

Bibliografía

1. Kanitakis J, Lora V. Pagetoid dyskeratosis: A frequent pitfall in dermatopathology. *Eur J Dermatol.* 2010;20:123-4.
2. Toyonaga E, Inokuma D, Abe Y, Abe R, Shimizu H. Pagetoid dyskeratosis with parallel ridge pattern under dermoscopy. *JAMA Dermatol.* 2013;149:109-11.
3. Frenk E, Delacr ez J. Hydropic degeneration of epidermal keratinocytes. An alteration leading to patchy hyperpigmentation. *Dermatologica.* 1974;148:135-42.
4. Wang LC, Medenica MM, Shea CR, Busbey S. Pagetoid dyskeratosis of the hand. *J Am Acad Dermatol.* 2004;50:483-4.

L. Loidi^{a,*}, J. Mitzelena^a, A. C rdoba^b
e I. Yanguas^a

^a *Servicios de Dermatolog a, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, Espa a*

^b *Servicio de Anatom a Patol gica, Complejo Hospitalario de Navarra, Pamplona, Espa a*

* Autor para correspondencia.
Correo electr nico: leyre.loidi.pascual@navarra.es
(L. Loidi).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2013.12.005>

Distrofia fascial cong nita o s ndrome de la piel r gida: presentaci n de un caso



Congenital Fascial Dystrophy or Stiff Skin Syndrome: A Case Report

La distrofia fascial cong nita (DFC) o s ndrome de la piel r gida es una enfermedad cut nea rara y que fue descrita en 1971 por Esterly y McKusick¹. En este proceso se produce una fibrosis no inflamatoria del tejido celular subcut neo y la fascia muscular ocasionando un endurecimiento de la piel y una dificultad en la movilizaci n de las articulaciones subyacentes. Puede ser hereditaria y mostrar un grado de afectaci n muy variable, a veces con una m nima sintomatolog a, como ocurri  en el caso que se describe, cuyo diagn stico se realiz  en la edad adulta.

Var n de 46 a os, sin antecedentes personales de inter s, procedente de otro centro con sospecha cl nica de morfea profunda que no hab a respondido al tratamiento con corticoides orales. El paciente refer a, desde la infancia, dificultad en la realizaci n de algunos movimientos, como la flexi n del tronco, as  como la imposibilidad de recibir inyecciones intramusculares en el gl uteo derecho. Tambi n explicaba s ntomas similares en su hija. En la exploraci n se constat  la dificultad de pellizcar la piel de la zona lumbar y el gl uteo derecho (figs. 1 y 2), que ofrec a un tacto duro, as  como la limitaci n de los movimientos de la articulaci n coxofemoral derecha, en especial los relacionados con la flexi n de la misma. En el centro anterior se hab an cursado unos an lisis con estudio de autoinmunidad en los que no se observaron alteraciones, una resonancia magn tica en la que se descartaba que hubiera afectaci n  sea o muscular y una biopsia de piel informada como compatible con morfea profunda. Se revis  esta misma biopsia y en ella se observ 



Figuras 1 y 2 1). En la piel de la zona lumbar no se observaron cambios visibles, pero se pudo comprobar la dificultad de plegarla entre los dedos. 2). En la piel de la zona gl utea se objetivaron cambios similares a los de la zona lumbar con una piel de tacto duro y sin cambios visibles en la superficie

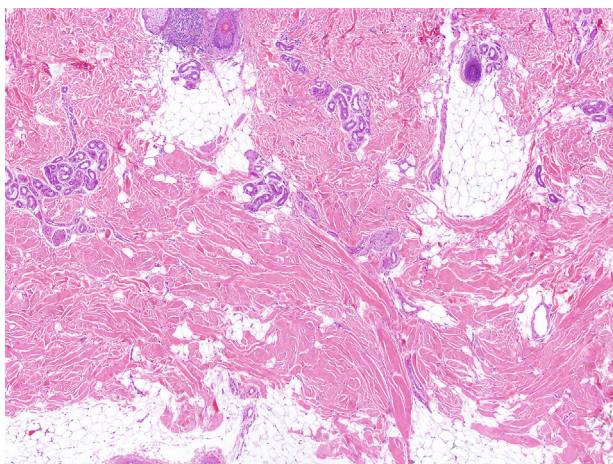


Figura 3 Haces de colágeno engrosados que se disponen en el tejido celular subcutáneo formando una retícula junto a una total ausencia de infiltrado inflamatorio. Hematoxilina-eosina $\times 20$.

un colágeno engrosado dispuesto de forma horizontal en las capas más profundas de la dermis, siguiendo un patrón en enrejado y una ausencia de infiltrado inflamatorio (fig. 3). Tras la correlación clínico-patológica se llegó al diagnóstico de una DFC y se aconsejó realizar fisioterapia.

La DFC es una entidad muy poco frecuente y escasamente descrita en la literatura². Es un proceso que puede aparecer tanto en los hombres como en las mujeres, sin predominio por ninguno de los 2 sexos, y en el que un 30% de los pacientes tienen antecedentes familiares². En el caso descrito el interrogatorio dirigido permitió identificar una hija con una clínica similar, si bien no se han realizado por el momento exploraciones complementarias que permitan confirmar el diagnóstico.

Hasta hace pocos años se desconocía la patogenia por la cual se desarrollaba la enfermedad³. Sin embargo, Loeys et al.⁴ descubrieron que todos los individuos afectados tenían una mutación en el gen de la fibrilina-1. Esta proteína, que también tienen mutada los pacientes con síndrome de Marfan, está implicada principalmente en la formación de las microfibrillas (formadas por polímeros de fibrilina) que son las que, junto con la elastina, forman las fibras elásticas. Esta mutación deriva en una acumulación desorganizada de microfibrillas en la dermis que puede observarse mediante microscopía electrónica o confocal. Estas acumulaciones producen la activación anómala de otra molécula, llamada factor de crecimiento transformante (TGF-beta), que tiene la capacidad de promover el depósito de colágeno en la dermis. En los pacientes con DFC el aumento de TGF-beta deriva en un mayor depósito de colágeno en las partes profundas de la dermis, el tejido celular subcutáneo o la fascia muscular.

El inicio de la clínica suele ser congénito, pero también puede aparecer alrededor de los primeros 6 años de vida². Los pacientes con DFC presentan áreas de piel endurecida, con límites bien definidos y sin cambios visibles en la superficie, sobre todo en las zonas cercanas a la cintura pélvica o escapular y en la parte proximal de los muslos⁵. Otros hallazgos menos frecuentes son la hipertrichosis, la hiperpigmentación en las áreas afectas⁶ o la presencia de nódulos

subcutáneos en las falanges distales de los dedos de las manos⁴.

El principal problema que conlleva este proceso es la limitación de la movilidad articular que se deriva de él. En la mayoría de pacientes esta limitación es leve y no interfiere en exceso con la vida diaria, sin embargo, la afectación puede ser muy extensa limitando incluso la capacidad respiratoria². Si los síntomas son leves el diagnóstico puede retrasarse hasta la vida adulta.

Además de la clínica los hallazgos microscópicos también son muy importantes. En la microscopía se objetiva una proliferación del tejido colágeno, sobre todo en la fascia muscular y el tejido celular subcutáneo, aunque también hay casos publicados con afectación exclusiva de la dermis reticular⁷. Es importante hacer hincapié en que la afectación de la fascia muscular no es imprescindible para el diagnóstico de esta entidad. El término «distrofia fascial congénita» se propuso en la descripción original al observar la afectación de la fascia en todos los pacientes con este diagnóstico. Sin embargo, la participación de esta estructura no se ha demostrado de forma uniforme con posterioridad. El hallazgo microscópico más característico y sugestivo de DFC no es tanto la localización del colágeno que prolifera, sino su disposición adoptando un patrón reticulado⁷. Otros hallazgos típicos son la ausencia de infiltrado inflamatorio y la presencia de mucina.

Finalmente, para establecer el diagnóstico es importante descartar la presencia de autoanticuerpos específicos, así como también lesión estructural ósea o muscular².

El diagnóstico diferencial debe establecerse, principalmente, con la morfea, en su variante profunda². A diferencia de la DFC esta suele tener una distribución asimétrica, no suele iniciarse en edades tempranas, en general muestra cambios visibles en la piel y, desde el punto de vista microscópico, el colágeno se dispone de forma compacta. Además, en las fases iniciales suele haber un infiltrado inflamatorio de tipo linfoplasmocitario. En la morfea panesclerótica de la infancia, si bien la afectación del proceso escleroso es también profunda como en la DFC, la existencia de cambios en la piel muy evidentes, en forma de ulceraciones y trastornos de la pigmentación, permite un fácil diagnóstico diferencial⁸.

No hay tratamiento eficaz para la DFC. Se han utilizado múltiples fármacos como corticoides tópicos y orales, metotrexato o PUVA y los resultados de todos ellos han sido muy pobres². Solo la fisioterapia parece que podría mejorar la movilidad y comodidad en las articulaciones afectas.

El interés de conocer y diagnosticar de forma correcta la DFC radica esencialmente en ser capaces de diferenciarla de la morfea profunda, un proceso con el que guarda similitudes clínicas y microscópicas. Solo de esta forma será posible evitar la administración de fármacos con potenciales efectos secundarios, que en el caso de la DFC resultarán del todo ineficaces.

Bibliografía

1. Esterly NB, McKusick VA. Stiff skin syndrome. *Pediatrics*. 1971;47:360-9.
2. Liu T, McCalmont TH, Frieden IJ, Williams ML, Connolly MK, Gilliam AE. The stiff skin syndrome: Case series, differential

- diagnosis of the stiff skin phenotype, and review of the literature. *Arch Dermatol.* 2008;144:1351–9.
3. Guiducci S, Distler JH, Milia AF, Miniati I, Rogai V, Manetti M, et al. Stiff skin syndrome: Evidence for an inflammation-independent fibrosis? *Rheumatology (Oxford).* 2009;48:849–52.
 4. Loeys BL, Gerber EE, Riegert-Johnson D, Iqbal S, Whiteman P, McConnell V, et al. Mutations in fibrillin-1 cause congenital scleroderma: Stiff skin syndrome. *Sci Transl Med.* 2010;17:1–25.
 5. Jablonska S, Blasczyk M. Stiff skin syndrome is highly heterogeneous, and congenital fascial dystrophy is its distinct subset. *Pediatr Dermatol.* 2004;21:508–10.
 6. Mat C, Kalayciyan A, Arzuhal N, Demirkesen C, Karaçorlu M, Tuzün Y. Stiff skin syndrome: A case report. *Pediatr Dermatol.* 2003;20:339–41.
 7. McCallmont TH, Gilliam AE. A subcutaneous lattice-like array of thick collagen is a clue to the diagnosis of stiff skin syndrome. *J Cutan Pathol.* 2012;39:2–4.
 8. Diaz-Perez JM, Connolly SM, Winkelmann SK. Disabling pansclerotic morphea of children. *Arch Dermatol.* 1980;116:169–73.
- A. Plana Pla*, I. Bielsa Marsol, M. Fernández-Figueras y C. Ferrándiz Foraster
- Departamento de Dermatología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Barcelona, España*
- * Autor para correspondencia.
Correo electrónico: adriplanapla@yahoo.es (A. Plana Pla).
<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2014.01.005>