

Esta sección está patrocinada por Laboratorios Dr. Esteve

Queratodermia palmoplantar difusa hereditaria

M. Campos Domínguez, C. Silvente San Nicasio, V.M. Leis Dosil, A. Carreño Beltrán, J.M. Hernanz Hermosa
Hospital General Universitario «Gregorio Marañón». Madrid

Resumen

Se presenta un caso de queratodermia palmoplantar difusa de Unna-Thost/Vörner en un niño con antecedentes familiares de esta enfermedad. Este proceso no es muy frecuente, si bien su clínica característica y su herencia autosómica dominante hacen que el diagnóstico de presunción sea fácil. El papel del pediatra en estos casos es, una vez confirmado el diagnóstico, descartar que exista sordera asociada mediante un estudio de potenciales evocados, y lograr un desarrollo de la marcha y de la función manual normales. El pediatra debe coordinar un tratamiento multidisciplinario encaminado a la rehabilitación funcional.

Palabras clave

Queratodermia palmoplantar, genodermatosis

Abstract

Title: Diffuse hereditary palmoplantar keratoderma

The authors present a case of Unna-Thost/Vörner diffuse palmoplantar keratoderma in a boy with a family history of the disease. Although this condition is uncommon, the characteristic clinical findings and its pattern of autosomal dominant inheritance make it easy to reach a presumptive diagnosis. The role of the pediatrician, once the diagnosis has been confirmed, is to rule out the presence of an associated hearing loss by means of a study of the evoked potentials, and to work toward the development of normal gait and hand function. The pediatrician should coordinate a multidisciplinary treatment to achieve functional rehabilitation.

Keywords

Plantar keratoderma, genodermatosis

30

Introducción

Las queratodermias palmoplantares hereditarias constituyen un complejo grupo de genodermatosis, caracterizado por un engrosamiento patológico de la epidermis de palmas y plantas. Pueden afectar exclusivamente la piel de palmas y plantas, solaparse con ictiosis generalizadas o asociarse a alteraciones en otros órganos; esto se explica por la complejidad genética que subyace en estos síndromes. Las clasificaciones clínicas actuales, probablemente, serán sustituidas por otras nuevas basadas en los defectos moleculares. Por el momento, el análisis genético no está disponible de forma rutinaria en nuestro medio, lo que conlleva que los diagnósticos se basen en la clínica y el modo de herencia.

Caso clínico

Varón, que es traído a la consulta de Dermatología Pediátrica a los 5 meses de vida por hiperqueratosis en palmas y plantas, más marcada en las zonas de presión (figuras 1 y 2). Como antecedente familiar, su madre presentaba hiperqueratosis palmoplantar difusa y cojinetes falángicos (figura 3). La madre refería las mismas lesiones en el abuelo y el bisabuelo del niño. El hermano del paciente no padecía ninguna alteración.

El niño fue controlado en la consulta de Dermatología Pediátrica. A los 2 años, las lesiones palmoplantares eran difusas, como las de su madre, y no *transgrediens*, es decir, sin afectación del dorso de manos o pies. Sí existía un área palmoplantar difusa de hiperqueratosis de coloración amarillenta, con borde



Figura 1. Queratodermia palmar



Figura 2. Queratodermia plantar incipiente



Figura 3. Manos de la madre con queratodermia palmar

levemente eritematoso (figuras 4 y 5). No presentaba otras alteraciones cutáneas ni mucosas. Como anomalías extracutáneas, destacaba un pie zambo unilateral, retraso del lenguaje e hipotiroidismo, que se estaba tratando con 50 µg/día de levotiroxina.

Por las características clínicas y el tipo de herencia, se estableció el diagnóstico de queratodermia palmoplantar difusa de Unna-Thost/Vörner.

Discusión

Las queratodermias palmoplantares se clasifican clínicamente de la manera siguiente:

1. Según la extensión de la afectación:
 - Difusa.
 - Focal.

- Numular o areata.
- Estriada.
 - Punctata.
- 2. Según la afectación o no del dorso de manos y pies:
 - *Transgrediens*.
 - No *transgrediens*.
- 3. Según la histología:
 - Epidermolítica.
 - No epidermolítica.

De forma tradicional, y basándose en descripciones clinico-histológicas del siglo XIX y principios del XX, se han descrito dos tipos de queratodermia palmoplantar difusa no *transgrediens*: la queratodermia palmoplantar no epidermolítica de Unna-Thost y la queratodermia palmoplantar epidermolítica de Vörner. Ambas entidades son clínicamente indistinguibles. Su herencia

es autosómica dominante, con penetrancia completa y afectación igual de ambos sexos. Hoy en día, aunque se dividan académicamente en muchos manuales, cada vez está más cuestionada la separación real de estas dos enfermedades.

Clínica

Puede no estar presente al nacer, pero normalmente se manifiesta entre los 3 y 12 meses. La afectación inicial puede ser focal, con posterioridad, volverse difusa. En primer lugar, aparece engrosamiento de las plantas y, luego, de las palmas. Se observa una hiperqueratosis blanquecina o amarillenta, densa y uniforme de las palmas y plantas. La alteración se detiene abruptamente en los laterales de manos y pies, con frecuencia, con un borde eritematoso. No existe afectación dorsal. De forma ocasional, pueden existir almohadillas sobre las articulaciones interfalángicas. En el adulto, persiste la hiperqueratosis gruesa que dificulta el uso normal de las manos. Como complicaciones, pueden aparecer fisuras dolorosas, prurito, maceración o mal olor debido a la infección secundaria por dermatófitos.

Patogenia

La patogenia molecular general de las queratodermias palmoplantares se resume en la tabla 1. Un mismo defecto genético puede tener distintas expresiones clínicas, y un mismo fenotipo puede deberse a defectos genéticos distintos. La alteración epidérmica no sólo se debe al fallo de proteínas estructurales del citosqueleto, como las queratinas; fallos en proteínas de señalización, de cohesión intercelular y del metabolismo de



Figura 4. Hiperqueratosis difusa de ambas plantas



Figura 5. Hiperqueratosis palmar

TABLA 1

Patogenia molecular de las queratodermias palmoplantares

	<i>Estructura/función afectada</i>	<i>Proteínas mutadas</i>
Afectación exclusivamente cutánea	Citosqueleto	Queratinas
	Producción de capa córnea	Loricrina Transglutaminasa
Posible afectación extracutánea	Cohesión intercelular	Placoglobina Desmoplaquina
	Comunicación intercelular	Conexinas
	Señalización intracelular	Catepsina C SLURP-1

la capa córnea están involucrados en distintas queratodermias palmoplantares.

En las queratodermias palmoplantares difusas de Unna-Thost/Vörner se han observado mutaciones en los genes de las queratinas 1 y 9.

Tratamiento dermatológico

El objetivo del tratamiento de las queratosis palmoplantares es normalizar, en lo posible, las superficies hiperqueratósicas para mejorar la función palmoplantar y, en segundo lugar, la estética de estas regiones. Los queratolíticos, como el ácido salicílico, el lactato y la urea ayudan a disminuir el grosor de la capa córnea. Deben formularse en un vehículo graso. La concentración puede irse incrementando hasta que se produzca maceración de la piel de alrededor.

Los retinoides orales producen mejoría. El acitretino en dosis de 20 a 40 mg/día es superior a la isotretinoína en dosis de 30-60 mg/día. De todas maneras, al tratarse de una enfermedad para toda la vida, es inviable un tratamiento continuo con retinoides orales por sus efectos secundarios (hepatotoxicidad, alteraciones del perfil lipídico, depresión, calcificaciones musculoesqueléticas y teratogenia). Podría considerarse un tratamiento intermitente en adultos con mucha discapacidad.

Existen publicaciones aisladas en la bibliografía acerca de tratamientos físicos y farmacológicos exitosos. Entre los tratamientos físicos, la dermoabrasión y los psoralenos y la radiación ultravioleta de onda A (PUVA) en baño han mostrado eficacia. Se ha visto una familia con respuesta a la biotina oral y un caso que mejoró con derivados tópicos de la vitamina D.

No hay que olvidar el tratamiento de las posibles micosis, que deben sospecharse por un aumento en la descamación.

Tratamiento pediátrico

La función del pediatra es esencial. En primer lugar, ante un cuadro de queratosis palmoplantar, debe descartarse que exista sordera asociada mediante un estudio de potenciales evocados. En segundo lugar, debe lograrse un desarrollo de la marcha y la función manual normales. El pediatra tiene que coordinar un tratamiento multidisciplinario encaminado a la rehabilitación funcional.

Bibliografía

1. Moss C. Palmoplantar keratodermas. En: Schachner LA, Hansen RC, eds. Pediatric Dermatology. Edinburgh: Mosby, 2003.
2. Judge MR, McLean WHI, Munro CS. Disorders of keratinization. En: Burns T, Breathnach S, Cox N, Griffiths C, eds. Rook's textbook of Dermatology. Oxford: Blackwell Science, 2004.
3. Lucker GP, Van de Kerkhof PCM, Steijlen PM. The hereditary palmoplantar keratoses: an updated review and classification. Br J Dermatol. 1994; 131: 1-14.
4. Kuster W, Reis A, Hennies HC. Epidermolytic palmoplantar keratoderma of Vörner: re-evaluation of Vörner's original family and identification of a novel keratin 9 mutation. Arch Dermatol Res. 2002; 294: 268-272.
5. Kuster W, Becker A. Indication for the identity of palmoplantar keratoderma type Unna-Thost with type Vörner. Thost's family revisited 110 years later. Acta Derm Venereol. 1992; 72: 120-122.
6. Paller AS. The molecular bases for the palmoplantar keratodermas. Pediatr Dermatol. 1999; 16: 483-486.