lesions and confirm our diagnosis.

Keywords : genodermatosis, porokeratosis, cornoid lamella.

INTRODUCCIÓN

La Poroqueratosis de Mibelli es una rara genodermatosis que predomina en varones durante la niñez y en adultos jóvenes, afectando a cualquier raza.⁽¹⁻³⁾ Se conocían alrededor de 250 casos hasta principios de la primera década del 2000 en la bibliografía mundial.⁽¹⁾ Se caracteriza por lesiones cutáneas anulares, queratósicas, hipercrómicas, únicas o múltiples, asintomáticas y de evolución crónica.

Se conocen 3 variantes clínicas: una forma clásica (de Mibelli), una diseminada y una actínica superficial, aunque aparecen en otras clasificaciones las variantes palmoplantar, lineal y puntata.^(1,3,4,5) La etiopatogenia es desconocida. Las variantes clínicas parecen corresponder a una misma enfermedad inducidas por un antígeno presentado por las células de Langerhans a los queratinocitos. Clones anormales de queratinocitos sugieren inestabilidad cromosómica que se presentaría en individuos susceptibles o con alteraciones inmunitarias (SIDA, receptores de trasplantes) y activación consecuente por estímulos como la luz solar.^(1,5) Parece ser un trastorno hereditario o por mutación, tipo autosómico dominante con penetrancia variable o multifactorial y expresividad también variable. Se ha identificado un locus en la región 6.4c M del cromosoma 15q 25.1 - 26.1.⁽¹⁾ Un alelo defectuoso en el genoma de un individuo heterocigótico es suficiente para expresar la enfermedad.⁽⁵⁾

La Poroqueratosis de Mibelli clásica puede localizarse en el rostro, tronco, extremidades, genitales, palmas, plantas, mucosas y uñas. Aparecen placas anulares, queratósicas, hipercrómicas, color café o rojizo, bordes bien delimitados, centro atrófico, únicas o múltiples y su tamaño puede oscilar entre 4 y 20 cms en su diámetro mayor. Pocas veces son pruriginosas, encontrándose a veces el fenómeno de Köebner. No hay manifestaciones generales. Pueden dar origen a neoplasias (Carcinoma basocelular o Carcinoma epidermoide) en el 7% de los casos.^(1,2,6)

La histopatología se caracteriza por una invaginación epidérmica ocupada por una columna de células paraqueratósicas (laminilla cornoide o lamela córnea) tapón córneo con material basófilo granular en "*pila de platos*". Falta la capa granulosa, hay licuefacción y degeneración de la basal e infiltración inflamatoria dérmica que destruye células epidérmicas. Se sugiere disregulación de proliferación de múltiples clones de queratinocitos contiguos en la que se puede identificar solo una lamela cornoide en la epidermis luego de varios cortes.^(1,5)

En el diagnóstico diferencial deben mencionarse la tiña corpórea, nevus epidérmico lineal, liquen plano anular, liquen escleroatrófico, liquen estriado, psoriasis, elastoma perforante y enfermedad de Kyrle.^(1,2,3)

El tratamiento no resulta del todo eficaz. Se han utilizado varios procedimientos con resultados variables: electrodesecación, criocirugía, laser CO₂, exéresis quirúrgica, dermabrasión, 5-fluoracilo al 5% tópico, pomadas lubricantes queratolíticas, retinoides y consejo genético.⁽¹⁻⁴⁾

Es nuestro objetivo presentar un caso clínico de esta enfermedad rara y heredable en un hombre cuyo padecimiento databa de 20 años, con múltiples lesiones en los tegumentos y varios ascendientes y descendientes afectados del mismo mal, así como el procedimiento realizado para llegar al diagnóstico de certeza.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 62 años de edad, masculino, blanco, natural de la provincia de Holguín, Cuba. Refiere que su enfermedad de la piel comenzó a los 42 años de edad por las piernas y las manos y después en glúteos, sin prurito asociado ni involución espontánea de ninguna de las lesiones, que comenzaron en forma de “*puntos*” que luego crecieron lentamente con el paso de los años hasta formar placas de diferente tamaño.

Concurre al Staff Meeting del servicio de Dermatología del Hospital Clínico Quirúrgico Julio Trigo López en La Habana, donde se sospecha y discute como probable genodermatosis (Poroqueratosis de Mibelli) y se le indica biopsia de piel.

APP: Hipertensión arterial, gastritis, accidente cerebro vascular en 1994 sin secuelas, asma bronquial y cardiopatía isquémica.

APF: Padre, fallecido, portador de la enfermedad

6 hijos (un varón y 5 hembras) de dos matrimonios. TODOS los hijos de ambos

matrimonios son PORTADORES DE LA ENFERMEDAD.

Examen físico dermatológico : Lesiones en placas entre 1 y 5 cms en su diámetro mayor, de borde bien delimitado, elevado, córneo, centro deprimido, hipercrómico, que ocupan piernas, pies, antebrazos, dorso de manos y glúteo derecho. ([Figura 1](#))



Figura 1. Lesiones de bordes bien delimitados, elevados, córneos, centro deprimido. A) Localizadas a nivel del tercio distal del miembros inferiores. B) dorso del pie y cara interna del tobillo.

Se realiza Biopsia cutánea de una de las lesiones: (B12-378) del 6 de marzo de 2012. El aspecto histológico se corresponde con Poroqueratosis de Mibelli. ([Figura 2](#))

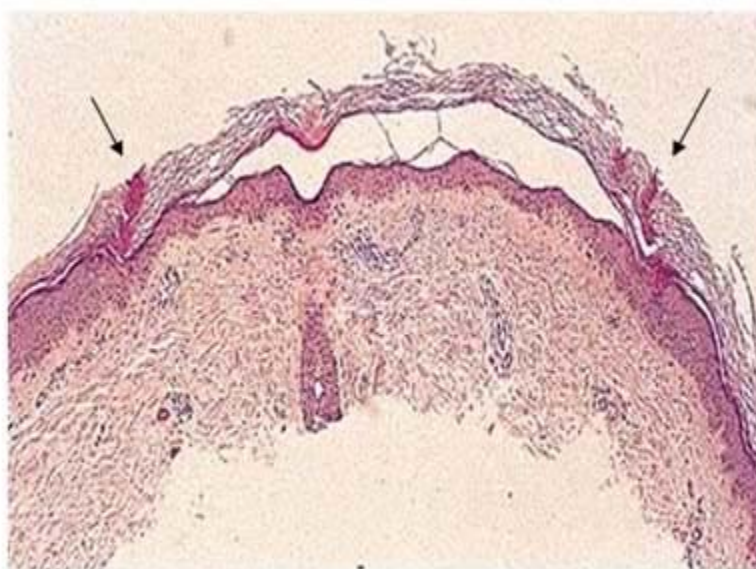


Figura 2. H/E Se observa la típica lamela córneas hacia ambos lados de la epidermis en una vista a menor aumento

DISCUSIÓN

La presentación de enfermedades cutáneas genéticas tiene un gran valor por la infrecuencia con que estas aparecen en la práctica dermatológica. En el caso que nos ocupa, el paciente padecía desde hacía 20 años lesiones de Poroqueratosis de Mibelli a las que no concedió gran importancia y que progresivamente fueron aumentando en número, pero sin ocasionar síntomas alarmantes. Conocía de otros miembros de la familia portadores de la enfermedad, tanto en la ascendencia como en la descendencia, incluso los hijos que tuvo de dos matrimonios resultaron todos afectados.

El examen físico dermatológico, tal y como se describió antes, resultaba definitorio de Poroqueratosis de Mibelli, por lo que se decidió, en orden a corroborar el diagnóstico realizar estudio histopatológico que demostró todos los elementos típicos de esta genodermatosis, así como la lamela córnea que se describe como patognomónica de la Poroqueratosis de Mibelli.

El paciente rehusó tratarse después de 20 años de padecer la enfermedad, por demás asintomática y sin gran compromiso estético ni signos de degeneración en ninguna de las lesiones. Se le explicó todo lo concerniente a esta genodermatosis y el consejo genético correspondiente.

Conclusiones

La Poroqueratosis de Mibelli es una genodermatosis de baja frecuencia en nuestro medio, el caso presentado es un ejemplo clásico como se describe en la literatura, donde el consejo genético juega un papel importante ya que varios miembros de la familia están afectados por esta entidad que si bien puede cursar de manera asintomática como en el caso que se presenta puede ser asiento de otras afecciones cutáneas entre las que se incluye los tumores epiteliales.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Arenas R. Atlas Dermatología. Diagnóstico y Tratamiento. Tercera Edición. Ed. Mc Graw Hill Interamericana. 2005. 448-449.
2. Manzur, Díaz Almeida, Cortés. Dermatología. Editorial Ciencias Médicas. La Habana. 2002. 57
3. Pila Pérez R; Holguín Prieto VA; Rosales Torres P. Poroqueratosis de Mibelli. Presentación de un caso familiar. Revista electrónica de las Ciencias Médicas de Cienfuegos ISSN:1727- 897X. MEDISUR 2011;9(3)
4. Munera A, Jiménez G. Poroqueratosis de Mibelli. Una forma clásica de presentación. Medicina UPB Medellín (Colombia) 22(1):79-83. ABR 2003
5. Murase J, Gillian A. Poroqueratosis actínica superficial diseminada coexistiendo con Poroqueratosis lineal y verrucosa en una mujer anciana. J Am Acad Dermatol. 2010 Nov; 63(5):886-91

6. Gamberti RL; Garaguso RM; Galimberti GN. Desarrollo de Poroqueratosis de Mibelli y múltiples Carcinomas espinocelulares en paciente trasplantada hepática. Dermatología Argentina, vol 16 (2010).