

mi paciente es...

Una niña con poiquilodermia congénita (síndrome de Rothmund-Thomson)



Elena González Guerra
Médico adjunto de la
Unidad de Dermatología.
Hospital Infanta Cristina.
Parla (Madrid).

Mi paciente es una niña con poiquilodermia congénita o síndrome de Rothmund-Thomson. Se trata de una genodermatosis de origen desconocido, poco frecuente, autosómica recesiva, caracterizada por cambios cutáneos poiquilodérmicos de aparición temprana, junto con alteraciones en otros órganos y aparatos. Toda esta descripción es aséptica, fría. Pero el camino que he recorrido hasta llegar a ella ha estado lleno de emociones.

Hoy mi paciente ha venido a revisión. Tiene tres años y medio, y hace ya dos que consultó por verrugas en las rodillas (fig. 1) especialmente grandes y numerosas.

En la cara se observaban zonas eritematosas, de bordes difusos, superficie lisa, aspecto atrófico, abundantes telangiectasias, zonas hipopigmentadas y otras hiperpigmentadas, localizadas en frente, mejillas, mentón, párpados, pabellones auriculares, dorso de las manos (fig. 2) y planos de extensión de las extremidades supe-



Figura 2. Lesiones poiquilodérmicas en el dorso de las manos y la cara.

riores e inferiores (fig. 3). Además mostraba alopecia de cejas y pestañas.

Preguntada la madre, recordó que ya a los 6 meses de edad comenzó a «ponérsele la piel mal», sobre todo tras los baños solares, por lo que pensaba que era alérgica al sol y evitaba su exposición. Su marido y ella eran primos hermanos y creía que era por eso.

La biopsia cutánea mostró signos histopatológicos de poiquilodermia y elastosis solar (fig. 4). El estudio inmunológico evidenció una discreta alte-



Figura 1. Verrugas vulgares en las rodillas.



Figura 3. Lesiones poiquilodérmicas en el plano de extensión de los miembros inferiores.

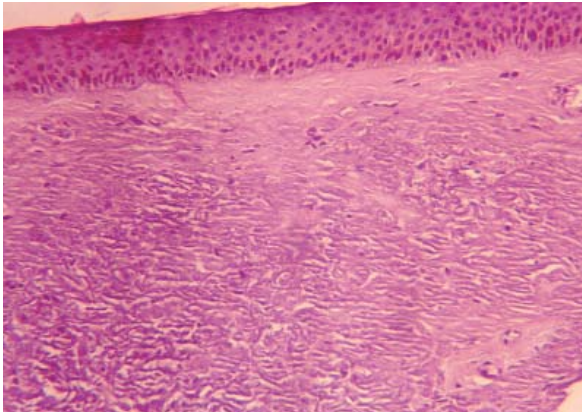


Figura 4. Estudio histopatológico de la piel poiquilodérmica. Atrofia cutánea, adelgazamiento del estrato de Malpigio. Intensa elastosis de la dermis papilar.

ración de las subpoblaciones de linfocitos; el estudio cromosómico fue normal, así como el resto de exploraciones.

La poiquilodermia congénita es un proceso infrecuente descrito en 1868 por el oftalmólogo alemán Rothmund, que observó 10 pacientes con cataratas tempranas infantiles y una peculiar degeneración de la piel¹. Más tarde fue denominada «poiquilodermia congénita» por Thomson en 1923², que publicó el caso de tres pacientes con poiquilodermia infantil y alteraciones óseas. En 1957, Taylor llegó a la conclusión de que los casos descritos por ambos autores correspondían a la misma entidad y propuso el epónimo de síndrome de Rothmund-Thomson³.

La etiopatogenia es desconocida. La transmisión es de tipo autosómico recesivo, aunque el amplio espectro clínico del proceso sugiere algún grado de heterogeneidad genética^{4,5}.

La piel, que aparece normal al nacimiento, comienza a alterarse durante los primeros meses, con presencia gradual de eritema asociado o no a edema, localizado en mejillas y, posteriormente, en frente, mentón y pabellones auriculares; con el tiempo, aparecen placas de aspecto reticulado con lesiones atróficas y telangiectasias, desarrollándose y mezclándose con ellas lesiones maculosas hipo e hiperpigmentadas. Regiones adyacentes, como el cuello y la parte superior del tronco, pue-

den afectarse, al igual que el dorso de las manos, donde predominan las telangiectasias, los antebrazos y el tercio inferior de las piernas.

El estudio histológico de la piel poiquilodérmica suele mostrar atrofia cutánea, adelgazamiento del estrato de Malpigio e hiperqueratosis epidérmica. El cambio más constante y característico es la elastosis de la dermis papilar. Existe un ligero infiltrado linfocitario en banda con algunos histiocitos y células plasmáticas, además de *incontinencia pigmenti*. En fases avanzadas, los vasos se encuentran dilatados.

En muchos pacientes existe una fotosensibilidad manifiesta, que da lugar a lesiones ampollosas en las zonas expuestas, aunque pueden afectarse las nalgas, los muslos y otras zonas no fotoexpuestas. El cabello es fino y débil, y puede existir alopecia, a veces generalizada, así como distrofia ungueal, con uñas pequeñas, toscas y acanaladas. En palmas y plantas, y a veces en codos, rodillas y manos, puede existir hiperqueratosis y lesiones verrucosas.

Se asocian alteraciones óseas como microcefalia, «dwarfismo» (manos y pies pequeños, delgadez de miembros y presencia de dedos «rechonchos»), abombamiento frontal, disminución, asimetría o ausencia de desarrollo de los huesos de la extremidades (cúbito y radio), junto a ectrodactilia o sindactilia, cambios esqueléticos escleróticos o quísticos, estatura baja, dentición defectuosa (microdontia y caries), cataratas zonulares bilaterales (usualmente entre los 4 y los 7 años, y rápidamente progresivas) y cambios distróficos degenerativos corneales, hipogonadismo con criptorquidismo e infertilidad, y aumento de la incidencia de hiperparatiroidismo⁶.

El desarrollo mental suele ser normal, aunque existen casos asociados de oligofrenia.

Las alteraciones clínicas en orden de frecuencia se pueden resumir en las siguientes:

1. Poiquilodermia: 100%.
2. Comienzo de la poiquilodermia en la infancia: 90-93%.
3. Alteraciones esqueléticas: 66%.

4. Alteraciones oculares, fundamentalmente cataratas bilaterales: 40-75%.
5. Cabello fino y escaso: 60%.
6. Retraso de crecimiento y baja talla: 57%.
7. Fotosensibilidad: 32%.
8. Alteraciones de la dentición: 20-40%.
9. Infertilidad: 20%.
10. Lesiones hiperqueratósicas: 20%.
11. Tumores cutáneos y extracutáneos: 5-13%.

La protección contra la luz solar y el uso de fotoprotectores adecuados es fundamental en el tratamiento. El componente telangiectásico del síndrome puede mejorar con la utilización del láser de colorante pulsado. Los pacientes deben ser revisados periódicamente con el fin de detectar la presencia de tumores^{7,8}.

A lo largo del seguimiento de mi paciente, las lesiones cutáneas se han mantenido estables. La fotosensibilidad sigue presente y se controla con intensa protección solar física y tópica^{9,10}.

BIBLIOGRAFÍA

1. Rothmund A. Über Katarakt in Verbindung mit einer eigentümlichen Autodegeneration. *Arc Ophthalmol.* 1868;14:159-182.
2. Thomson MS. A hitherto undescribed familial disease. *Br J Dermatol.* 1923;35:455-462.
3. Taylor WB. Rothmund's syndrome; Thomson's syndrome; congenital poikiloderma with or without juvenile cataracts. *Arch Dermatol.* 1957;75:236-244.
4. Durand F, Castorina P, Morant C, Delobel B, Barouk E, Modiano P. Rothmund-Thomson syndrome, trisomy 8 mosaicism and RECQL4 gene mutation. *Ann Dermatol Venereol.* 2002;129:892-895.
5. Beghini A, Castorina P, Roversi G, Modiano P, Larizza L. RNA processing defects of the helicase gene RECQL4 in a compound heterozygous Rothmund-Thomson patient. *Am J Med Genet.* 2003;120:395-399.
6. Simon T, Kohlhase J, Wilhelm C, Kochanek M, De Carolis B, Berthold F. Multiple malignant diseases in a patient with Rothmund-Thomson syndrome with RECQL4 mutations: case report and literature review. *Am J Med Genet A.* 2010 Jun;152A(6):1575-9.
7. Haytaç MC, Oztunç H, Mete UO, Kaya M. Rothmund-Thomson syndrome. *Oral Surg Oral Med Pathol Oral Radiol Endod.* 2002;94:479-484.
8. Hernández-Cano N, Boixeda P, Alonso L, Lázaro TE, Ledo A. Tratamiento del componente vascular del síndrome de Rothmund-Thomson con láser de colorante pulsado. *Actas Dermosifiliogr.* 1997;88:629-632.
9. Pujol LA, Erickson RP, Heidensreich RA, Cunniff C. Variable presentation of Rothmund-Thomson syndrome. *Am J Med Genet.* 2000;95:204-207.
10. Kamenisch Y, Berneburg M. Progeroid syndromes and UV-induced oxidative DNA damage. *J Invest Dermatol Symp Proc.* 2009;14(1):8-14.