

Hiperqueratosis epidermolítica con disposición en mosaico de tipo Blaschkoide en un niño

Epidermolytic Hyperkeratosis with Disposition in Mosaic of Blaschkoide Type in a Boy

Yordania Velázquez Avila^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

¹Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas. Las Tunas, Cuba.

*Autor para la correspondencia: yordaniacuba@gmail.com

RESUMEN

La hiperqueratosis epidermolítica es una genodermatosis de baja prevalencia del grupo de las ictiosis. La literatura registra pocos casos. Las lesiones cutáneas suelen ser generalizadas. Predominan las ampollas al nacimiento, que después se transforman en formaciones verrugosas hiperqueratóticas. Esta afección resulta infrecuente con mosaicismo cutáneo. No obstante, las marcas dérmicas pueden aparecer con patrón blaschkoide. El objetivo de este trabajo consiste en presentar un caso de hiperqueratosis epidermolítica con mosaico de tipo blaschkoide. Se expone la historia clínica de un paciente masculino de dos años, quien acudió a la consulta especializada de genodermatosis del Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas. El niño presentaba un cuadro cutáneo de eritemas con ampollas y erosiones de alineación lineal que afectó el hemicuerpo izquierdo. Meses después, las marcas evolucionaron a hiperpigmentación e hiperqueratosis, con complicación de piodermitis secundaria frecuente. Se realizó el diagnóstico diferencial con incontinencia pigmenti, nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio e hipermelanosis nevoide lineal arremolinada. El diagnóstico definitivo se obtuvo mediante biopsia de piel. Las manifestaciones mejoraron con la aplicación de queratolíticos. El análisis histopatológico resultó determinante para el diagnóstico definitivo, debido a la rareza de la hiperqueratosis epidermolítica y a la dificultad que impone su presentación en mosaico lineal de tipo blaschkoide.

Palabras clave: genética médica; enfermedades de la piel; genodermatosis; ictiosis; hiperqueratosis epidermolítica.

ABSTRACT

Epidermolytic hyperkeratosis is a genodermatosis of low prevalence belonging to the ichthyosis group. Few cases appear in the literature. Skin lesions are usually generalized. Blisters predominate at birth and later become verrucous hyperkeratotic formations. This condition remains uncommon with cutaneous mosaicism. However, dermal marks may show a blaschkoid pattern. This work aims to present a case of epidermolytic hyperkeratosis with blaschkoid mosaic. We describe the clinical history of a two-year-old male patient who attended the specialized genodermatosis clinic at the Mártires de Las Tunas Provincial Pediatric Teaching Hospital. The child presented cutaneous signs characterized by erythema, blisters, and erosions with a linear alignment affecting the left hemibody. Months later, the marks evolved into hyperpigmentation and hyperkeratosis, complicated by frequent secondary pyodermatitis. Differential diagnosis included incontinentia pigmenti, inflammatory linear verrucous epidermal nevus, and linear nevoid swirling hypermelanosis. Skin biopsy provided the definitive diagnosis. Keratolytics improved the manifestations. Histopathological analysis proved essential for the definitive diagnosis due to the rarity of epidermolytic hyperkeratosis and the diagnostic challenge posed by its blaschkoid linear mosaic presentation.

Keywords: medical genetics; skin diseases; genodermatoses; ichthyosis; epidermolytic hyperkeratosis.

Recibido: 24/06/2023

Aceptado: 24/05/2025

Introducción

La eritrodermia ictiosiforme congénita bulosa de Brocq, la ictiosis ampollar de Siemen y la ictiosis hystrix Curth Macklin son sinónimos de hiperqueratosis epidermolítica (OMIM 113800; ORPHA 312). Esta genodermatosis pertenece al grupo de las ictiosis.

Su prevalencia alcanza 1 caso por cada 100 000 a 300 000 habitantes.⁽¹⁾ Pocos casos aparecen reportados en la literatura.

Las mutaciones en los genes que codifican las queratinas suprabasales epidérmicas 1 (KRT1; 12q13,13) y 10 (KRT10; 17q21-q23) originan la enfermedad. Dichas mutaciones alteran la formación de los filamentos intermedios de queratina en los queratinocitos suprabasales.⁽²⁾ Existen seis subtipos con importante heterogeneidad clínica, divididos según la presencia o ausencia de compromiso palmoplantar (NPS 1-3 y PS 1-3). Los nevos epidermolíticos lineales pueden indicar un mosaicismo por mutaciones en KRT1. Si existe además afectación gonadal en mosaico, la descendencia del paciente resultaría perjudicada.^(2,3)

La variante en mosaico de tipo blaschkoide resulta clínicamente indistinguible del nevo epidérmico verrugoso y de la incontinencia pigmenti, porque las zonas hiperqueratóticas se acompañan de hiperpigmentación.⁽³⁾

Brocq describió por primera vez la hiperqueratosis epidermolítica en 1902 como una eritrodermia ictiosiforme presente desde el nacimiento. Meses más tarde aparecen áreas engrosadas hiperqueratóticas con engrosamiento dérmico. Aunque posee un patrón de herencia autosómico dominante, se han reportado mutaciones espontáneas en forma de mosaicos cutáneos en el 50 % de los casos.⁽⁴⁾

El objetivo del artículo es presentar un caso de hiperqueratosis epidermolítica con disposición en mosaico de tipo blaschkoide.

Presentación de caso

Paciente transicional, masculino, de dos años, fototipo de piel IV, procedencia rural. Nacido de parto eutócico, con tiempo de gestación de 40,6 semanas, peso de 4475 g y Apgar 8/9. Desde el nacimiento, la madre notó eritemas con ampollas y erosiones en la región posterior de la pierna y muslo izquierdos. Estas marcas se extendieron rápidamente a las extremidades superiores del hemicuerpo izquierdo. El niño llegó a la consulta especializada de genodermatosis del hospital pediátrico provincial docente Mártires de Las Tunas a los siete meses de edad con este cuadro dérmico, el cual solía causar prurito. Inicialmente se pensó en una posible incontinencia pigmenti. Se evaluó su desarrollo psicomotor y la afectación de otros órganos y sistemas. En su evolución,

las áreas afectadas se tornaron hiperpigmentadas e hiperqueratóticas, con extensión en un patrón de mosaico lineal de tipo blaschkoides. Este panorama se asoció en tres ocasiones a piodermitis secundaria de las zonas dañadas, la cual requirió antibioticoterapia.

Antecedentes patológicos personales: No se refirieron

Antecedentes patológicos familiares: Asma bronquial (madre y tías maternos)

Reacción a medicamentos: no se refirieron

Examen dermatológico: cuadro cutáneo polimorfo localizado en hemicuerpo izquierdo dado por lesiones hiperpigmentadas, hiperqueratóticas lineales de tipo blaschkoides (fig. 1).



Fig. 1 – Hiperqueratosis epidermolítica con patrón en mosaico lineal de tipo blaschkoides.

Ante este cuadro dérmico, se consideraron las posibilidades de incontinencia pigmenti, nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio, hipermelanosis nevoide lineal arremolinada o hiperqueratosis epidermolítica. Por esta razón, se decidió realizar un estudio histopatológico mediante biopsia de piel (ejecutado a los dos años para evitar complicaciones por el uso de anestesia general).

Estudio histopatológico: Se observó vacuolización del estrato espinoso superior y medio, además de hiperqueratosis compacta con gránulos queratohialinos en la capa de células granulosa expandida y vacuolada.

El árbol genealógico (fig. 2) permitió determinar que se trataba de una mutación, en correspondencia con la clínica. El examen físico, la alineación de las marcas y el análisis histopatológico posibilitaron el diagnóstico de hiperqueratosis epidermolítica con patrón en mosaico de tipo blaschkoide.

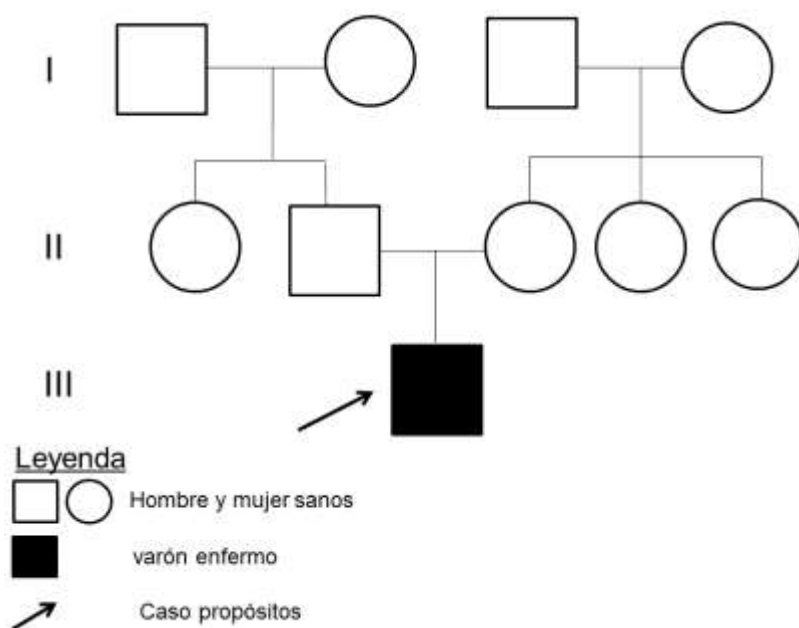


Fig. 2 – Árbol genealógico.

Estrategia terapéutica:

- Extremar medidas higiénicas. Se sugirió el baño con jabón ozonizado
- Queratolítico: Tretinoína en crema sobre las zonas hiperqueratóticas con frecuencia diaria.
- Antibiótico y antiinflamatorio tópicos en base emoliente: Predneomin dos veces al día.
- Dexclorfeniramina a 0,15 mg/kg al día

Se observó mejoría clínica con este esquema de tratamiento a los 15 días de evolución. Se mantuvo la Tretinoína durante seis semanas, con evaluación del paciente cada 15 días durante los tres primeros meses posteriores al diagnóstico. Actualmente acude a consulta cada seis meses y no ha vuelto a presentar cuadros infecciosos.

Discusión

En la ictiosis epidermolítica, los niños presentan al nacimiento o poco después una eritrodermia generalizada grave, formación de ampollas, descamación leve y erosiones cutáneas superficiales en lugares de pequeños traumatismos y zonas de flexión. En la mayoría de los enfermos, durante los primeros meses de vida, se desarrollan placas hiperqueratóticas de color marrón-amarillento, a menudo asociadas a un fondo leve de eritrodermia. Con el tiempo, la hiperqueratosis empeora mientras que la ampolla disminuye, a pesar de las recurrencias tras un traumatismo cutáneo o durante el verano.

La hiperqueratosis suele ser generalizada. Sin embargo, algunos pacientes desarrollan manifestaciones restringidas, especialmente en pliegues articulares, cara anterior del cuello, pared abdominal y surcos infraglúteos. Se observa afección palmoplantar en ciertos individuos. La piel pica y despidе mal olor; pueden ocurrir infecciones dérmicas. Otros rasgos incluyen hipohidrosis, descamación del cuero cabelludo y distrofia ungueal. Puede observarse fallo del crecimiento en casos graves.⁽⁵⁾

En el caso presentado, desde el nacimiento el niño mostró marcas con características dermatológicas similares: eritema, ampollas y erosiones. No afectaron palmas ni plantas. Llama la atención la distribución de estas manifestaciones en un patrón de mosaico lineal de tipo blaschkoide y la ausencia de antecedentes familiares de estas marcas.

En genética, el término mosaicismo alude a errores de la mitosis durante las fases iniciales del desarrollo, ya sea durante la segmentación del huevo fecundado o en las células somáticas. Dichos errores generan alteraciones que producen dos o más poblaciones celulares en un mismo individuo. Los mosaicismos cutáneos se observan desde el nacimiento bajo cinco patrones: tablero de ajedrez, filodes, parches,

lateralizado y líneas de Blaschko. Este último constituye el patrón más frecuente.⁽⁶⁾ Entre las genodermatosis que cursan con esta alineación se encuentran la incontinencia pigmenti, el nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio y la hiperqueratosis epidermolítica.

En la incontinencia pigmenti, las manifestaciones cutáneas aparecen en una secuencia cronológica caracterizada por cuatro estadios: vesicular, verrugoso, hiperpigmentado e hipopigmentado. Los hallazgos histológicos varían según cada etapa. El primer estadio presenta espongirosis con eosinófilos y formación de vesículas epidérmicas. El segundo estadio muestra acantosis, papilomatosis irregular e hiperqueratosis, con células disqueratóticas dispersas y degeneración con vacuolización de la capa basal. En el tercer estadio se encuentran melanófagos en el infiltrado inflamatorio y melanina libre en la dermis, con ausencia o disminución de melanina en la capa basal de la epidermis. Finalmente, en el último estadio, resulta frecuente observar queratinocitos apoptóticos y atrofia de los folículos pilosos, con ausencia del músculo piloerector.⁽⁷⁾

El nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio se caracteriza por pápulas eritematosas y placas con descamación fina que afectan algunas áreas corporales con una distribución que sigue las líneas de Blaschko. Morfológicamente, las marcas resultan indistinguibles de una dermatitis o psoriasis. La mayoría de estas formaciones aparecen antes de los cinco años de edad, aunque se han reportado casos con aparición a los seis meses. La histología revela áreas de hipergranulosis que alternan abruptamente con paraqueratosis sin agranulosis. Un infiltrado inflamatorio de linfocitos está presente en la dermis superior.^(8,9)

La hipermelanosis nevoide lineal arremolinada constituye un mosaicismo de tipo hiperpigmentado, por lo general esporádico. Desde las primeras semanas de nacimiento aparecen máculas hiperpigmentadas asimétricas distribuidas en líneas y remolinos que siguen las líneas de Blaschko. No existe un proceso inflamatorio previo. Respeta mucosas, palmas, plantas y ojos. La histología muestra un aumento del pigmento en la capa basal, sin incontinencia pigmentaria ni presencia de melanófagos en la dermis.⁽¹⁰⁾

El diagnóstico de hiperqueratosis epidermolítica se corrobora mediante las siguientes características histopatológicas: hiperqueratosis marcada, hipergranulosis (con gránulos grandes de queratohialina), acantosis y degeneración hidrópica del estrato espinoso.

Puede existir disqueratosis en grados variables.⁽⁴⁾ Muchos de estos elementos aparecieron en el estudio realizado al paciente.

Con todos estos datos, se determinó que las manifestaciones del enfermo correspondían a hiperqueratosis epidermolítica, confirmada por el estudio histopatológico de la biopsia de piel: vacuolización del estrato espinoso e hiperqueratosis compacta con gránulos queratohialinos en la capa de células granulosa. La alineación lineal de las marcas y el análisis histopatológico permitieron el diagnóstico de hiperqueratosis epidermolítica con patrón en mosaico de tipo blaschkoide.

Se procedió al uso de queratolíticos, emolientes, antiinflamatorios y antibióticos tópicos debido a los procesos infecciosos secundarios. La evolución del paciente ha sido favorable, con disminución de la hiperqueratosis y cese de las complicaciones como las infecciones secundarias de la piel. Se presenta el caso por la baja prevalencia de esta genodermatosis y por la rareza aún mayor de su presentación en forma de mosaico cutáneo lineal de tipo blaschkoide.

Conclusiones

El estudio histopatológico resultó un factor determinante en el diagnóstico de esta infrecuente hiperqueratosis epidermolítica, la cual además muestra un patrón en mosaico lineal de tipo blaschkoide. Esta característica dificulta en gran medida el diagnóstico.

Referencias bibliográficas

1. Online Mendelian Inheritance in Man. Hiperqueratosis epidermolítica. OMIM. 2023 [acceso 23/06/2023]. Disponible en: <https://omim.org/entry/113800>
2. Richard G, Ringpfeil F. Ictiosis, eritroqueratodermias y enfermedades relacionadas. Genodermatosis. En: Dermatología. Barcelona: Elsevier; 2023 [acceso 08/06/2023]. p. 892-4. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/browse/book/3-s2.0-C20170045111>
3. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Hiperqueratosis epidermolítica. ORPHANET. 2023 [acceso 23/06/2023]. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=312

4. Navarrete G, Ramos A, González M, Figueroa E. Hiperqueratosis epidermolítica. *Dermatol Rev Mex.* 2023 [acceso 24/06/2023];63(6):554-61. Disponible en: <https://dermatologiarevistamexicana.org.mx/article/hiperqueratosis-epidermolitica-2/>
5. James W, Berger T, Dirk E. Genodermatoses and Congenital Anomalies. *Clinical dermatology. Andrews' Diseases of the Skin.* 13th Edition. New York: Elseiver; 2023 [acceso 24/06/2023]. p. 547-86. Disponible en: <https://www.eu.elsevierhealth.com/andrews-diseases-of-the-skin>
6. Ramírez Y, Velázquez Y, Lozano M. Mosaicismos cutáneos, fenotipo clínico de algunas genodermatosis y defectos congénitos cutáneos. *Folia Dermatológica Cubana.* 2023 [acceso 24/06/2023];14(3). Disponible en: <http://revfdc.sld.cu/index.php/fdc/article/view/205/272>
7. Sabido L, Martínez G, Luna EJ. Incontinencia pigmenti. Presentación de caso. *Rev. Med. Electrón.* 2023 [acceso 24/06/2023];43(4). Disponible en: https://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684.18242021000401099
8. James W, Berger T, Dirk E. Epidermal nevi, neoplasms, and Cysts. *Clinical dermatology. Andrews' Diseases of the Skin.* 13th Edition. New York: Elseiver; 2023. [acceso 24/06/2023]. p. 636-856. Disponible en: <https://www.eu.elsevierhealth.com/andrews-diseases-of-the-skin>
9. Gomes RT. Nevo epidérmico verrucoso linear com manifestações orais: relato de dois casos. *Revista Argentina de Dermatología.* 2023 [acceso 24/06/2023];100(4). Disponible en: http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2020000200101
10. Endara A, Rosero C. Hipermelanoses nevoide lineal y espiral. Ecuador. 2023 [acceso 24/06/2023]. Disponible en: http://www.msldermapato.com.mx/descargables/Poster_Andrea_Endara.pdf

Conflicto de intereses

La autora declara que no existe conflicto de intereses.