

**Queratodermia palmo-plantar epidermolítica**

# Queratodermia palmo-plantar epidermolítica

José Johani García Gómez  
 Amparo Ochoa Bravo  
 Natalia Velásquez Gómez  
 Luis Alfonso Correa Londoño  
 Juan Carlos Wolf Idárraga

## RESUMEN

**S**e publica el caso de una niña de dos y medio años con un cuadro de queratodermia palmo-plantar con formación de ampollas. La histología mostró hiperqueratosis sin epidermolísis, pues a veces no es fácil evidenciarla. La queratodermia palmo-plantar epidermolítica es una enfermedad rara que sucede por mutación de las queratinas 9 y 1.

**Palabras clave:** queratodermia, congénita, epidermolísis.

## INTRODUCCIÓN

Las queratodermias son un grupo de enfermedades que se caracterizan por el engrosamiento anormal de la piel palmo-plantar. Pueden ser congénitas o adquiridas. El espectro de las queratodermias es muy extenso; pueden dividirse según su presentación en focales, difusas, puntatas y también en asociadas o no con otras patologías.<sup>1</sup>

## CASO CLÍNICO

Corresponde a una niña de dos y medio años de edad, quien desde los cuatro meses empezó a presentar engrosamiento progresivo de la piel de las palmas y plantas, acompañado de ampollas. No se documentaron antecedentes patológicos de interés, pero sí llamaba la atención el retardo del desarrollo psicomotor, consistente en dificultad para el inicio de la marcha (18 meses), además de obesidad.

Los paraclínicos mostraron anemia microcítica (hemoglobina 9.2, hematocrito 28.8, VCM 61.9); no había alteraciones de la TSH, glicemia, creatinina o pruebas de función hepática.

Al examen físico se encontró engrosamiento difuso excesivo de la piel palmo-plantar, sin ampollas en el momento de la evaluación, pero sí con áreas de separación epidérmica (Figuras 1 y 2); no presentaba queratodermia en otras áreas de la piel ni otros hallazgos asociados con el examen físico, salvo los ya descritos.

**José Johani García Gómez**, Residente Dermatología, Universidad de Antioquia, Medellín.

**Amparo Ochoa Bravo**, Docente de Dermatología Pediátrica, Universidad de Antioquia.

**Natalia Velásquez Gómez**, Docente de Dermatología Pediátrica, Universidad de Antioquia.

**Luis Alfonso Correa Londoño**, Docente de Dermatopatología, Universidad de Antioquia.

**Juan Carlos Wolf Idárraga**, Docente de Dermatopatología, Universidad de Antioquia

Correspondencia: José Johani García Gómez, Hospital Universitario San Vicente de Paúl, Departamento de Medicina Interna, Sección de Dermatología, tel. 2125921, Medellín. E-mail: jjgg391@hotmail.com



Figura 1. Engrosamiento difuso de la piel palmar, con áreas denudadas.

## Queratodermia palmo-plantar epidermolítica



Figura 2. Queratodermia plantar.

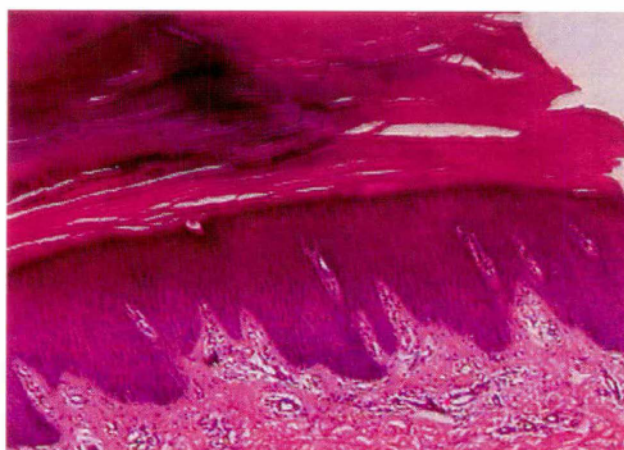


Figura 3. Acanthosis regular con hiperortoqueratosis (H-E X10).

Se tomaron biopsias de piel donde se encontró hiperortoqueratosis compacta, con acantosis, sin áreas de paraqueratosis (Figura 3). A pesar de tomarse varias biopsias en sitios diferentes, no se pudo documentar la epidermólisis, la cual era evidente en el examen clínico.

### DISCUSIÓN

Las queratodermias son un grupo de enfermedades con diferentes etiologías, según su tipo. Se ha aclarado la causa de muchas de ellas al descubrir el trastorno genético que las origina (Cuadro 1).

Queratodermia	Localización	Producto genético	Herencia
<b>No sindrómicas</b>			
Difusa epidermolítica (Vörner)	17q21	Queratina 9	Autosómica dominante
No epidermolítica difusa (Unna-Thost)	12q13	Queratina 1	Autosómica dominante
Focal	17q21	Queratina 16	Autosómica dominante
Paquioniquia congénita 1	12q13, 17q21	Queratina 6a, queratina 16	Autosómica dominante
Paquioniquia congénita 2	12q13, 17q21	Queratina 6b, queratina 17	Autosómica dominante
Estriada	18q12	Gen del grupo de caderinas	Autosómica dominante
Eritroqueratodermia variabilis	1p36.2-p34	Conexina 31	Autosómica dominante
Mal de Meleda	4q28-32 u 8q	Desconocido	Autosómica recesiva
<b>Sindrómicas</b>			
Asociada con Ca de esófago (Howel-Evans)	17q24-q25	Desconocido	Autosómica dominante
Difusa mutilante (Vohwinkel)	1q21	Loricrina	Autosómica dominante
Con periodontitis (Papillon-Lefèvre)	11q14	Desconocido	Autosómica recesiva
Displasia ectodérmica hipohidrótica (Síndrome de Clouston)	13q11-q12	Desconocido	Autosómica dominante
Síndrome de Richner Hanhart	16q22	Aminotransferasa tirosina	Autosómica recesiva
Síndrome triple A	12q13	Desconocido	Autosómica recesiva

Cuadro 1. Principales queratodermias hereditarias y su trastorno de base

## Queratodermia palmo-plantar epidermolítica

Las queratodermias se dividen, entonces, en asociadas o no con un síndrome, lo cual es importante al valorar un paciente con dichas patologías.

Dentro de las no asociadas con otros síndromes o hallazgos sistémicos, la queratodermia palmoplantar epidermolítica es una de las más frecuentes. Fue descrita por Vörner en 1901. Es una enfermedad autosómica dominante localizada solamente en las palmas y plantas, que ocurre por una mutación en la queratina 9, perteneciente al tipo II de las queratinas. En dicha mutación se sustituye, la mayoría de las veces, arginina por triptófano en la posición 162. La disrupción de estos filamentos intermedios del citoesqueleto es la que origina la citólisis característica<sup>2,3</sup>. Sin embargo, en otros reportes de la literatura también se implica una mutación en la queratina 1 como otra causa de queratodermia palmo-plantar epidermolítica leve.<sup>4</sup>

Es una de las queratodermias palmo-plantares más comunes, se presenta en los primeros meses de vida, afecta por igual a hombres y mujeres y se caracteriza clínicamente por el engrosamiento difuso de la piel que da la apariencia de piel de serpiente por la epidermolisis subyacente. El área de engrosamiento tiene un límite neto, no se extiende al dorso de manos y pies y está bien demarcado por un margen eritematoso. Pueden existir queratosis localizadas sobre los nudillos en las articulaciones de los dedos, hiperhidrosis y bromhidrosis.<sup>5</sup> Además, hay frecuencia aumentada de infección por dermatofitos en estos pacientes; por tanto, se debe hacer un examen micológico a todos los pacientes con este diagnóstico.<sup>2</sup>

En la histología se observa hiperqueratosis epidermolítica, incluyendo vacuolización perinuclear, y degeneración de células espinosas y granulares que lleva a la formación de ampollas. A veces no es fácil evidenciar la epidermolisis y se requieren varias biopsias para ello.<sup>2,5</sup>

La microscopía electrónica muestra gránulos de queratohialina grandes y agrupamiento de tonofilamentos.

Dentro del diagnóstico diferencial de esta entidad se deben tener presentes las otras queratodermias palmo-plantares y el síndrome de Richner Hanhart (hipertirosinemia), que además se acompaña de lesiones oculares y retardo mental.

El tratamiento se hace con queratolíticos como la urea en alta concentración, ácido salicílico (contraindicado en niños muy pequeños) y propilenglicol. La oclusión bajo polietileno mejora el efecto. Son muy útiles los retinoides sistémicos, como el acitretín, pero pueden causar descamación excesiva y aun ampollamiento.<sup>5</sup> Se deben tratar las infecciones micóticas agregadas.<sup>2</sup>

## SUMMARY

We present the case of a 2 and a half year-old female patient. She presents an epidermolytic palmoplantar keratoderma, although it was not possible to see the epidermolysis in the skin biopsy. This disorder occurs by mutation of keratins 9 and 1.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Kelsell D, Stevens H. The palmoplantar keratodermas: much more than palms and soles. *Mol Med Today*, 1999; 107-113.
2. Küster W, Reis A, Hennies C. Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Vörner's original family and identification of a novel keratin mutation. *Arch Dermatol Res* 2002; 294: 268-272.
3. Wennerstrand L, Klingberg MH, Hofer PA, et al. A de novo mutation in the keratin 9 gene in a family with epidermolytic palmoplantar keratoderma from Northern Sweden. *Acta Derm Venereol* 2003; 83: 135-137.
4. Hatsell SJ, Eady RA, Wennerstrand L, et al. Novel splice site mutation in keratin 1 underlies mild epidermolytic palmoplantar keratoderma in three kindreds. *J Invest Dermatol* 2001; 116: 606-609.
5. Steijlen PM, Lucker GPH. Palmoplantar keratoses. En: *Textbook of Pediatric Dermatology*. Oxford, Blackwell Science Ltd. 2000:1123-1142.

