

PIEBALDISMO

RESUMEN

El piebaldismo es un desorden congénito, autosómico dominante, caracterizado por hipomelanosis estacionaria de la piel y el pelo, secundaria a ausencia de melanocitos en los sitios comprometidos.

Se presenta el caso de un niño de tres años de edad con máculas acrómicas, estables desde el nacimiento y poliosis medio frontal, sin antecedentes familiares de trastornos de la pigmentación. Los hallazgos clínicos e histopatológicos confirmaron el diagnóstico de piebaldismo.

PALABRAS CLAVES: Piebaldismo, Hipomelanosis, receptor C-kit.

SUMMARY

Piebaldism is an autosomal dominant, congenital disorder characterized by stationary hypomelanosis of the skin and hair, secondary to an absence of melanocytes.

We report the case of 3 year old boy with stable, acromic macules and white forelock since birth. There is no affected family members. Clinical and histopathological findings establish the diagnosis.

KEY WORDS: Piebaldism, hypomelanosis, C-kit receptor.

HISTORIA CLINICA

Paciente de sexo masculino de 3 años de edad, quien consulta por presentar desde el nacimiento máculas acrómicas en frente, abdomen y miembros inferiores.

R.S.: Trastornos del lenguaje y sialorrea

A.P.: Otitis media recurrente, amigdalitis crónica.

A.F.: Negativos para alteraciones de la pigmentación. Padres no consanguíneos

MARIA CRISTINA LOTERO ACEVEDO - Residente 1 Dermatología, CES, Medellín

ANGELA INES ZULUAGA DE CADENA - Dermatóloga. Jefe del Programa de Dermatología, CES, Medellín

LINA MARIA QUIROZ LOPEZ - Residente 1 Dermatología, CES, Medellín

SUSANA RESTREPO - Patóloga, Clínica SOMA, Medellín.

SUSANA RODRIGUEZ SUSANA - Patólogo. Instituto Nacional de Salud. Santa Fe de Bogotá.

Al examen físico presentaba mácula acrómica en región medio frontal de forma triangular y simétrica, acompañada de poliosis (fig. 1). En abdomen se observaba mácula acrómica de 12 cm x 7 cm, de bordes irregulares pero bien definidos, con islas de pigmento en su interior del mismo color de la piel, acompañada de pequeñas máculas hiperpigmentadas de color café oscuro (fig. 2). Asimismo, lesiones de iguales características a nivel de ambas rodillas en la región anterior y posterior (fig. 3).

Exámenes complementarios:

Evaluación neurológica: Trastorno del lenguaje. Ausencia de retardo mental. Evaluación por otorrinolaringología: Otitis media serosa crónica e hipertrofia de amígdalas y adenoides. La audiometría informa hipoacusia conductiva bilateral, la cual explica el trastorno del lenguaje.

Histopatología:

En las zonas acrómicas se encontró ausencia de melanina y melanocitos con tinciones de Hematoxilina - Eosina, Fontana y Plata Metenamina. En las máculas hiperpigmentadas se observaron abundantes melanocitos densamente pigmentados, utilizando las mismas tinciones.

La microscopía electrónica de las máculas hiperpigmentadas demostró melanosomas esféricos característicos en escaso número, acompañados de abundantes melanosomas de forma ovalada dentro de los melanocitos y los queratinocitos (fig. 4).

COMENTARIOS

El piebaldismo es un desorden congénito, autosómico dominante, caracterizado por

hipomelanosis estacionaria de la piel y el pelo, secundaria a la ausencia de melanocitos en los sitios comprometidos. Su prevalencia es menor de 1:20.000, afecta ambos sexos y tiene una distribución mundial.¹

El defecto se encuentra localizado en el brazo largo del cromosoma 4, en la región 4q12. Esta región incluye el protooncogen C-Kit, el cual expresa el receptor tirosin kinasa para el Factor "Steel"; este último es una señal protéica extracelular necesaria para la supervivencia del melanocito a lo largo de su vía migratoria desde la cresta neural. Un bloqueo de dicho receptor, produce apoptosis temprana de melanocitos y consecuente hipopigmentación.^{2,3}

Clínicamente se encuentran máculas amelanóticas estacionarias, presentes desde el nacimiento. Su distribución característica es en la porción ventral de tronco y abdomen, tercio medio de ambas extremidades, porción interiliar, porción medio frontal de cuero cabelludo de forma triangular o forma de diamante, acompañadas de poliosis (mechón de pelos blancos), este último presente en el 90% de los casos.^{1,4}

Las áreas ventrales de acromía pueden extenderse lateralmente hacia los flancos y espalda, pero nunca está comprometida la región medio dorsal, ni las manos, pies y región periorificial.¹

Las máculas acrómicas se caracterizan por ser de bordes irregulares pero bien definidos presentando en su interior islas de pigmento igual al resto de la piel, zonas hipopigmentadas de pocos milímetros de diámetro, que también pueden localizarse sobre la piel normal.⁴

Histológicamente, en las máculas acrómicas al igual que en los folículos afectados, se observa ausencia de melanina y melanocitos. En las áreas hiperpigmentadas se aprecian abundantes melanocitos DOPA positivos. En la microscopía electrónica de las zonas

hipopigmentadas, se confirma la ausencia de melanocitos y en las hiperpigmentadas hay abundantes melanosomas de diversas formas y tamaños, incluso algunos esféricos y granulares, los cuales han sido considerados característicos de Piebaldismo.^{1,4}

En el diagnóstico diferencial, la presencia de máculas acrómicas desde el nacimiento, su estabilidad y la ausencia de repigmentación inducida o espontánea, fácilmente distinguen el piebaldismo del vitiligo, además del típico patrón de distribución del piebaldismo.¹

El síndrome de Waardenburg es un trastorno congénito, autosómico dominante, con manifestaciones clínicas e histológicas muy similares al piebaldismo, pero que además se acompaña de heterocromía parcial o total del iris en 20%, sordera de tipo neurosensorial, hiperplasia interiliar en 17 - 69%, hipertelorismo en 77 - 99% y otras anomalías (musculoesqueléticas, sistema nervioso central, ojos, enfermedad de Hirschsprung), todas estas explicadas por trastornos en la migración de otras células originadas también en la cresta neural.^{1,4}

El síndrome de Woolf es autosómico recesivo con lesiones acrómicas similares al piebaldismo más sordera neurosensorial, sin otras manifestaciones asociadas.¹

CONCLUSION

Se presenta el caso de un paciente de 3 años, con máculas acrómicas, estables, congénitas y poliosis, con ausencia de sordera neurosensorial y otras manifestaciones extracutáneas. A la microscopía electrónica de las máculas hiperpigmentadas se observan abundantes melanosomas de diversas formas y tamaños, incluyendo algunos esféricos característicos.

Todos estos hallazgos clínicos e histopatológicos, permiten hacer el diagnóstico de piebaldismo.



Figura 1



Figura 2



Figura 3

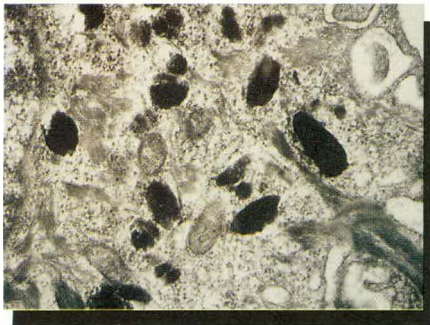


Figura 4

BIBLIOGRAFIA

1. Ortonne JP. Piebaldism, Waardenburg's Syndrome, and Related Disorders. *Dermatol Clin* 1988;6:205-14.
2. Raskin CA. Apoptosis and cutaneous biology. *J Am Acad Dermatol* 1997;36:885-94.
3. Ward Ca, Moss C, Sanders DS. Human piebaldism: relationship between phenotype and site of Kit gene mutation. *Br J Dermatol* 1995;132:929-35.
4. Bologna JL, Pawelek JM. Biology of Hypopigmentation. *J Am Acad Dermatol* 1988;19:217-55.

CARCINOMA BASOCELULAR DE MUCOSA LABIAL

CARLOS EDUARDO BOHORQUEZ YUNIS - Estomatólogo
 Servicio de Dermatología - Hospital Militar Central

HERNAN DARIO MEJIA SILVA - Dermatólogo Servicio de
 Dermatología - Hospital Militar Central
 Santafé de Bogotá



Figura 1: Carcinoma Basocelular Hemilabio Superior izquierdo.



Figura 2: Imagen Histopatológica panorámica muestra múltiples nidos basaliomatosos. Coloración H.E.

RESUMEN

Se presenta un caso de Carcinoma Basocelular en la mucosa del labio superior, que nunca comprometió piel vecina, en una mujer de 40 años de edad. Se realizó biopsia incisional y posteriormente excisión de la lesión. Se ilustran los aspectos más importantes del caso.

PALABRAS CLAVES: Basocelular mucosa oral, basalioma labio.

SUMMARY

This is case of a 40 years old woman with a Basal Cell Carcinoma in the mucous portion of the upper lip that never effected the adjacent skin. It was done first an incisional biopsy and later the complete excision of the lesion. There are shown in here the most important aspects of this case.

INTRODUCCION

El Carcinoma Basocelular es la forma más frecuente del cáncer de piel y se observa la mayor parte de las veces en la piel de la parte superior de la cara. La existencia del Carcinoma Basocelular de la mucosa sigue siendo aceptada por unos autores y negada por otros.

El Carcinoma Basocelular es una neoplasia con bajo grado de capacidad invasora a distancia en raras ocasiones hace metástasis y, por lo general, no compromete la vida del paciente.

La edad de presentación más frecuente está después de la cuarta década de la vida apareciendo en cara, cuero cabelludo, orejas, cuello, pecho, espalda y con menor frecuencia en los miembros inferiores. En cuanto a su génesis hay diversos conceptos, el más acertado es que se origina en las células de la capa basal de los diversos anexos cutáneos.

Su presentación clínica más frecuente consiste en pápulas o nódulos de superficie lisa y brillante, centro umbilicado y borde perlado; o placas planas, eritematosas o descamativas de 1 a 3 cm. La lesión algunas veces es ulcerada y presenta telangiectasias.

Las variedades clínicas más comunes son: nodular; plano superficial o pagetoide, plano cicatrizal o esclerodermiforme, ulcerado, basoescamoso y síndrome del carcinoma nevoide basocelular (Gorlin).

El tratamiento se puede realizar por medio de cirugía convencional, cirugía micrográfica de Mohs, radioterapia, criocirugía y electrodesecación y curetaje.

HISTORIA CLINICA

Mujer de 41 años de edad, natural de Bucaramanga y procedente de Santafé de Bogotá, de ocupación ama de casa, quien consulta al Servicio de Dermatología del Hospital Militar Central, por presentar una lesión tumoral de dos años de

evolución, ubicada en el labio superior que sangra en forma espontánea y esporádicamente.

En la anamnesis no reportó antecedentes de importancia. Al examen clínico se observa una pápula con aspecto hiperqueratósico, de coloración rosada, de más o menos 2 mm. de diámetro con algunas telangiectasias en su superficie. La lesión tiene evidencia de sangrado y compromete la mucosa labial superior en posición paramedial izquierda, próxima a la línea roja (piel) sin compromiso cutáneo aparente.

Con impresión diagnóstica de Granuloma Telangiectásico Vs. Carcinoma Escamocelular se realiza biopsia incisional que reporta: "mucosa con hiperqueratosis, paraqueratosis y escamocosta en dermis superficial adherida a la capa inferior de la epidermis, nidos de células basaliomatosas que comprometen los bordes de sección. Hay inflamación aguda y crónica y cambio actínico del colágeno. Diagnóstico; Epitelioma Basocelular Superficial tipo sólido".

Con este diagnóstico se realiza excisión en forma de losange, con reparo de la línea roja y cierre por medio de sutura en dos planos.

Se solicita nuevo estudio anatomo- patológico que reporta "Epitelioma Basocelular completamente reseado".

COMENTARIOS

La existencia del Carcinoma Basocelular en las mucosas sigue siendo discutido sin embargo, hay autores que afirman que, en ocasiones excepcionales, se desarrolla en la vulva o en las mucosas de la cavidad oral o la laringe. En la actualidad son muy pocas las publicaciones existentes en la literatura médica sobre ejemplos bien documentados de carcinomas basocelulares en la mucosa oral. El reducido número de casos publicados no ha permitido sacar conclusiones acerca de sus características clínicas, histopatología o pronóstico.

La mucosa labial tiene tres zonas diferentes en características y composición; lado externo, zona de transición y mucosa bucal del lado vestibular del labio.

El epitelio del lado externo es escamoso estratificado, característico de epidermis o piel delgada. Es seco y queratinizado; las capas que suelen estar presentes son la germinativa (de Malpighi), granulosa y córnea.

La capa lúcida, si la hay, es extremadamente delgada. El estrato germinativo consiste de una capa basal de células de cuboides a cilíndricas y una capa que queda por encima (estrato espinoso) de células poliédricas con aspecto de espinas o púas. La capa córnea esta compuesta por células aplanadas queratinizadas.

El tejido conectivo del lado exterior contiene folículos pilosos y glándulas sudoríparas y sebáceas. La presencia de éstas es dato diagnóstico para el lado exterior del labio.

La zona de transición se conoce como borde bermellón o rojo o zona marginal. Se presenta sólo en el hombre. No presenta folículos pilosos y prácticamente ninguna glándula. La humedad para los labios la proporciona la lengua por medio de secreciones salivales.

La mucosa del lado vestibular del labio es similar al resto de la mucosa oral presentando gran cantidad de glándulas salivares accesorias.

La presencia en el lado exterior del labio de anexos cutáneos como folículos pilosos, glándulas sudoríparas y sebáceas, son una justificación a la presencia del Carcinoma Basocelular en la mucosa del labio de nuestra paciente.

BIBLIOGRAFIA

- FITZPATRICK, Thomas B., et al. *Dermatology in general Medicine*. 3th Edition. 1987. Mc Graw Hill Inc.
CARLIN, Robert J., GOLDMAN, Henry M. *Patología Oral* Thoma. Primera edición. 1979 Salvat Editores S.A.
LEVER, Walter F, SCHAUMBURG - LEVER Gundula. *Hispatología de la piel*. Séptima edición. 1991 Editorial Interamericana.
MITCHELL David F, STANDISH Miles, FAST Thomas B. *Propedéutica Odontológica*. Segunda edición. 1973 Editorial Interamericana
MOSCHELLA Samuel L., HURLEY Harry J. *Dermatology*. Second Edition. 1985 W B Sanders Company.
ROOK Arthur, et al. *Textbook of Dermatology*, Fifth edition, 1992. Blackwell Scientific Publications.
SHAFFER William G., LEVY Barnet M. *Tratado de patología bucal*. Cuarta edición. 1989. Editorial Interamericana.
ZAGARELLI Edward V, FUTSCHER Austin H, HYMAN George A. *Diagnóstico en patología oral*. Primera edición. 1979. Salvat Editores S.A.

REACCION LIQUENOIDE DE MUCOSAS: ERITEMA PIGMENTADO FIJO

RESUMEN

Se presenta un caso de Eritema Pigmentado Fijo con compromiso mucocutáneo en un hombre de 68 años de edad. El paciente había tenido varios episodios en los últimos 4 años, con lesiones en la piel de la mano izquierda, mucosa oral y mucosa genital. Se determinó y suspendió la droga causante. Se ilustran los aspectos clínicos y anatomopatológicos más importantes.

PALABRAS CLAVE: Eritema Pigmentado Fijo mucocutáneo, Reacción mucocutánea por drogas.

CARLOS EDUARDO BOHORQUEZ YUNIS

Estomatólogo Servicio de Dermatología - Hospital Militar Central.

HERNAN DARIO MEJIA SILVA - Dermatólogo Servicio de Dermatología - Hospital Militar Central Santafé de Bogotá

SUMMARY

It shown here the case of a 68 years old man various episodes the last four years of lesions in the right hand, oral cavity mucous and in the mucous of the penis. It was established and suspended the medication causative of the lesions. The most important aspects of this cases are shown in here.

INTRODUCCION

La aparición de reacciones mucocutáneas con presencia de lesiones súbitas, precedidas de ingesta de medicamentos es algo frecuente. Se sabe que cualquier droga es potencialmente capaz de producir