CASO CLÍNICO
CASE REPORT

SCientifica
ÓRGANO DE DIFUSIÓN OFICIAL DE LA SOCIEDAD CIENTÍFICA DE ESTUDIANTES DE MEDICINA DE LA FACULTAD DE MEDICINA DE LA UMSA

Queratodermia Palmoplantar Punctata: Reporte de caso

Keratoderma Palmoplantaris Punctata: Clinical Case Report

María Heidy Monasterios Torrico [1,2] **Ericka Michel Molina Gutierrez** [3]

1. Docente Titular Emérita Dermatología. Facultad de Medicina. UMSA.
2. Médico Dermatóloga Caja Nacional de Salud
3. Residente de 2do año de Dermatologia en la Caja Nacional de Salud.

Correspondencia a:
María Heidy Monasterios Torrico

E-Mail:
heidymonasterios1987@hotmail.com

Telefono/Celular:
+591 77277087

RESUMEN:

Las queratodermias palmoplantares son un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de trastornos poco comunes caracterizados por un engrosamiento epidérmico excesivo de las palmas y las plantas.

El objetivo principal y la importancia de esta revisión bibliográfica es el brindar una orientación clínica acerca de la patología, enfocada al diagnóstico y tratamiento.

Presentamos el caso de una paciente con queratodermia poroqueratosica palmoplantar de reciente diagnóstico, así como también la conducta clínica y la evolución de la atención a la salud realizada en Consulta externa de Dermatología el año 2024.

ABSTRACT:

Palmoplantar keratodermas are a clinically and genetically heterogeneous group of rare disorders characterized by excessive epidermal thickening of the palms and soles.

The main objective and importance of this bibliographic review is to provide clinical guidance about the pathology, focused on diagnosis and treatment.

We present the case of a patient with recently diagnosed palmoplantar porokeratotic keratoderma, as well as the clinical behavior and the evolution of health care performed in the Dermatology Outpatient Clinic in 2024.

Palabras clave:
Queratodermia ; palmoplantar ; punctata

Keywords:
Keratoderma; soles and palms; punctata

Recibido:
5 de Marzo de 2024

Aceptado:
31 de Agosto de 2024

scientifica.umsa.bo

Fuentes de Financiamiento
Autofinanciado

Conflicto de Intereses
Los autores declaran no tener conflictos de interés.

INTRODUCCIÓN

Las queratodermias palmoplantares (QPP)son un grupo heterogéneo de patologías de la piel con un elevado componente hereditario. Se caracterizan por presentar un engrosamiento de las capas dérmicas de las palmas de las manos y plantas de los pies como consecuencia de un proceso anómalo en la queratinización[1,2].

La clasificación de las queratodermias palmoplantares contempla: edad de aparición, antecedentes familiares y examen físico. Se establecen dos grupos: Queratodermias hereditarias y adquiridas, las primeras se presentan en edades tempranas mientras que las segundas presentan sintomatología tardía, sin antecedentes familiares relacionados y con un agente externo causante [3,14].

En la mayoría de los casos, las QPP hereditarias son causadas por mutaciones en genes que codifican proteínas que son componentes del citoesqueleto intracelular (p. ej., queratinas) o participan en la adhesión intercelular (p. ej., proteínas desmosómicas), la comunicación entre células (p. ej., conexinas) y señalización celular (por ejemplo, SLURP1)[1,3].

Las queratodermias palmoplantares pueden provocar una importante alteración funcional del paciente, debido a las placas de hiperqueratosis y las complicaciones secundarias como: inflamación, fisuras, grietas, heridas o micosis [4].

La edad de inicio suele ser en la adolescencia o a partir de los 20 años de edad, siendo muy rara en niños. Se caracteriza por múltiples lesiones queratósicas focales de entre 2 y 8 mm de diámetro, aunque se han descrito de hasta 20 mm, las lesiones varían de entre una hasta más de 40. Comienzan como pápulas finas puntiformes, translucidas, las cuales se transforman en opacas y verrugosas. En ocasiones, el centro queratósico central se elimina dejando una zona deprimida. En otros casos, las pápulas crecen y forman lesiones hiperqueratósicas de mayor y pueden resultar dolorosas en las zonas de presión. No obstante, la mayoría de los pacientes permanecen asintomáticos y el diagnostico suele ser casual [12, 13].

Las queratodermias adquiridas se pueden clasificar según el agente o mecanismo responsable de su desarrollo:

- **Química:** sustancias y fármacos como ser le hierro, mercurio, arsénico, estreptomicina, litio, bleomicina,

ISSN-E 2313-7843 ISSN 1813-0054 Rev SCientifica 2024; 20(1):40-43

verapamilo.

- Climatérica

- Traumática: por microtraumatismos de repetición y/o traumatismos de mayor energía que afecte a las diferentes capas dérmicas.

- Enfermedades sistémicas: Hipotiroidismo, mixedema, linfedema y trastornos circulatorios.

- Metabólicas: Hipovitaminosis tipo A o C, diabetes mellitus.

- Idiopática

- Neoplásica o paraneoplásica: cáncer de colon, pulmón, piel, mama, esófago, vejiga o estomago

- Dermatosis: psoriasis, eczemática, blemorrágica, parasitaria.

- Infecciosa: Sífilis, papilomavirus humano, sarna.

Las queratodermia palmoplantares de carácter hereditario son muy diversas.

- Queratodermia palmoplantar punctata tipo 1: también llamada QPP tipo Buschke-Fischer-Brauer, es una QPP autosómica dominante causada por mutaciones heterocigotas en AAGAB (que codifica la proteína p34 de unión a alfa y gamma-adaptina) [6,7]. Aparece desde la niñez tardía hasta la adolescencia, con múltiples queratosis puntiformes pequeñas en las palmas y las plantas que aumentan en número y tamaño con la edad.

Se ha identificado una mutación heterocigótica en COL14A1 (que codifica el colágeno 14) en una gran familia china con QPP puntiforme tipo 1B [7].

- Queratodermia palmoplantar punctata tipo 2: también llamada poroqueratosis punctata palmar y plantar, es probablemente un trastorno autosómico dominante que se presenta con numerosas espinas queratósicas diminutas en las palmas y las plantas de los pies. Los estudios histológicos mostraron distintas depresiones epidérmicas que contienen laminillas cornoides [8,9]. Se desconoce el gen causante.

-Queratodermia palmoplantar punctata tipo 3 (acroqueratoelastoidosis): la QPP punctata tipo 3, también llamada acroqueratoelastoidosis , es un trastorno autosómico dominante caracterizado por lesiones papulares, amarillentas o marrones con una superficie hiperqueratósica en las caras lateral y dorsal de las palmas y las plantas [10]. Los hallazgos histológicos incluyen hiperqueratosis, acantosis leve y degeneración de las fibras elásticas. Se desconoce el gen causante.

El diagnóstico de un tipo específico de QPP es un desafío debido a la gran heterogeneidad de fenotipos y genotipos, y se basa en una combinación de características clínicas e histopatológicas y pruebas genéticas [5].

Un examen físico cuidadoso, que incluya toda la superficie de la piel, membranas mucosas, uñas, ojos y cabello, y una historia personal y familiar detallada, especialmente para detectar la presencia o ausencia de cánceres de esófago y boca, son el primer paso en el enfoque diagnóstico [3, 5, 11].

Puede ser necesario un enfoque multidisciplinario si se detectan o sospechan anomalías extracutáneas en el examen físico. El examen histopatológico y, biopsia de piel puede ser valioso para respaldar el diagnóstico clínico y dirigir las pruebas genéticas [3, 11].

El tratamiento de la QPP es difícil. Los principales objetivos del tratamiento son suavizar la piel hiperqueratósica, reducir su grosor y hacerla menos notoria, y controlar el malestar y el dolor. Sin embargo, en la mayoría de los casos, el tratamiento produce una mejoría limitada y temporal.

Medidas generales: ciertos tipos de paciente con QPP se benefician con baños diarios seguido de eliminación mecánica suave, además del uso de emolientes [2].

Terapias farmacológicas: incluyen fármacos queratolíticos tópicos, retinoides tópicos además de retinoides sistémicos, ninguno brinda beneficio a largo plazo y la recurrencia es común cuando se suspende [14].

Queratolíticos: Se utilizan cremas o ungüentos tópicos que contienen urea, ácido láctico, ácido salicílico o propilenglicol en diversas concentraciones y en diversas combinaciones para suavizar el estrato córneo hiperqueratósico. Los pacientes con una respuesta insatisfactoria a los queratolíticos únicos pueden beneficiarse del uso de ungüentos que contengan una combinación de queratolíticos, como ácido láctico al 5% con urea al 10% o ácido salicílico al 2% con urea al 20%. Los preparados queratolíticos deben utilizarse con precaución en niños, debido al riesgo de absorción sistémica [1, 12].

Retinoides tópicos: los retinoides tópicos, como el tazaroteno (crema al 0,05 % o 0,1 %) o la tretinoína tópica (crema del 0,025 % al 0,1 %), pueden ser una opción de tratamiento para los casos leves de QPP. Deben probarse gradualmente para asegurarse de que la irritación no sea excesiva. Luego se puede aumentar el área de tratamiento y la frecuencia de aplicación según se tolere.

Retinoides sistémicos: en pacientes con queratodermias espesas o queratodermias puntiformes que causan dolor debilitante al caminar o contracturas en las manos que limitan la destreza o las actividades de la vida diaria, se puede intentar una prueba con retinoides orales [6, 7].

Los retinoides orales pueden iniciarse con una dosis de 0,5 mg/kg por día y ajustarse hacia arriba o hacia abajo, dependiendo de la respuesta clínica y la tolerabilidad. El tratamiento debe continuarse durante varios meses. Si se nota una mejoría, la dosis se puede reducir gradualmente hasta la dosis eficaz más baja [3, 5].

Los efectos adversos comunes de los retinoides incluyen sequedad mucocutánea, queilitis, caída del cabello y elevación de los niveles séricos de triglicéridos. Los retinoides orales son teratogénicos. Se recomienda extrema precaución con el uso de acitretina en mujeres en edad fértil y en niñas antes de la edad fértil debido a la preocupación por la teratogenicidad y su vida media más larga en comparación con la isotretinoína. El embarazo está contraindicado durante tres años después de suspender la acitretina [13, 16].

Las queratodermias palmoplantares adquiridas muestran una respuesta al tratamiento más favorable, ya que al conocer su etiología se pueden realizar unas medidas terapéuticas, preventivas y un seguimiento para mejorar la sintomatología. En las de origen hereditario es relevante la información al paciente, educación sanitaria y el seguimiento de la evolución para establecer los cuidados paliativos que sean precisos.

PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente mujer de 62 años, de ocupación ama de casa, con antecedente de Hemitiroidectomia de nódulos tiroideos en 2019, sin antecedentes familiares, negó estar en contacto con arsenicales refiere cuadro clínico de 30 años de evolución caracterizado por aparición de lesiones cutáneas puntiformes a

nivel de ambas palmas y plantas de curso asintomático.

A la exploración física se apreciaba una dermatosis localizada en ambas palmas y plantas caracterizada por pápulas puntiformes hiperqueratósicas normocrómicas, monomorfas, sin otras lesiones en el resto del tegumento.

Se realizó una biopsia cutánea de una de las lesiones, observándose a nivel del estrato corneo columnas focales de hiperqueratosis ortoqueratosica con capa de la granulosa subyacente adelgazada, el resto de la epidermis, dermis congestivas con hallazgos compatibles con Queratodermia poroqueratósica punctata.

Se solicito una analítica completa donde se evidencia dislipidemia mixta (Colesterol 213 mg/dl, triglicéridos: 230 mg/dl), marcadores tumorales dentro de parámetros normales, perfil tiroideo alterado presentando hipotiroidismo subclínico (TSH: 6 uIU/ml, T4 libre: 9 ug/dl), es derivada a Endocrinología quien inicia tratamiento con levotiroxina y fenofibrato.

RESULTADOS Y SEGUIMIENTO

Según evolución clínica, datos al examen físico y resultados de los exámenes de laboratorio confirman el diagnóstico definitivo de Queratodermia palmoplatar punctata, para ello se impone tratamiento específico según pilares terapéuticos establecidos en guías, se indicó protección de la zona y se prescribió una crema de urea al 20%, con leve mejoría clínica de la queratosis.

Se pueden observar las múltiples lesiones que el paciente presentaba durante la primera consulta a Dermatología (***Figura 1, 2 y 3***).

Figura 1. *Dermatosis localizada en palmas. caracterizadas por presentar pápulas puntiformes hiperqueratósicas normocrómicas, monomorfas.*

Fuente: *Elaboración propia*

Figura 2. *Dermatosis localizada en plantas, caracterizadas por presentar pápulas puntiformes hiperqueratósicas normocrómicas, monomorfas.*

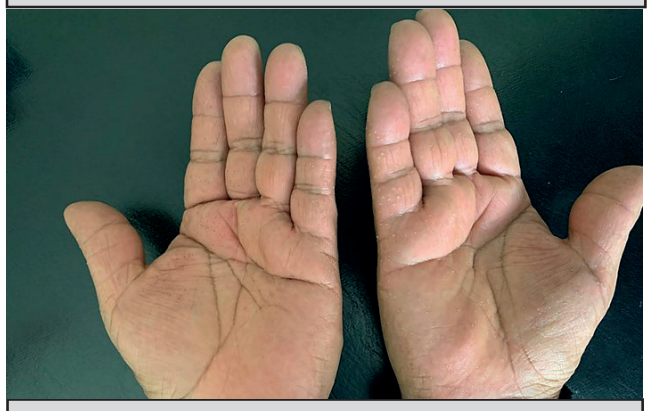
Fuente: *Elaboración propia*

Figura 3. *Lesiones papulosas puntiformes hiperqueratósicas normocrómicas en las palmas de las manos. eonato con remisión de ictericia en su día de alta.*

Fuente: *Elaboración propia*

En la ***Figura 4*** vemos las múltiples lesiones encontradas durante su evolución del paciente en controles por consulta externa de Dermatología.

Figura 4. *Evolución de la dermatosis al mes de tratamiento. Dermatosis localizada en palmas, caracterizadas por presentar pápulas puntiformes hiperqueratósicas*



Fuente: *Elaboración propia*

DISCUSIÓN

Existen cuatro tipos de QPP: difusa, focal, punctata y displasia ectodérmica palmoplantar. La queratodermia poroqueratósica punctata también conocida como queratodermia espinulosa, hiperqueratosis filiforme palmoplantar o music box spine keratoderma, es una entidad rara caracterizada por la aparición de proyecciones hiperqueratósicas filiformes en palmas y plantas, de 2-8 mm de diámetro. En otros casos, las pápulas crecen y forman lesiones hiperqueratósicas de mayor tamaño que empeoran con el trabajo manual en las zonas de presión, la mayoría de los pacientes están asintomáticos y el diagnóstico suele ser casual.

Esta queratodermia puede ser hereditaria, como en el caso de nuestra paciente o adquirida, clasificándose dentro de las queratodermias palmoplantares punctatas, concretamente el tipo II o poroqueratósica.

Los trastornos en la queratinización que se producen en la QPP punctata, se podrían justificar por defectos en genes que intervienen en el desarrollo del epitelio y en la regulación de la expresión de la queratina. La asociación entre la QPP punctata y el desarrollo de los tumores se explicaría por una

Estrecha relación entre dos mutaciones, como puede ser una mutación

ISSN-E 2313-7843 ISSN 1813-0054 Rev SCientifica 2024; 20(1):40-43

en genes que regulan la producción de la queratina combinada con otra mutación en genes supresores de tumores [15, 16].

La importancia de esta entidad radica en que ha sido asociada a múltiples enfermedades como tuberculosis pulmonar, procesos linfoproliferativos, enfermedad de Darier o poliquistosis renal, entre otros y diversas neoplasias tanto solidas como hematológicas.

Existe controversia sobre si la queratodermia espinulosa es realmente un fenómeno paraneoplásico, no obstante, cabe resaltar la descripción de diversos casos en los que el tratamiento de la neoplasia subyacente resolvió la queratodermia.

Es conveniente distinguir las particularidades de cada una de las quedatodermias para hacer un correcto diagnostico diferencial y evitar errores de juicio clínico inicial y fracaso.

CONCLUSIONES

En cuanto al tratamiento se han utilizado queratolíticos, retinoides tópicos y sistémicos, con resultados variables.

En el presente caso, la afectación de larga evolución, las características clínicas de las lesiones y los hallazgos histopatológicos, han permitido realizar el diagnóstico del subtipo II de queratodermia palmoplantar hereditaria.

En conclusión, y pese a que no se ha visto una asociación clara con los procesos descritos, consideramos importante conocer esta entidad, que es fácilmente reconocible y podría ayudarnos a detectar una enfermedad o neoplasia subyacente, de otra manera asintomática.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Has C, Technau-Hafsi K. Palmoplantar keratodermas: clinical and genetic aspects. J tsch Dermatol Ges J Ger Soc Dermatol JDDG. 2016;14(2):123-140.

2. Boudghene Stambouli O, Himeur Z. Queratodermias palmoplantares. EMC - Podol. 2012;14(3):1-19.

3. Schiller S, Seebode C, Hennies HC, et al. Queratodermia palmoplantar (PPK): causas adquiridas y genéticas de una enfermedad no tan rara. J Dtsch Dermatol Ges 2014; 12:781.

4. Juarez J , De La Cruz JA, Baena AJ. Diagnostico diferencial y tratamiento de las queratodermias palmoplantares .Med Fam Andal 2017; Vol.18 , N°2.

5. Sakiyama T, Kubo A. Queratodermia palmoplantar hereditaria "diagnóstico diferencial clínico y genético". J Dermatol 2016; 43:264.

6. Giehl KA, Eckstein GN, Pasternack SM, et al. Las mutaciones sin sentido en AAGAB causan queratodermia palmoplantar puntiforme tipo Buschke-Fischer-Brauer. Soy J Hum Genet 2012; 91:754.

7. Guo BR, Zhang X, Chen G, et al. La secuenciación del exoma identifica una mutación COL14A1 en un gran pedigrí chino con queratodermia palmoplantar puntiforme. J Med Genet 2012; 49:563.

8. Sakas EL, Gentry RH. Poroqueratosis punctata palmaris et plantaris (poroqueratosis punteada). Reporte de caso y revisión de la literatura. J Am Acad Dermatol 1985; 13:908.

9. Lestringant GG, Berge T. Poroqueratosis punctata palmaris et plantaris. ¿Una nueva entidad? Arco Dermatol 1989; 125:816.

10. Lopes JF, de Almeida HL Jr, da Cunha Filho RR, et al. Ultraestructura de la acroqueratoelastoidosis. J Eur Acad Dermatol Venereol 2018; 32:e165.

11. Guerra L, Castori M, Didona B, et al. Queratodermias palmoplantares hereditarias. Parte II: queratodermias palmoplantares sindrómicas - Algoritmo diagnóstico y principios de la terapia. J Eur Acad Dermatol Venereol 2018; 32:899.

12. Kong, L.T., Harford, R. y O'Neill, J.T., "Keratosis punctata palmoplantaris controlled with topical retinoids: a case report and review of the literatura", Cutis, 2004, 74: 173-179.

13. Rustad, O. y Vance, J.C., "Punctate keratosis of the palms and soles and keratotic pits of the palmar creases", J Am Acad dermatol, 1990, 22: 468-476.

14. Bouras M, Hali F, Khadir K, Addi H, Farouki A, Benchikhi H. [Palmoplantar keratoderma: a rare manifestation of myxoedema]. Ann Dermatol Venereol. 2014;141(1):39-42.

15. Stevens HP, Kelsell DP, Leigh IM, Ostlere LS, Macdermots KD, Rustin MH. Punctate palmoplantar keratoderma and malignancy in a four-generation family. Br J Dermatol. 1996;134:720-6.

16. Hesse S, Berbis P, Privat Y. Keratodermia palmo-plantaris papulosa: efficacy of acitretin. Br J Dermatol. 1993;128:104-5.