

PROTEINOSIS LIPOIDEA. Presentación de un caso.

Juan José Ríos Martín*, Alicia Hernández Amate*, Alejandro Antúnez Infante*, Mario Díaz Delgado*, Sofía Pereira Gallardo*

* Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla ESPAÑA

Resumen

La proteinosis lipoidea ("hialinosis cutis et mucosae" o "enfermedad de Urbach-Wiethe") es una rara genodermatosis autosómica recesiva o esporádica, causada por una mutación en el gen de la proteína 1 de la matriz extracelular. En la forma hereditaria, la disfonía es un síntoma precoz y hasta en el 75% de los casos existen calcificaciones bilaterales en ambos lóbulos temporales. Las lesiones cutáneas iniciales (pápulas semitransparentes) suelen aparecer en la cara (borde libre de los párpados) y brazos. Las biopsias cutáneas demuestran la existencia de un depósito hialino dérmico que comienza alrededor de los vasos dérmicos y glándulas ecrinas, y en ocasiones en torno a folículos pilosebáceos y músculos arrectores del pelo.

Presentamos el caso de una mujer de 25 años de edad que desde la infancia acude al servicio de Dermatología por presentar lesiones vesiculares y papulonodulares en cara (párpados), brazos y manos. Durante años es diagnosticada de epidermolisis ampollosa. La paciente refiere ronquera desde hace meses. El estudio histológico de una de las lesiones demuestra el característico depósito hialino PAS positivo diastasa-resistente en torno a glándulas ecrinas y vasos dérmicos.

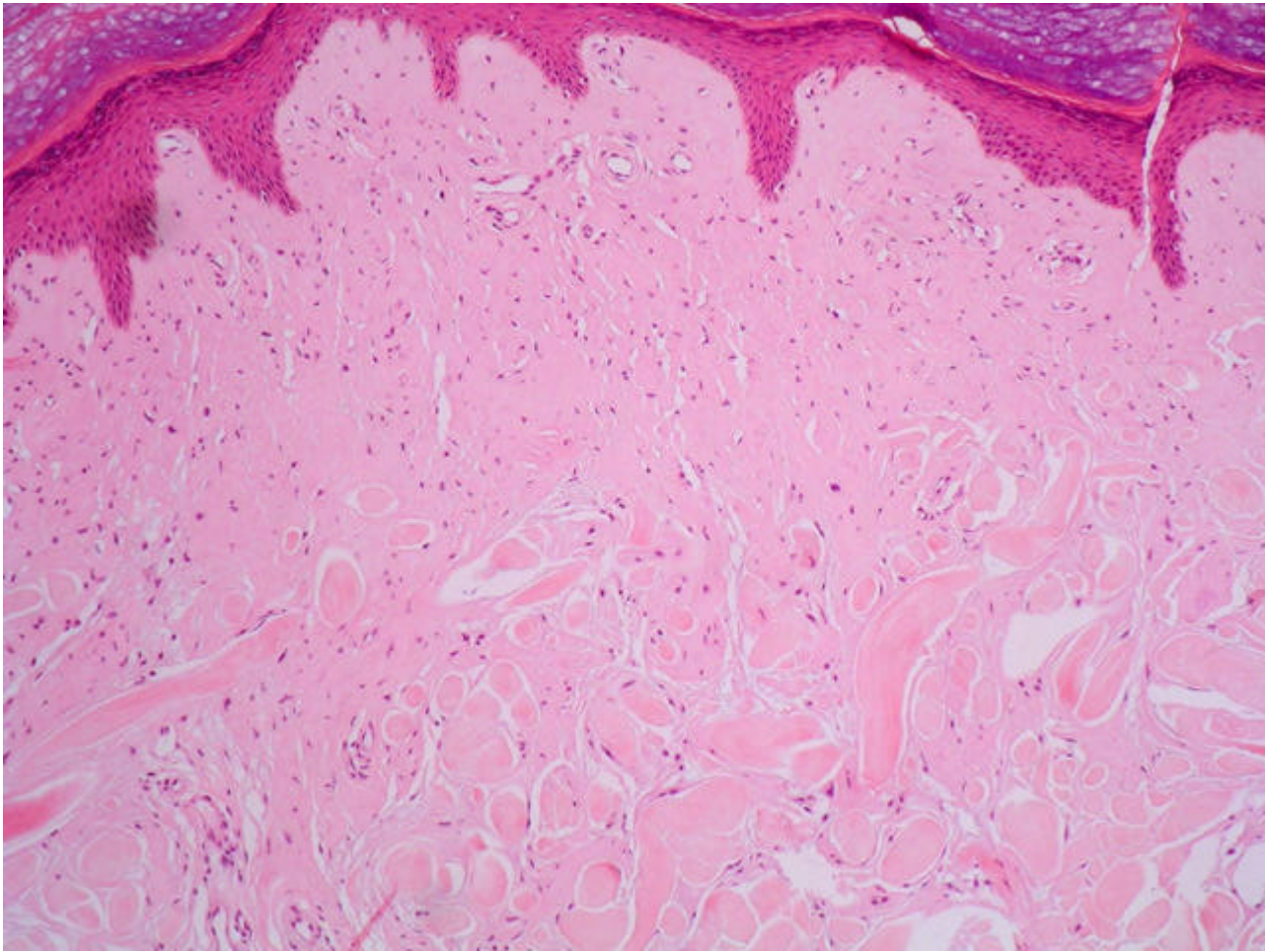
Presentación del caso

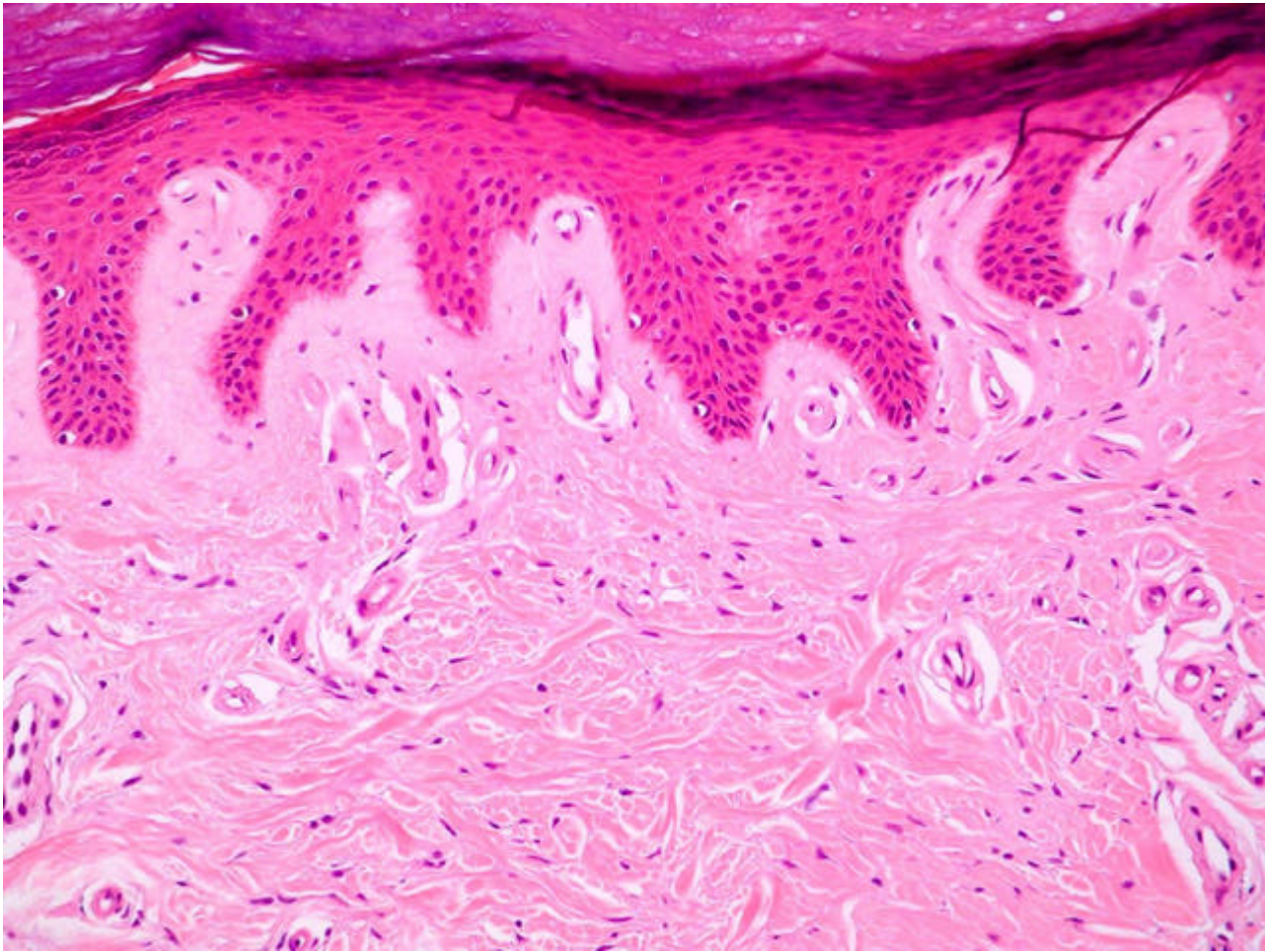
Historia clínica: mujer de 25 años de edad que desde la infancia acude al servicio de Dermatología por presentar lesiones vesiculares y papulonodulares en cara (párpados), brazos y manos. Las lesiones existentes en el borde libre de los párpados, que se describen como pápulas "en collar de cuentas", son muy características de la enfermedad (fig. 1). Durante años es diagnosticada de epidermolisis ampollosa. La paciente refiere ronquera desde hace meses.

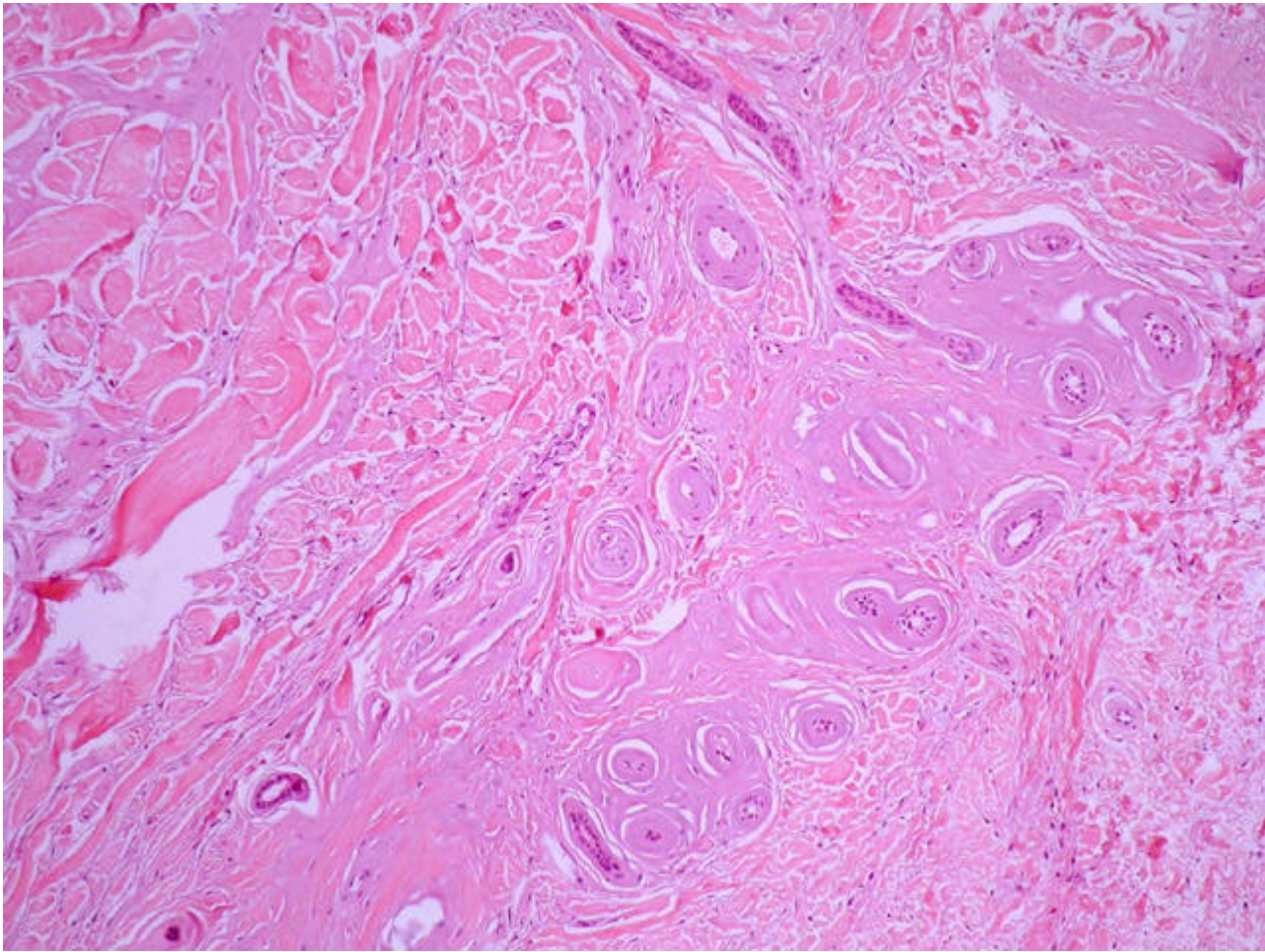
Descripción microscópica: la biopsia de una lesión papular de la mano muestra un depósito hialino dérmico (fig. 2) de distribución alrededor de vasos dérmicos (fig. 3) y glándulas ecrinas (fig. 4 y 5), que se extiende por la dermis papilar y media. El depósito es homogéneo, sin hendiduras, PAS positivo diastasa resistente (fig. 6), y negativo con rojo congo y tioflavina T.

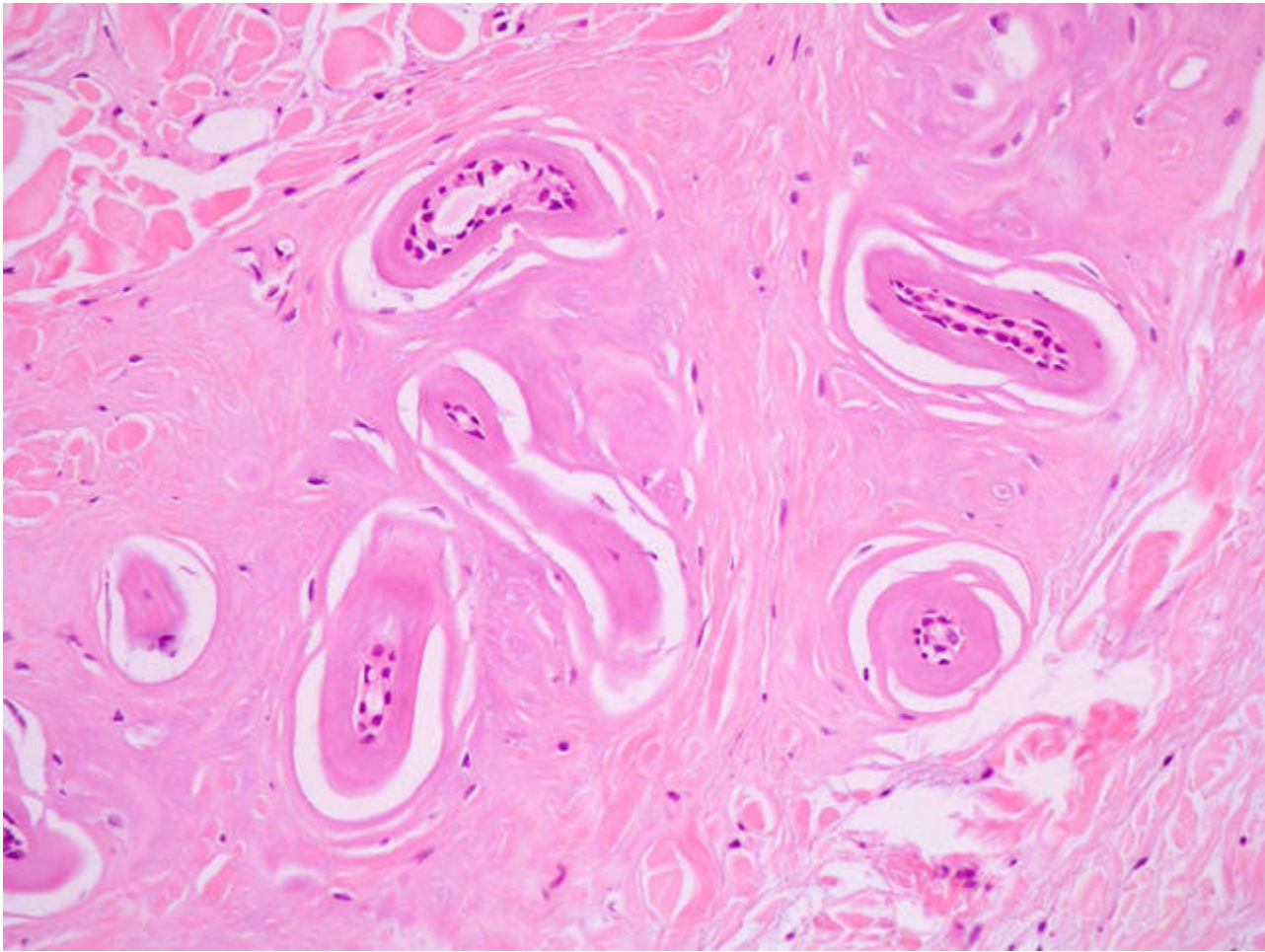


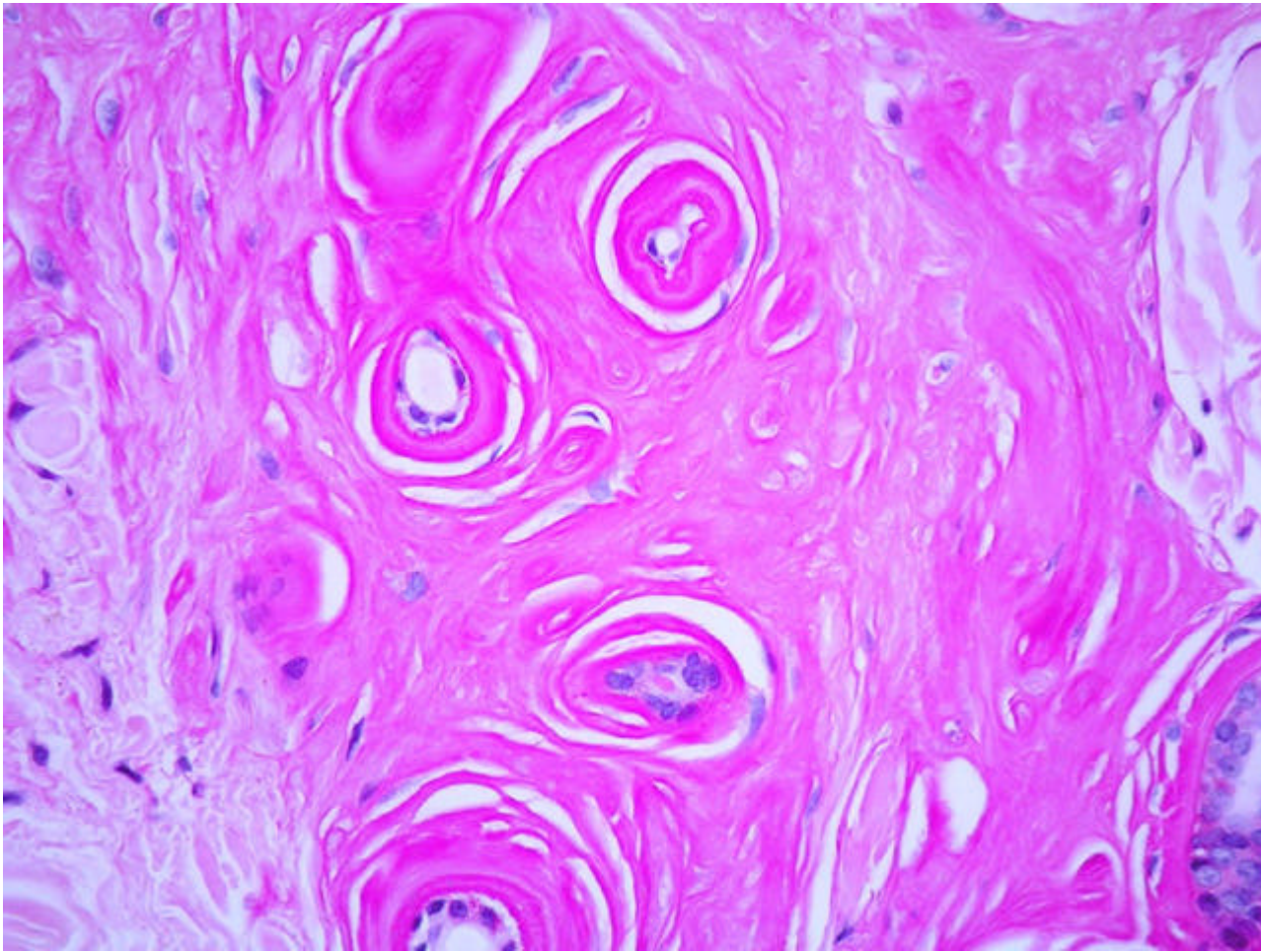
- Pápulas semitransparentes en párpado inferior











- Depósito hialino periglandular PAS positivo

Discusión

La proteinosis lipoidea ("hialinosis cutis et mucosae" o "enfermedad de Urbach-Wiethe") es una rara genodermatosis autosómica recesiva o esporádica. La causa de la enfermedad es una mutación en el gen de la proteína 1 de la matriz extracelular localizado en el brazo largo del cromosoma 1 (1q21). En la forma hereditaria, se describe la disfonía como el síntoma más frecuente de inicio. Este síntoma es consecuencia de la infiltración hialina de las cuerdas vocales. En nuestra paciente, este dato existente en el momento de la historia actual, no había sido reconocido en los años previos, motivo probablemente de la demora diagnóstica. Un hallazgo peculiar (para algunos patognomónico) es la presencia de calcificaciones bilaterales en ambos óbulos temporales, dato que se observa en el 50-75% de los casos. Las lesiones cutáneas más precoces suelen aparecer en la cara y brazos, y son características las lesiones pápulonodulares semitransparentes del borde libre de los párpados y ventanas nasales que se comparan con un "collar de cuentas". El depósito hialino comienza alrededor de los vasos dérmicos y glándulas ecrinas, y también puede observarse en torno a folículos pilosebáceos y músculos arrectores del pelo. Con el tiempo, el depósito se extiende por la dermis de modo paralelo a la unión dermoepidérmica. En las lesiones verrucosas existe papilomatosis e hiperqueratosis. El depósito es PAS-díastasa y azul alcian a pH 2,5 positivo, y puede teñirse débilmente con rojo congo y tioflavina T. Las lesiones se resuelven dejando una cicatriz.

El diagnóstico diferencial histológico se plantea con otros depósitos hialinos cutáneos, en particular con la amiloidosis sistémica, liquen amiloideo, protoporfiria eritropoyética, millium coloide del adulto y macroglobulinemia de Waldstrom. El depósito de material amiloide presenta intensa birrefringencia verde-manzana con la tinción de rojo congo; el millium coloide del adulto es el resultado de la degeneración de las fibras elásticas, y se caracteriza por un depósito hialino con muchas fisuras, que se tiñe con anticuerpos contra el componente P del amiloide y es negativo con azul alcian; el depósito de la macroglobulinemia es PAS positivo y reacciona con anticuerpos anti IgM. En la protoporfiria eritropoyética los depósitos son más limitados en su distribución, siendo sólo perivasculares y sin afectar a las glándulas ecrinas. El material es PAS díastasa positivo pero azul alcian negativo.

Bibliografía

1. - Touart DM, Sau P. Cutaneous deposition diseases. Part I. J Am Acad Dermatol 1998; 39:149-171.
2. - Hamada T, Wessagowit V, South AP et al. Extracellular matrix protein 1 gene (ECM1) mutations in lipid proteinosis and genotype-phenotype correlation. J Invest Dermatol 2003 ;120:345-350.
3. - Ko Ch, Barr RJ. Vesicular lesions in a patient with lipid proteinosis : a probable acantholytic dermatosis. Am J Dermatopathol 2003; 25:335-337.

Web mantenido y actualizado por el [Servicio de informática](#) uclm. Modificado: 29/09/2005 21:56:28