

CASOS CLINICOS

SINDROME DE QUERATITIS, ICTIOSIS Y SORDERA (KID), CON POROCARCINOMA ECRINO METASTASICO

*Gutiérrez Aldana, Guillermo
Faizal Michel*

RESUMEN

Describimos el caso de una mujer de 40 años, afectada por queratitis vascularizada, ictiosis, sordera, queratodermia palmo-plantar con patrón reticulado, que configuran el cuadro del SINDROME DE KID y quien presentaba además, un porocarcinoma ecrino con metástasis. (PALABRAS CLAVE: Queratitis, Ictiosis, Sordera, Síndrome KID Porocarcinoma).

INTRODUCCION

Desde 1915, con la publicación de Burns¹ de "Queratoma" congénito generalizado, asociado a queratitis y sordera", son muchos los trabajos que aparecen en la literatura médica, con diferentes diagnósticos, pero con las mismas características clínicas^{2, 3, 4, 5, 6}. El Síndrome KID fue introducido por Skinner y col.⁷ en 1981, con criterios fundamentales de queratitis vascularizante con deterioro visual (K = Keratitis), placas ictiosiformes (I = Ichtyosis) e hiperqueratósicas, queratodermia palmo plantar con patrón reticulado y sordera neurosensorial (D = Deafness), Williams ML, Elías PM^{8, 9} lo clasifican dentro del tipo 15 de los desórdenes generalizados de la cornificación, genéticamente transmitidos.

HISTORIA CLINICA

Mujer de 40 años. Presenta opacidades corneales con deterioro de la visión, hipoacusia marcada y progresiva, lesiones hiperqueratósicas y descamativas en sitios de extensión de tronco y miembros superiores e inferiores, aparecidas en la infancia.

Antecedentes familiares

Padre murió de cáncer gástrico, hermano murió a los 18 años de leucemia, dos hermanas presentan actualmente cáncer de seno, dos mediohermanos paternos presentan síndrome de Down, tía paterna murió de cáncer de seno.

Antecedentes personales

Menarquía a los 16 años, ciclos menstruales normales, sin historia obstétrica. Amigdalitis, conjuntivitis y otitis bacterianas a repetición.

Examen Dermatológico

Aspecto senil, cabello escaso, seco, amarillento, alopecia parcial occipital y ciliar y total de pestañas (Fig. 1); ausencia de vello axilar y púbico.

Anhidrosis, cutis seco, duro y rugoso, cubierto por escamas de color amarillento parduzco y blanco plateado, adherentes por un extremo y desprendibles por el otro, localizadas en amplias placas en sitios de extensión de tronco y miembros superiores e inferiores en forma simétrica.

Hiperqueratosis palmoplantar reticulada, particularmente de regiones hipotenares y palmas de dedos de manos, en los pies especialmente en áreas calcáneas, respetando la bóveda plantar. Engrosamiento de las uñas de las manos con onicocriptosis e hiperqueratosis del lecho ungueal.

Se observan además, pequeños tumores blancos, duros, tipo quiste de milium, localizados en la zona perioorbitaria, sitios de extensión de los miembros superiores y cara externa de muslos.

En región inguinoilíaca y crural derecha, conglomerado ganglionar de masas subcutáneas, firmes, adherentes a

Gutiérrez Aldana Guillermo. Profesor Emérito Universidad Nacional. Jefe Servicio Dermatología. Instituto Nacional de Cancerología.
Faizal Michel. Dermatólogo. Hospital San Juan de Dios. Universidad Nacional de Colombia.
Bogotá.

planos profundos. Cicatriz quirúrgica externa tercio medio de la pierna derecha por extirpación de nódulo subcutáneo, practicado en otro centro hospitalario un año antes del presente estudio.



Fig. No. 1: Pérdida parcial de cejas. Madarosis. Quistes de Milium.

Valoración oftalmológica

Cuenta dedos: ojo derecho a 5 mts, ojo izquierdo a 1,5 mts; con biomicroscopía de lámpara de hendidura se

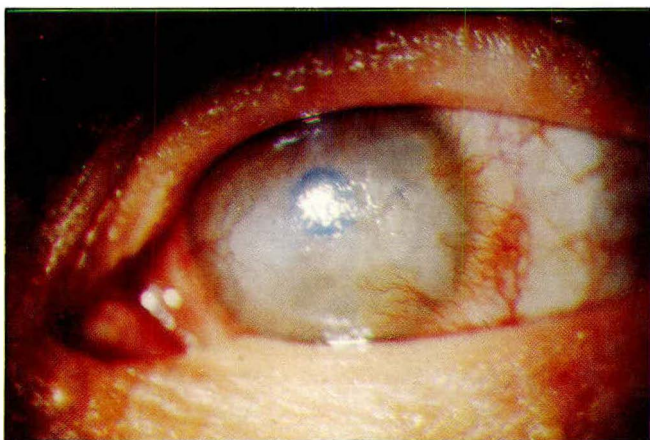


Fig. No. 2: Displasia corneal. Sobre superficie de cónea, masa blanquecina queratinizada. Vascularización corneal.

observaron: córneas opacas, edematosas y con vascularización de toda superficie; tinción epitelial punctata e irregularidad en su superficie. En el ojo izquierdo mostró 2 áreas en el cuadrante temporal inferior, levantadas, aperladas y con apariencia papilomatosa (Ramilletes vasculares). Prueba Schirmer I mayor 10 mm (3 minutos) Schirmer I. En la conjuntiva se apreciaron engrosamientos subepiteliales focales de apariencia fibrosa. Todos estos hallazgos son compatibles con queratitis epitelial profunda no ulcerativa con extensa vascularización (Fig. 2).

Valoración Audiológica

Audiometría: Hipoacusia neurosensorial bilateral profunda, restos auditivos en frecuencias graves de oído izquierdo.

Valoración Psicológica

Pruebas de Machover, Weschler, Matrices progresivas para adultos: manifestaron una capacidad intelectual término medio 50% en el grupo de su edad. Coeficiente intelectual entre 90 y 109, normal.

Valoración Genética

Reveló una composición 46 XX; intercambio de cromátides realizados con su hermana sana, fue normal; los estudios de crecimiento fibroblástico fueron normales.

Laboratorio Clínico

Hierro sérico: 44 mcg% (Valor normal (VN): 160 mcg%); Capacidad de combinación de la transferrina: 209 mcg% (VN: 250-400 mcg%). Porcentaje de saturación de la transferrina: 21% (VN 25-55%). Beta carotenos: dentro de rangos normales.

IgA: 208 mg/100 ml (V.N. 200 +/- 60), IgM: 230 mg/100 ml (V.N. 99 +/- 27). IgG: 2250 mg/100 ml (V.N. 1158 +/- 305).

Hallazgos histológicos

Piel brazo derecho: Presencia de intensa hiperqueratosis ortoqueratósica, capa granulosa delgada, tapones foliculares, acantosis y papilomatosis discreta, quistes epidérmicos, dilatación quística de ductos sudoríparos (Fig. 3).

Tumor piema derecha: Extensa infiltración de la dermis, con diferenciación a glándulas sudoríparas ecinas, con células en mitosis y focos de queratinización (Fig. 4).

Ganglio linfático: células escamosas, queratinizantes bien diferenciadas, remplazando amplias áreas de ganglio y ocluyendo el seno capsular (Fig. 5).

La paciente fue sometida a tratamiento quirúrgico: vacia-

miento inguinoilíaco derecho con patología correspondiente a metástasis de carcinoma, compatible con porocarcinoma, en nueve ganglios inguinales.

Luego recibió radioterapia sobre las regiones pélvica e inguinal.

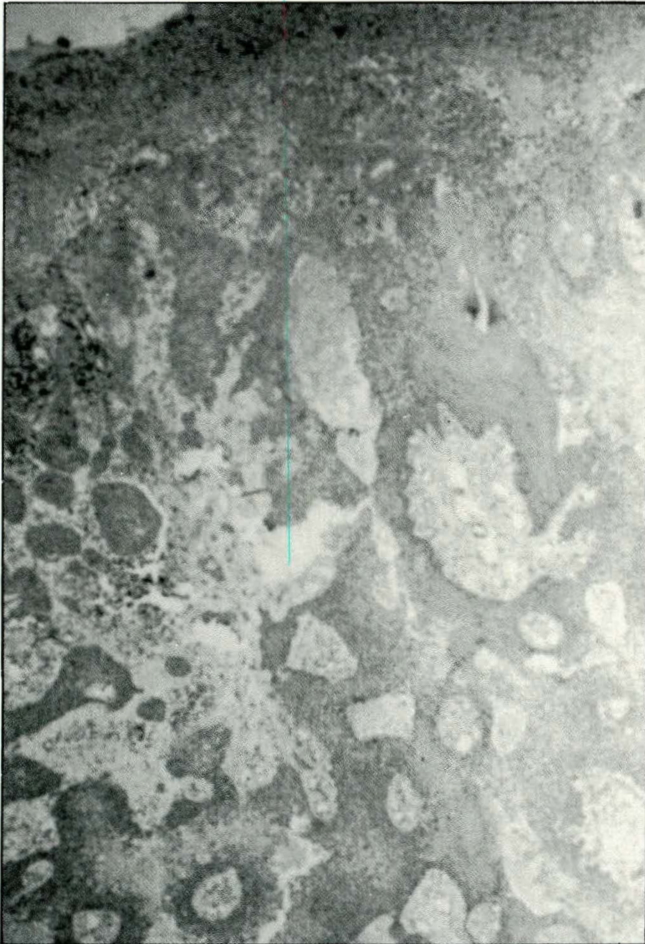


Fig. No. 3: Vacuolización de células de Malpighi. Disqueratosis e hiperplasia pseudoepitelial.

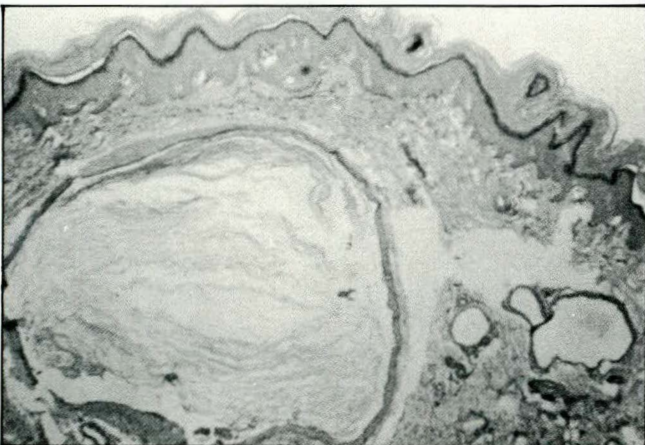


Fig. No. 4: Quistes tapizados por células de citoplasma eosinófilo, PAS positivo.

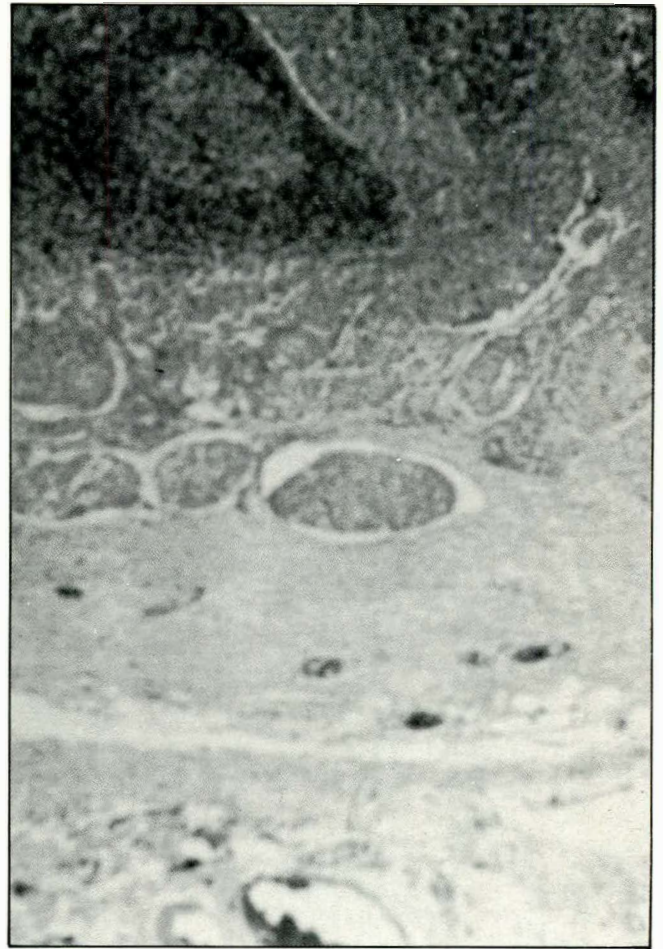


Fig. No. 5: Ganglio linfático metastásico.

COMENTARIOS

El síndrome KID, es un acrónimo presentado por Skinner et al. para designar una enfermedad cuyas características son: K: Queratitis vascularizante; I: Ictiosis con un patrón reticulado hiperqueratósico palmo plantar y D: Sordera neurosensorial.

Son muchas las manifestaciones clínicas encontradas y publicadas en la literatura médica: Pliegues alrededor de la boca, dando el aspecto de fascies senil; placas descamativas en el tronco y extremidades, lesiones verrugoides en codos y rodillas, hiperqueratosis palmo plantar con un patrón reticulado^{6, 10, 11, 12, 13, 14, 15}. Nosotros encontramos además, abundantes quistes de milium, posiblemente ocasionados por la regeneración defectuosa del orificio de la unidad pilosebácea alterada, representando así pequeños quistes de retención. Cabello escaso, ralo, quebradizo, con tendencia a la alopecia y madarosis, atriqia de la que se sugiere pueda deberse a un fenómeno secundario al tapón del folículo^{5, 6, 11, 14}. Hay también trastornos de la sudoración, especialmente anhidrosis generalizada^{6, 10}. Se cree que las anomalías de la sudoración son secundarias a la hiperqueratosis y al taponamiento de las glándulas ecrinas⁷. El paciente

reportado por Skinner, fue diagnosticado previamente como displasia ectodérmica hipohidrótica hereditaria.

La sordera neurosensorial congénita que se inicia en los primeros años del desarrollo^{5, 6, 10, 11, 12, 13, 14}, algunas veces está asociada a sordera de conducción¹⁵. Existen alteraciones corneales: queratitis vascularizante, con formación de pannus y progresiva pérdida de la visión¹⁶. La inteligencia es normal; sin embargo, se han descrito casos con retraso mental^{17, 18}. Otros hallazgos publicados menos frecuentes son: síndrome nefrótico¹⁵, infecciones recurrentes bacterianas, micóticas y parasitarias^{5, 11}; alteraciones de sistema nervioso central y atrofia cerebelosa^{10, 19}.

El síndrome KID, puede acompañarse de neoplasias malignas, carcinoma escamocelular de la lengua⁵; histiocitoma fibroso maligno intraabdominal²⁰; carcinomas escamocelulares múltiples²¹.

Nuestro paciente presentó un poroma ecrico maligno en la pierna derecha, con metástasis inguinales un año después de la extirpación del tumor primario. Los carcinomas de glándulas sudoríparas, son en general de muy rara observación; se cree que conforman el 0.01% de los tumores primarios de la piel²².

Se han encontrado niveles bajos de IgA¹¹, altos de IgG e IgD¹⁹, bajos niveles de hierro sérico y de carotenos¹¹, de óxido de zinc²¹ y depósitos de glicógeno en músculo liso, vasos, nervios y tejido conjuntivo¹⁰. Nuestro paciente presenta niveles bajos de hierro, disminución de la capacidad de combinación y saturación de transferinas y niveles incrementados de IgG e IgM.

La histología de piel tiene características similares a la eritrodermia ictiosiforme congénita. Los autores Williams M.L. y Elías P.M. de la Universidad de California, denominan a las ictiosis como desórdenes generalizados de la cornificación, genéticamente transmitidos y reclasifican las ictiosis en 24 tipos, argumentando que algunas de ellas, no se limitan solo a la piel, sino que pueden comprometer otros órganos. La ictiosis ligada al cromosoma X, histológicamente se caracteriza por hiperqueratosis ortoqueratósica, tapones córneos y capa granulosa normal⁹. La patogénesis de las enfermedades asociadas con alteraciones y cromosómicas se encuentra relacionada con los procesos fundamentales de la vida, como son el mantenimiento, replicación y expresión del genoma; estas enfermedades han servido de modelo para el estudio de entidades relacionadas con la mutagénesis, envejecimiento y particularmente carcinogénesis. A pesar de que los estudios genéticos no fueron concluyentes, nosotros creemos que el síndrome KID, se debe a un trastorno de inestabilidad del cromosoma y reparativo del DNA, teniendo en cuenta, la incidencia alta de cáncer en la familia de esta paciente.

CONCLUSIONES

Basados en las características clínicas de una paciente afectada con lesiones correspondientes al síndrome KID, presentamos el caso, como el primero en la literatura médica a nuestro alcance, que se acompaña de porocarcinoma ecrico metastásico.

AGRADECIMIENTO

A los profesores de la Universidad Nacional de Colombia que gentilmente colaboraron en el presente estudio: Ger-saín Rodríguez (Morfología y Patología); Clemencia Restrepo (Fonoaudiología); Jorge Barrero (Oftalmología) y Gonzalo Guevara (Genética).

SUMMARY

We described here a patient with vascularized keratitis, Ichthyosis, Deafness and a reticulated pattern of hyperkeratosis on the palms and soles, features which altogether suggest the "KID Syndrome"; besides she displayed a Porocarcinoma Eccrine with metastases.

Key words: Síndrome KID - Porocarcinoma.

REFERENCIAS

1. Burns FS: A case of generalized congenital erythroderma. *J. Cutan Dis* 1915; 33: 255-260.
2. Morris J, Ackerman AB, Koblenzer PJ: Generalized spiny hyperkeratosis, universal alopecia, and deafness: A previously undescribed syndrome. *Arch Dermatol* 1969; 100: 692-698.
3. Milot J, Sheridan S: Corneal leukomas in ichthyosis. *J Pediatr Ophthalmol* 1974; 11: 209-212.
4. Britton H, Lustig J, Thompson BJ: Keratosis follicularis spinulosa decalvans: An infant failure to thrive, deafness, and recurrent infections. *Arch Dermatol* 1978; 114: 761-762.
5. Baden HP, Alper JC: Ichthyosiform dermatosis, keratitis, and deafness. *Arch Dermatol* 1977; 113: 1701-1704.
6. Cram DL, Resneck JS, Jackson B.A. congenital ichthyosiform syndrome with deafness and keratitis. *Arch Dermatol*, 1979; 115: 467-471.
7. Skinner B.A., Greist M.C., and Norins A.L. The Keratitis, Ichthyosis and Deafness (KID) syndrome. *Arch Dermatol*. 1981; 117: 285-289.
8. Williams M.L., Elías P.M. Genetically Transmitted, generalized disorders of cornification. The ichthyosis. In Joseph C. Alper, editor. *Dermatologic Clinics*, WB Saunders Company. 1987. Vol. 5 Number 1.
9. Williams M.L., Elías P.M. Heterogeneity in Autosomal Recessive ichthyosis. *Arch Dermatol*. 1985; 121: 477-488.

10. Jurecka W, Aberer E., Keratitis, ichthyosis and Deafness syndrome with glucogen storage. *Arch Dermatol.* 1985; 121: 749- 801.
11. Rycroft R.J.G., Moynahan E.J., Wells R.S. Atypical ichthyosiform erythroderma, deafness and Keratitis. *Br. J Dermatol.* 1976; 94: 211-217.
12. Puig L, Moreno A., Síndrome KID (queratitis-ictiosis sordera). *Med Cut IIA* 1987; 223-228.
13. Van Everdingen JJE, Rampen FHJ, Van Der Schaar WW. Normal sweating and tear production in congenital ichthyosiform erythroderma with deafness and keratitis. *Acta Derm Venereol (Stokh)* 1982; 62: 76-78.
14. McGrae JD JR. Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. *Int J Dermatol.* 1990; 2: 89-93.
15. McGrae JD JR. Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome with adult onset of keratitis component. *Int J Dermatol.* 1990; 2: 145-146.
16. Taussig L.R.: Ichthyosis with involvement of the cornea. *Arch Dermatol.* 1939: 40: 504-505.
17. Schnyder UW, Wissler H, Wendl GC: Eine weitere form von atypischer: Erythrokeratodermie mit schwerhörigkeit and cerebraler schädigung. *Helv Paediatr Acta* 1968; 33: 220-230.
18. Beare MG, Nevin NC, Froggatt P.: Atypical erythrokeratoderma with deafness, physical retardation, and peripheral neuropathy. *Br J Dermatol* 1972; 67: 308-311.
19. Hsu H CH, Lin GS, Li WM. Keratitis, ichthyosis and deafness (KID) syndrome with cerebellar hipoplasia. *Int J Dermatol.* 1988; 27: 695-697.
20. Carey A.B., Burke W.A. Malignant fibrous histiocytoma in keratosis, ichthyosis, and deafness syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 1988; 19: 1124-1126.
21. Grob JJ, Breton A., Keratitis, ichthyosis, and deafness (KID) syndrome. Vertical transmission and death from multiple squamous cell carcinomas. *Arch Dermatol* 1987; 123: 777-782.
22. Swanson PE, Chewitz DL, Neuman MO. Eccrine Sweat Gland Carcinoma: An histologic and immunohistochemical study of 32 cases. *J Cutan Pathol.* 1987; 14: 65-86.