¿Qué síndrome es?

Juan Carlos Diez de Medina , Martín Sangüeza
[1]Grupo de investigación en terapéutica y patología cutánea.

Dermatol Pediatr Lat. 2007; 5(1): 55-56.

Presentación de caso

Paciente de 10 años de edad con cuadro dermatológico que se inicia en el nacimiento y se exacerba a los seis años de edad, caracterizado por cambios ungueales progresivos en las 20 uñas con melanoniquia, onicosquizis y fragilidad de la lámina ungueal distal (Fig. 1). Presenta además pigmentación y atrofia difusa de aspecto reticulado en tronco y extremidades (Fig. 2), en la cara pigmentación color gris pizarra bien definida que afecta mejillas y nariz (Fig. 3), en la boca los dientes son distróficos, la lengua depapilada y se observa leucoplaquias (Fig. 4), en general la piel es xerótica y descamativa.

No existían antecedentes familiares ni personales de importancia. La evaluación pediátrica general, la evaluación oftalmológica, la TAC de cerebro en busca de calcificaciones, el desarrollo psicomotor del niño y las pruebas de laboratorio (hemograma, hepatograma, glicemia y función renal) fueron normales.

Fig. 1. Melanoniquia universal, onicosquizis y fragilidad de la lámina ungueal distal.

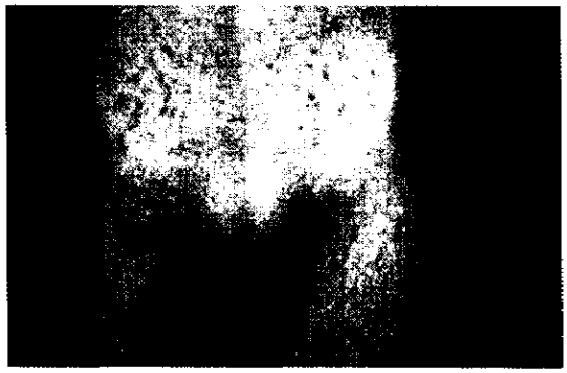

Fig. 2. Pigmentación difusa reticular.

Fig. 3. Pigmentación gris pizarra en mejillas y nariz.

Fig. 4. Dientes distróficos, lengua depapilada y leucoplaquia.

¿Cuál es su diagnóstico?

Correspondencia:
Juan Carlos Diez de Me
Correo electrónico:
jcdiezde@acelerate.com
Recibido: 13/04/07
Aceptado: 26/04/07

Diagnóstico

Con estas características establecemos el diagnóstico de disqueratosis congénita.

Discusión y comentario

Conocido también como síndrome de Zinsser-Cole-Engmann, la disqueratosis congénita es un síndrome raro, de carácter hereditario ligado al cromosoma X. Se han descrito formas autosómicas recesivas y dominantes, esta última es menos frecuente.

Las manifestaciones cutáneas más importantes de la disqueratosis congénita son la pigmentación y la atrofia superficial de la piel, la distrofia ungueal y la leucoplaquia. Estas lesiones se presentan en la mayoría de los pacientes y tienen evolución progresiva con la edad. Característicamente las áreas de hiperpigmentación cutánea presentan zonas de apariencia reticular y se localizan preferentemente en cuello, hombros, tórax, axilas y superficie externa de las manos[1].

Se han descrito diversas alteraciones oftalmológicas que incluyen atrofia de retina, infartos y hemorragias retinianas, cataratas congénitas, glaucoma, ectropión, conjuntivitis, blefaritis y obstrucción de conductos nasolacrimales[1].

Finalmente, se han descrito diversas manifestaciones de afectación en otros órganos o sistemas en estos pacientes que incluyen: pérdida de piezas dentarias, disfagia, estenosis esofágica, diarrea grave, cirrosis hepática, cierre incompleto de arcos vertebrales, osteoporosis, fracturas, retardo mental y calcificaciones intracraneales[1-3].

El síndrome anémico se presenta en la mitad de los pacientes y es de severidad variable; la presencia de neutropenia severa facilita la instalación de procesos infecciosos graves por gérmenes oportunistas que llevan a la muerte del paciente. Habitualmente se presentan sangrados en forma de epistaxis, gingivorragias, equimosis y petequias, todas secundarias a trombocitopenia grave[1-4].

Las leucoplaquias pueden ser origen de carcinomas epidermoides, en un porcentaje variable[1].

En nuestro paciente no existía al momento del examen manifestaciones extracutáneas, lo cual no descarta el hecho de que puedan aparecer a posteriori, por lo que el seguimiento del paciente en el transcurso del tiempo es vital.

Como la mayoría de las genodermatosis, poco o nada se le puede ofrecer a estos pacientes. Las medidas generales, la educación y el seguimiento para afrontar las manifestaciones sistémicas son importantes en el control de las mismas. Las leucoplaquias serán controladas y se tomarán biopsias en caso de mostrar cambios compatibles con malignidad. La insuficiencia de la médula ósea se trata mediante transfusiones; el empleo de eritropoyetina y factor estimulante de colonias de granulocitos suele dar resultados satisfactorios. El transplante de médula ósea ha dado resultados muy variables; el manejo debe ser siempre multidisciplinario[1,2,5].

Referencias bibliográficas

1. Dokal I. Dyskeratosis congenita in all its forms. Br J Haematol. 2000;110(4):768-79.
2. Knight S, Vulliamy T, Copplestone A, Gluckman E, Mason P, Dokal I et al. Dyskeratosis Congenita (DC) Registry: identification of new features of DC. Br J Haematol. 1998;103:990-6.
3. Schnur RE, Heymann WR. Reticulate Hyperpigmentation. Sem Cutan Med Surg. 1997;16:72-80.
4. Knight S, Heiss NS, Vulliamy T, Greschner S, Stavrides G, Pai GS et al. X linked dyskeratosis congenital is predominantly caused by missense mutation in the DKC1 gen. Am J Hum Genet. 1999;65:50-8.
5. Erduran E, Hacisalihoglu S, Ozoran Y. Treatment of dyskeratosis congenita with granulocyte-macrophage colony-stimulating factor and erythropoietin. J Pediatr Hematol Oncol. 2003;25(4):333-5.