

SINDROME DE GOLTZ: REPORTE DE UN CASO Y REVISION DE LA LITERATURA

Dres. María E. Miquilarena S.*
 Saba Meneses V.**

Resumen

El Síndrome de Goltz-Gorlin es un raro desorden hereditario caracterizado por defectos cutáneos, esqueléticos, dentales, oculares y de los tejidos blandos. Presentamos un caso ilustrativo de esta entidad y una revisión de la literatura

SUMMARY

Goltz-Gorlin Syndrome is a rare hereditary disorder characterized by cutaneous, skeletal, dental, ocular and soft tissue defects. We report an illustrative case of this entity and a review of the literature.

PALABRAS CLAVES: Hipoplasia dérmica focal.

INTRODUCCION

El Síndrome de Goltz-Gorlin (sinónimos: Síndrome de Hipoplasia Dérmica Focal, Displasia Mesoectodérmica, Poiquilodermia con Hipoplasia Dérmica Focal) fue bien reconocido como una entidad independiente por Goltz y Gorlin en 1962, aunque antes de esta fecha habían sido descrito al menos 50 casos en el mundo (1).

El Síndrome es heredado con carácter autosómico dominante ligado al cromosoma X con penetración variable. La actual hipótesis es que se trata del efecto de un gen único, generalmente letal en el varón ocurriendo el aborto o la muerte perinatal. La mayoría de los casos representan mutaciones recientes (2-3-4).

REPORTE DEL CASO

Lactante mayor, sexo femenino, 8 meses de edad, quien es llevada por la madre por presentar desde el nacimiento lesiones en piel asociadas a múltiples malformaciones.

Antecedentes Personales

Producto de primer embarazo simple a término, controlado, obtenido

por cesárea sin precisar la causa. Desarrollo psicomotriz: retardado para su edad.

Antecedentes Familiares

La madre niega la existencia de otros miembros de la familia con malformaciones.

Examen Físico

Retardo pondo-estatural. Circunferencia cefálica inferior al promedio para edad y sexo. Cabello escaso y ralo, hipertelorismo, hipoplasia dental, implantación baja de pabellones auriculares (foto 1); implantación baja de dedos pulgares; sindactilia, resultando



Implantación baja de pabellones auriculares. Hipertelorismo. Lesiones papilomatosas peribucales. Cabello escaso.

* Médico adjunto del Departamento de Dermatología. Hospital Militar. Caracas.

** Médico Dermatólogo del Hospital CORPOVEN, San Tomé, Edo. Anzoátegui.

en una deformidad en pinza de cangrejo de los pies (fotos 2-3); áreas lineales de aspecto estriado en tórax posterior y cara posterior de muslos (fotos 2-3); lesiones papilomatosas peribucales (foto 1); áreas lipomatosas lineales donde se aprecia herniación del tejido celular subcutáneo en miembros inferiores (foto 4). Acortamiento del periné (foto 3).



Lesiones hipocrómicas lineales estriadas en región lumbosacara y cara posterior de muslos. Sindactilia.



Lesiones lipomatosas: herniación del tejido celular subcutánea en miembros inferiores.



Sindactilia: deformidad en pinza de cangrejo. Acortamiento del periné. Areas lineales estriadas en cara posterior de muslos.

La biopsia de una lesión lipomatososa muestra una epidermis adelgazada y aplanada, ausencia de la dermis observándose tejido graso ocupando todo el espesor del corte (foto 5).

Exámenes complementarios: Rx de manos y huesos largos: retardo del desarrollo de núcleos de osificación los cuales no se corresponden con la

edad cronológica de la paciente; ecsonograma abdominal y evaluación oftalmológica: normales; cariotipo: XX, normal.

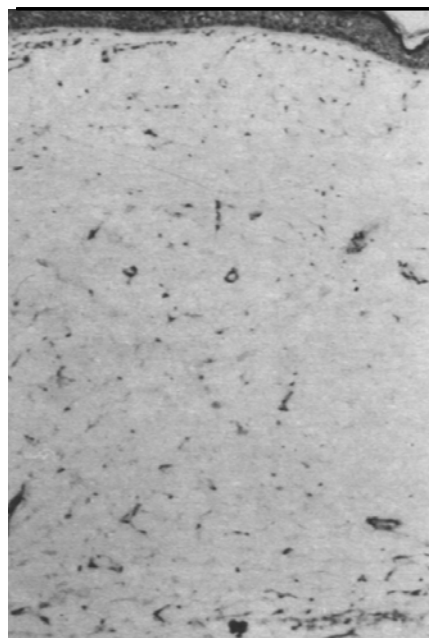
COMENTARIOS

En el Síndrome de Goltz-Gorlin se presentan defectos cutáneos, esqueléticos, dentales, oculares y de tejidos blandos (1-5-6, 7-8).

Los defectos cutáneos son: Aplasia cutis congénita (9-10-11); zonas lineales de hipoplasia dérmica de aspecto estriado con alteraciones de la pigmentación (hipo o acromia) (11); lesiones papilomatosas periorificiales (peribucales y perianales) (10-11); nódulos lipomatosos que se proyectan a través de zonas localizadas de atrofia cutánea, representan la herniación del tejido celular subcutáneo a través de la piel; algunos autores postulan que son verdaderos Nevus Lipomatosos o tejido graso heterotópico (11-12); zonas de aspecto poiquilodérmico (11).

En las uñas pueden verse distrofia de diversos grados, estrechez de la lámina e hipoplasia de la misma (3-10).

Los defectos esqueléticos incluyen: Sindactilia de los dedos de las manos y/o pies; retardo decrecimiento óseo; tibias en sable; microcefalia; asimetrías óseas; escoliosis; hipoplasia



10X: Corte de piel con epidermis aplanada, ausencia de la dermis, tejido graso en todo el espesor del corte,

o aplasia de clavícula; ausencia de fusión del hueso púbico; polidactilia; adactilia; hipoplasia de dedos; paladar hendido (13-14-15-16).

Defectos dentales: hipoplasia de los dientes; hipoplasia del esmalte; erupción tardía y/o coloración irregular (17-18-19).

Defectos oculares: estrabismo; colobomas; microftalmía; anoftalmía; hipoplasia del conducto lagrimal; angiofibromas del borde libre de los párpados; hipertelorismo (1-19-20).

Defectos varios ocasionales: moderado enanismo; hiperomotilidad articular; retardo mental; alopecia parcial; cardiopatías; hernias abdominales y parasagital s; onfalocelo; laxitud del hiato y reflujo gastroesofágico; proyecciones papilares del esófago y de la mucosa oral; mielomeningocele; hidrocefalia; acortamiento del periné; fibromas ováricos (21-22-23-24-25).

Las lesiones cutáneas suelen estar presentes al momento del nacimiento, aunque los papilomas labiales y anales pueden desarrollarse más tarde. No se conoce ningún tratamiento excepto la Cirugía plástica en la sindactilia y la extirpación de papilomas (3).

El diagnóstico de los desórdenes heredados en forma dominante puede ser difícil debido a su amplio rango de manifestaciones clínicas. El patrón genético de la Incontinencia Pigmenti, Incontinencia pigmenti acromiante e Hipoplasia dérmica focal permanece oscuro y la literatura al respecto es a veces confusa. Existen muchas similitudes entre la Incontinencia pigmenti y el Síndrome de Goltz y se está intentando considerar la posibilidad de que ambas enfermedades representen alteraciones genéticas de un sistema similar (3-24).

En algunos casos del Síndrome de Goltz se han encontrado niveles elevados de Acetilcolinesterasa y de Alfa-fetoproteína en el líquido amniótico igual que en caso de Aplasia Cutis (26).

El consejo genético de los individuos afectados y de sus familiares es obligante.

BIBLIOGRAFIA

- Goltz R.W., Henderson R.R., et al. Focal dermal hypoplasia syndrome. Arch. Dermatol. 101: 1, 1970.
- Wechsler M.A., Papa C.M., Haberman F., Marion R.W. Variable expression in focal dermal hypoplasia. An example of differential X-chromosome inactivation. Am. Dis. J. Child; 142(3): 297-300, 1988.
- Smith D.W. Atlas de malformaciones somáticas en el niño. 20 edición, Edit. Jims. Págs. 320-321, 1978.
- Stalder J.F., Delaire J., et al. Unilateral Goltz syndrome in a boy. Ann. Dermatol. Venereol. 119(9): 829-830, 1984.
- Lawler F., Holmes S.C. Focal dermal hypoplasia syndrome in the neonate. J. R. Soc. Med. 82(3): 165-166, 1989.
- Moore D.J., Mallory S.B. Goltz syndrome. Pediatr. Dermatol. 6(3): 251-253, 1989.
- Pecorari R., Banin P. et al. Goltz syndrome. Pediatr. Med. Chir. 8(2): 297-300, 1986.
- Stalder J.F., Delaire J. et al. Goltz syndrome: 2 female cases. Ann. Dermatol. Venereol. 111(9): 833-834, 1984.
- Magid M.L., Prendiville J.B., Esterly N.B. Focal facial dermal hypoplasia: bitemporal lesions resembling aplasia cutis congenita. J. Am. Acad. Dermatol. 18: 1203-1207, 1988.
- Sybert V.P. Congenital scalp defects with distal limb anomalies: further suggestion of autosomal recessive inheritance letter. Am. J. Med. Genet. 32(2): 266-267, 1989.
- Howell J.B., Freeman R.G. Cutaneous defects of focal dermal hypoplasia: an ectomesodermal dysplasia syndrome. J. Cutan. Pathol. 16(5): 237-258, 1989.
- Howell J.B. Nevus angiolipomatosus versus focal dermal hypoplasia. Arch. Dermatol. 92: 238-240, 1965.
- Stoll P., Weingart D., Goz. Clinical and morphometrical changes in the skull in Gorlin-Goltz syndrome. Disch. Zahnrt. 41(9): 853-858, 1986.
- Mizuno A., Motegi K. Focal dermal hypoplasia syndrome with incomplete transverse facial cleft and tumor of the lips. Br. J. Oral Maxillofac. Surg, 27(1): 71-76, 1989.
- Boothroyd A.E., Hall C.M. The radiological features of Goltz syndrome: focal dermal hypoplasia. A report of two cases. Skeletal. Radiol. 17(7): 505508, 1988.
- Delaire J., David A., Stalder J.F. Goltz syndrome with facial clefts. Etiopathogenetic considerations. A propos of a new case. Ann. Pediatr. 32(10): 847.854, 1985.
- Bucci E., Lo Muzzio L., Mignona M.N. Oral and dental anomalies in Goltz syndrome. J. Pedod. 13(2): 161-168, 1989.
- Ureless S.D., Needleman H.L. Focal dermal hypoplasia syndrome (Goltz syndrome): the first dental case report. Pediatr. Dent, 8(3): 239-244, 1986.
- Billings J.K., Milgraum S.S., Rasmussen J.E. Multiple mesoectodermal defects in an enfant. Focal dermal hypoplasia syndrome or Goltz syndrome. Arch. Dermatol. 122(10): 1200-1203, 1986.
- Marcus D.M., Shore J.W., Albert D.M. Anophthalmia in the focal dermal hypoplasia syndrome. Arch. Ophthalmol. 108(1): 96-100, 1990.
- Almeida L., Anyane-Yeboha K. et al. Myelomeningocele, Arnold-Chiari anomaly and hydrocephalus in focal dermal hypoplasia. Am. J. Med. Genet. 30(4): 917-923, 1988.
- Brinson R.R., Schuman B.M., Mills L.R. et al. Multiple squamous papillomas of the esophagus associated with Goltz syndrome. Am. J. Gastroenterol. 82(11): 1177-1179, 1987.
- Patrizi A., Pizzino D., Varotti C. Mesodermal polydysplasia with focal dermal hypoplasia: on a case of Goltz syndrome. G. Ital. Dermatol. Venereol. 122(5): 251-254, 1987.
- Kegel M.F. Dominant disorders with multiple organ involvement. Dermatol. Clin 5(1): 205-219, 1987.
- Dalley D., Chabrand S., Soumiereu-Mourat J. et al. Ovarian fibromas and Goltz-Gorlin syndrome. Rev. Fr. Gynecol. Obstet. 80(12): 873-876, 1985.
- Bick D.P., Balkite A. et al. The association of congenital skin disorders with acetylcholinesterase in amniotic fluid. Prenat. Diagn. 7(8): 543549, 1987.