UNIVERSIDAD DE SAN CARLOS DE GUATEMALA
FACULTAD DE CIENCIAS MEDICAS

CONTRIBUCION AL ESTUDIO DE LAS GENODERMATOSIS EN GUATEMALA"

TESIS

Presentada a la Facultad de Ciencias Médicas, de la Universidad de San Carlos

Por

JOSE MARIA LETONA GONZALEZ

En el Acto de su Investidura de

MEDICO Y CIRUJANO

Guatemala, Septiembre de 1969

PLAN DE TESIS

I.- INTRODUCCION

II. CONCEPTO DEL TEMA

III. CONCEPTOS GENERALES DE HERENCIA Y GENETICA.

IV. SOMERA DESCRIPCION DE LAS GENODERMATOSIS A ESTUDIAR Y PRESENTACION DE CASOS - CLINICOS

V. RESUMEN

VI. CONCLUSIONES

VII. BIBLIOGRAFIA.

INTRODUCCION

El propósito de este trabajo es hacer una breve revisión de algunos de los casos de anomalías congenitas de piel, que han sido estudiadas en los Departamentos de Dermatología de Hombres y Pediatría del Hospital General, así como de hacer un recordatorio de conceptos generales de genética que se relacionan con estas enfermedades. He de aclarar, que a pesar de que las genodermatosis constituyen un capítulo importante de la Dermatología, los casos que se han estudiado son pocos ya que en muchas ocasiones debido al poco conocimiento que tenemos de ellas, especialmente nosotros los estudiantes, cuando un paciente consulta en cualquier otro departamento donde no hay especialistas, con frecuencia las afecciones pasan inadvertidas, o son mal estudiadas; dándose tratamientos inadecuados que terminan por desesperar al paciente alejándose así, de nuestros centros hospitalarios.

El diagnóstico de estas anomalías es difícil de ha--

cer y por lo tanto requiere mucha experiencia por parte del médico consultado y en muchas ocasiones del histopatólogo mismo, para confirmar el diagnóstico clínico.

GENODERMATOSIS

La palabra Genodermatosis, se deriva del Griego Geno, que significa engendrar, producir y Dermos: Piel, OSIS: Proliferación anormal.

La Genodermatosis es una rama de la DERMATOLOGIA, que se dedica especialmente al estudio de los diferentes defectos innatos mucocutáneos que pueden encontrarse total o parcialmente en un individuo como resultado de un defecto metabólico en presencia de un gene dominante o recesivo o bien debido a una variación en el número de cromosomas.

Muchas de éstas enfermedades usualmente se notan al nacimiento del individuo, pero algunas de ellas no atraen la atención sino algunos meses o años después, por lo que a varias se les dá un origen congénito dudoso.

Los tipos familiares comunmmente aparecen durante la pubertad por lo que es difícil clasificarlas.

Previamente antes de entrar en materia, creemos --

que es conveniente hacer mención de lo que es la herencia, sus leyes y la forma como actúan los cromosomas, los genes y el medio ambiente para que estas enfermedades se hagan manifiestas.

HERENCIA: Es la transmisión de los caracteres biológicos de los padres a sus descendientes. Los únicos elementos materiales que se heredan biológicamente de los padres, son los genes contenidos en las células germinales.

La herencia biológica se realiza mediante un proceso dinámico; ahora bien, éste desarrollo es más o menos como el de los antepasados del individuo, siendo determinada con relación herencia-ambiente.

Llamamos genotípo a la suma total de la herencia o sea la constitución genética que un individuo recibe de sus progenitores, mientras que el fenotípo está dado por aquellas modificaciones que sufre el organismo del individuo por causa del ambiente como tamaño, color, forma etc.. El fenotípo es cambiante y nunca es igual en períodos diferentes de la vida ya que el alimento, temperatura, humedad y otros factores externos los pueden cambiar, mientras que el genotípo es constante toda la vida del individuo.

Muchas de las reacciones del cuerpo a su ambiente son de tipo adaptivo ya que es una forma de defensa para obtener supervivencia, salud y reproducción. Cuando un genotípo no se adapta a su ambiente se dice que ese genotípo determina una enfermedad hereditaria, pudiendo decir que ésta, se debe a un genotípo raro que reacciona produciendo fenotípos mal adaptados en ambientes, en que un genotípo común da lugar a genotípos normales. Salud y enfermedad son condiciones del fenotípo y no del genotípo.

Son conocidas desde mediados del siglo XIX, las leyes enunciadas por Mendel acerca de la transmisión hereditaria de caracteres familiares. Ultimamente la genéti

ca gracias a los estudios bioquímicos y celulares, -- han llegado a explorar en la intimidad cromosómica la esencia mísma de dichos caracteres; de este modo es posible puntualizar la existencia de enfermedades por alteraciones cromosómicas y genéticas. En lo que -- respecta a las leyes de la herencia, que tienen una - validéz general, raramente hallada en biología; su -- crador las explica mediante la transmisión de unida-- des en las celulas reproductoras o sean los genes, de aquí que éstos sean considerados como la unidad fundamental de la vida, transmitida de padres a hijos y - responsables del desarrollo de caracteres en los individuos que viven en ciertos ambientes. Las pruebas concluyentes de la existencia de los genes, proceden de segregación de caracteres observados en la descendencia de híbridos entre individuos que difieren en algún aspecto reconocible.

El patrón Mendeliano de la herencia requiere -

que los genes se transmitan de célula a célula, durante la división y ésto se logra gracias a los cromosomas, -- que son los que contienen a los genes y que normalmente durante la división celular se dividen cuantitativamente. Los estudios de Mendel se dedicaron inicialmente al estudio de caracteres aislados, contando además, el número de de cada tipo de descendientes que resultaban de los cruzamientos, reduciendo los fenómenos de la herencia a una - base cuantitativa. La dominancia de un caracter no implica que sus poseedores sean más sanos o más vigorosos - que los recesivos, ya que no hay relación constante entre dominancia y resividad de un carácter y su utilidad o nocividad, pero sí, es demostrable que muchas enfermedades graves del hombre, se heredan de acuerdo con las leyes - de Mendel y además algunas de éstas enfermedades se deben a genes dominantes y el estado normal (de individuos de la misma familia), está condicionada por genes recesivos; por otra parte, algunas malformaciones se deben a ge

nes recesivos y el estado normal de los familiares se deben a genes dominantes.

El carácter Mendeliano, representa los productos finales del desarrollo durante el cual el complejo total de genes interactúa dentro de sí y con el medio ambiente.

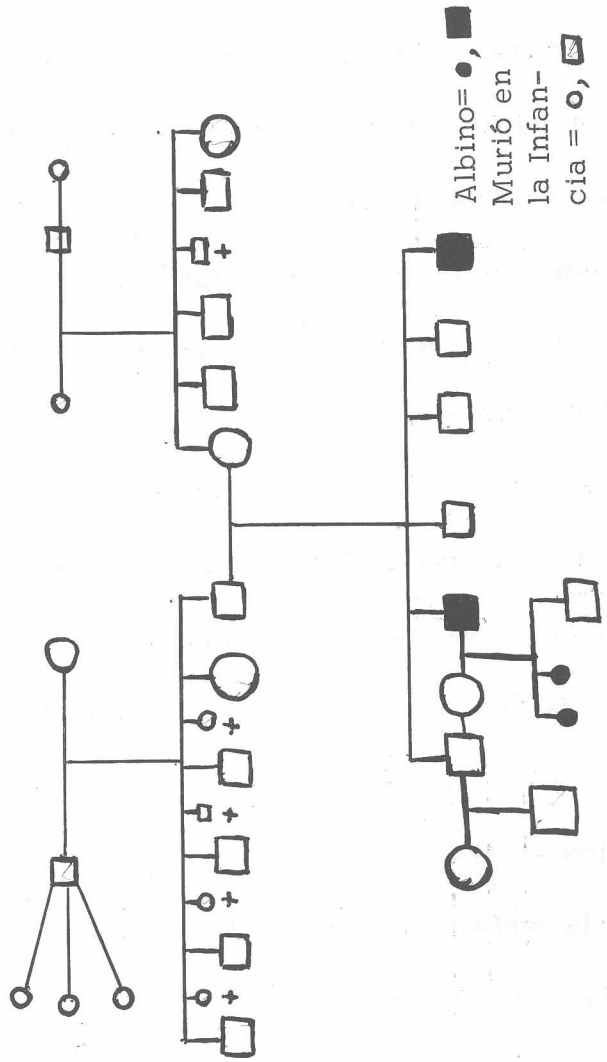
Gene o Gen, está palabra viene del Griego -- GENNAO: yo engendro; es la unidad última de la transmisión de caracteres hereditarios capaz de autoreproducirse, ocupando además un lugar definido en el cromosoma, la función de transmisor la efectúa a través de un proceso de duplicación con ayuda de ciertas enzimas.

Cuando la composición química del gene sufre alguna modificación, dá lugar a la formación de mutantes que influyen en el fenotípo del individuo.

En la práctica, las anormalidades causadas -- por genes simples, se llaman dominantes y las que re

quieren combinaciones homocitóicas para la expresión - se llaman recesivas. La mayoría de los rasgos humanos genéticamente analizados se comportan como dominantes, la desproporción de los dominantes conocidos y los recesivos, probablemente ocurre porque los dominantes son más fáciles de detectar y se manifiestan cuando está presente un gene sencillo. Llamamos HOMOCIGOTE, a aquel organismo cuyos cromosomas conducen miembros idénticos de cualquier par determinado de genes; consecuentemente los gametos son parecidos, mientras que HETERO-- CIGOTE, es aquel organismo con miembros diferentes de - cualquier par determinado o serie de alelomorfos que producen gametos distintos. Los genes recesivos como dije anteriormente, se hacen manifiestos únicamente cuando - hay combinaciones homocigóticas, tenemos por ejemplo, que el gene asociado con el albinismo es un recesivo relativamente raro, el fenotípo se manifiesta como una marcada diferencia o ausencia completa de pigmento en la --

piel, cabello y el iris de los ojos. En los grupos familiares con éste gene encontramos que los individuos homocigotes son albinos, mientras que los heterocigotes tienen pigmento normal, en éstos casos se presume que ambos padres son conductores, ocurriendo una combinación al azar de los genes recesivos dando lugar a los hijos albinos.



CARTA GENEALOGICA DE UNA FAMILIA ENTRE CUYOS MIEMBROS HUBO ALBINISMO

La trayectoria de los genes recesivos es difícil de seguir, ya que de generación a generación permanecen escondidos por sus alelomorfos dominantes, no sabiéndose que individuos son conductores, hasta que se presenta el carácter, apareciendo a veces éstos rasgos en forma inesperada en familias que a través de su genealogía no han tenido tales manifestaciones; los caracteres recesivos se presentan con más frecuencia en familias cuyos padres están emparentados en relación con la población en general.

GENES LETALES: Son aquellos que producen efectos tan serios en el organismo, que este no puede sobrevivir, obviamente si el efecto letal es dominante todos los individuos con este gene moriran y el gene se perderá; no obstante algunos dominantes tienen efectos retardados y permiten al organismo vivir durante algún tiempo.

La ley de la segregación establece que los genes alelos, no se mezclan ni se contaminan unos con otros sino que segregan y pasan a gametos distintos, esta segregación tiene lugar en el momento de la división meiótica.

Los poligénes que son genes determinantes de las variaciones fenotípicas pequeñas, se estudian por medio de técnicas estadísticas; la hipótesis de estos factores múltiples que explica la herencia cuantitativa dice "que la diferencia de los caracteres se determinan por genes independientes, cuyos efectos son acumulativos, es decir, que cada gene contribuye en una cierta cantidad a dar un carácter variable que es lo que constituye el fenotípo", además los distintos genes paternos y maternos no alélicos se distribuyen libremente y forman combinaciones nuevas en la descendencia de un heterocigote, no obstante debe tenerse presente que la existencia de genes en los cromosomas de las células sexuales y de otras células se infiere a partir de observaciones de los caracteres o rasgos en la descendencia que producen.

Carácter Dominante: Es aquel que tiene la capacidad de manifestarse totalmente o predominantemente sobre otros caracteres, o bien se puede decir, que es un rasgo heredado que se manifiesta cuando el gene que controla es homo o heterocigote.

Carácter Recesivo: Es el miembro de un par alélico, sin capacidad de manifestarse cuando el otro carácter dominante está presente. Este es un rasgo heredado que se manifiesta solamente cuando el gene controlador es homocigote.

Caracter Adquirido: Es una modificación impresa en un organismo por influencia del medio ambiente, durante su desarrollo.

Los portadores del mismo genotípo, pueden tener fenotípos diferentes y puede resultar difícil de decir a que genotípo pertenece un individuo por la simple observación de su aspecto; tales irregularidades, en la expresión externa de los genes son frecuentes -

en las mutaciones genéticas que producen enfermedades hereditarias en el hombre, podemos mencionar aquí los llamados genes letales que son aquellos que alteran las proporciones mendelianas usuales, entre las enfermedades hereditarias letales en el hombre tenenemos la enfermedad llamada Idiocia Amaurótica Juvenil, que se hace manifiesta a los 4 o 7 años en niños anteriormente normales; otro gene letal recesivo es el que produce la enfermedad de Tay- Sachs o Idiocia Amaurótica Infantil, que determina una muerte temprana, los padres de éstos niños son sanos y no saben que son portadores heterocigotes del gene. Es probable que muchas muertes prenatales se deban a genes letales que han recibido poca antención.

Los genes semiletales o sub-vitales son aquellos que permiten la supervivencia de los individuos durante un tiempo más o menos prolongado, por ejemplo la llamada Enfermedad de Epiloía, que es producida por un gene que produce deficiencia mental, anomalías de piel y tumo

res en los organos internos, la mayor parte mueren de niños, y otros llegan a adultos y tienen hijos, los -- cuales heredan el gene. Por otra parte tenemos que aunque el proceso de reproducción genética sea exacto a veces falla, ya que durante la división puede haber una variación que difiere del original, y el gene modificado continúa reproduciéndose con la estructura cambiada, esto es lo que se llama una mutación - Genética, o sea una alteración en la secuencia nu-- cleotídica de un gene modificando su estructura y -- función, como ejemplo de ésto podemo mencionar -- los llamados "Sports" que son mutaciones que han dado lugar a la reacción de nuevas variedades o cepas, ejemplo, ratas albinas; el papel de los Sports es muy pequeño en la evolución, debido a que pueden dar lugar a monstruosidades. Los mutantes dan lugar a cepas con caracteres externos o internos, morfológicos, fisiológicos o bioquímicos diferentes a los paternos.

Según De Vries "Algunas mutaciones son tan drásticas, -- que alteran los procesos fundamentales del desarrollo embrionario o post-embrionario", las mutaciones son importantes para demostrar la frecuencia de éstas en el hombre, los datos que se han obtenido se refieren principalmente a mutantes que producen enfermedades hereditarias o anormalidades, por ejemplo la hemofilia.

A pesar de que los genes son transmitidos in dependientemente, esto no explica todo el desarrollo de un carácter, aún más, la influencia de cualquier gene puede reflejarse en muchos caracteres. Los genes se reconocen -- como unidades químicas, cada uno desempeñando un papel especial en la bioquímica de la célula y el organismo. Cada gene puede tener una sola acción pero cada paso en los procesos químicos puede tener efectos en el desarrollo de los organismos.

El gene es un determinante químico, mientras que el carácter resulta de la acción combinada de muchos genes -

y sus productos en constante interferencia con el medio ambiente.

Puesto que la mayoría de las nuevas mutantes son nocivas para el hombre, es aconsejable evitar la exposición a los agentes mutagenéticos ya que según Eldon J. Gardner existen dos tipos de peligro:

1.- Daño inmediato a la persona expuesta.

2.- Daño a los genes de las células reproductoras que afectan a las generaciones futuras.

FRECUENCIA APROXIMADA DE MUTACIONES POR MILLON DE GAMETOS EN ALGUNOS GENES DEL HOMBRE.

	ENF. O ANOMALIA	FRECUENCIA
Autosómicos Dominantes:	Epilepsia	10
	Acondroplasia	42
	Anomalía de Pelger	80
	Aniridia	5
	Retinoblastoma	23
Autosómicos Resecivos:	Microftalmos	15
	Albinismo	28
	Ceguera para los Colores (Total)	28
	Idiocia Amurotica Infantil	11
	Ictiosis	11
Resecivos al Sexo	Hemofilia	32

CUADRO: Tomado de Principios de Genética (Sinnot--- Dunn-Dobzhanky)

CROMOSOMAS: Palabra que viene del Griego Chroma: color y Soma: Cuerpo, este nombre se lo dió Waldeyen en 1888 a ciertas formaciones fuertemente teñidas del núcleo célular descubiertas por Hofmeister en 1846.

Los cromosomas son los portadores de los genes en las distintas generaciones celulares y por este motivo, estas estructuras conservan cierta individualidad; la interpretación moderna del mecanismo de la herencia se basa en que los cromosomas que aparecen en el momento de la división, son autónomos y se continúan a través de las divisiones subsiguientes.

El número de cromosomas es constante para cada especie, siendo de 46 en el hombre, de los cuales dos son determinantes del sexo, razón por la que se les llama cromosomas sexuales y a los restantes se les dá el nombre de autosomas.

El proceso de autoduplicación de los cromosomas, se presume que ocurre en la interfase o al iniciarse la profase meiótica. En los organismos superiores los cromosomas van por pares y cada miembro procede de un progenitor, pero normalmente no se ven por pares a excepción del período de la sinopsis; en las otras etapas los miembros maternos y paternos están presentes en el mismo nucleo, pero no apareados. Durante los cambios estructurales de los cromosomas, pueden producirse rupturas, pudiendo cualquier extremo roto unirse con otro, dando lugar a nuevos arreglos de donde pueden resultar translocaciones y duplicaciones originando así aberraciones ocasionales, siendo éstas un problema para su determinación puesto que los miembros de un par por regla general carecen de cualquier medio visible para su identificación, éstos cambios han sido mejor estudiados en el maíz por medio de indicadores.

La composición bioquímica de los cromosomas está hecha principalmente por los ácidos nucleícos, los cua-

les como ya sabemos, uno abunda en el núcleo y es el llamado DNA o ácido desoxiribonucléico y el otro RNA ó ácido ribonucléico que se le encuentra en el citoplasma, que tienen la facultad de poder forman cualquier proteína de acuerdo con el código dado por el RNA, permaneciendo fija, la proteína, como componente del ribosoma. Experimentalmente se ha comprobado que la célula viviente contiene un mecanismo para la síntesis directa del RNA a partir del DNA, siendo por lo tanto el RNA sólo un intermediario.

La importancia biológica de éstos ácidos, estriba en su contribución al crecimiento y desarrollo de los individuos, ya que como vemos el DNA es capaz tando de hacer una replica excata de sí mismo como de dirigir la síntesis de proteínas, valiéndose del intermediario RNA. La extraordinaria fidelidad de este mecanismo, asegura la reproducción prácticamente exacta de las células de un organismo, la transmisión de

caracteres del grupo étnico, como vemos depende de la perpetuación de la especie, dando lugar a que debido a la gran sensibilidad que tiene a los diferentes agentes físicos, químicos y biológicos se verifiquen cambios mínimos en su composición molecular, dando lugar a las mutaciones de las cuales unas son perjudiciales al organismo de los individuos, como por ejemplo, los errores congénitos del metabolismo y otros son favorables dando lugar a la evolución de las especies.

Las propiedades fundamentales de los genes, que como ya sabemos se encuentran distribuídos en una secuencia lineal dentro del cromosoma y que son los determinantes de la herencia, según el doctor Armendares, agrega en su libro de citogénética humana son:

1.- Capacidad de dirigir la formación de una réplica exacta de sí mismos.

2.- Capacidad de mutar sin perder la capacidad de reproducirse.

3.- Capacidad de dirigir la formación de enzimas de otras proteínas.

Las cuatro bases del RNA (adenina, citosina, - guanina y Uracilo), contienen la información requerida para la selección de cualquier aminoácido especificando su orden dentre de la proteína.

Como vemos cualquier agente mutageno al actuar sobre el DNA y RNA puede provocar substituciones en las bases orgánicas dando así origen a las mutaciones que es de donde derivan las enfermedades -- congénitas de los individuos, entre ellas las GENODERMATOSIS, que como sabemos se deben muchas de ellas a una alteración en síntesis de pigmento por algún --- error del metabolismo o sea por una falta de reacción química normal que no correlaciona en forma precisa - la acción del gene y su enzima correspondiente.

ENFERMEDAD DE DARIERER.

Es una enfermedad de tipo hereditario con localización en la piel, es poco frecuente y se caracteriza clinicamente por lesiones papulo-costrosas, de localización folicular o extrafolicular, cuyas dimensiones son variables, se presentan al principio de un color gris negruzco estas lesiones son confluentes por lo que algunas veces forman placas verrucosas que dan lugar a placas vegetantes según su localización.

Esta enfermedad fué descrita y descubierta por Darier en 1889.

Entre los sinónimos de la enfermedad tenemos:

a) ACNE SEBACEA
b) CORNEA HIPETROFICA DE LUTZ
c) ICTIOSIS SEBACEA
d) DISQUERATOSIS FOLICULAR.

La enfermedad no tiene predilección por ninguno - de los sexos y se presenta con más frecuencia en la clase social de recursos económicos bajos.

ETIOLOGIA: Aunque en realidad se desconoce el origen de la enfermedad, se le han atribuído varios origenes, entre los que tenemos:

1) Causas de origen Parasitario

2) Deficiencia de Vitamina "A"

3) Proceso Neoplásico Benigno

En vista de que la enfermedad se ha presentado en varias generaciones familiares, ha dado lugar a que se considere como una genodermatosis de tipo puramente dominante. En la Revista Mexicana de Dermatología en su volumen IX del año de 1965, hacen mención que Dahmen estudiando los tipos sanguíneos de los grupos familiares en que se ha presentado la nefermedad, encontró que todos corresponden al tipo "A".

La enfermedad de Darier no es contagiosa, tiene una evolución crónica, tendiendo a desaparecer en invierno y a reaparecen en verano, atribuyéndose

este hecho a una fotosensibilidad a los rayos solares en estos pacientes.

Esta enfermedad da sus primeros síntomas entre los 8 y los 16 años, sin embargo, puede aparecer aún desde el nacimiento o bien presentarse en la edad adulta. Las primeras lesiones tienden a localizarse en el cuero cabelludo, cara e ingles, distribuyéndose posteriormente a las áreas seborreicas, para desde aquí diseminarse a otras regiones del cuerpo. En varios casos, se han encontrado lesiones en la mucosa oral, en las uñas a veces puede notarse estrías longitudinales, desprendimiento del lecho ungueal, lo mismo que hiperqueratosis sub-ungueal.

FORMAS CLINICAS:

a) Forma Clásica

b) Forma Vegetante

c) Forma Bulosa

d) Forma Localizada

e) Forma Atípica

FORMA CLASICA: Se caracteríza por tener tendencia a localizarse en las zonas seborreicas.

La forma vegetante: se localizan sus lesiones en regiones humedas como: axilas, efectuándose en estas regiones una especie de maceración que influye para que las lesiones se aumenten de tamaño y se infecten.

FORMA PUSTULOSA O BULOSA: Se caracteríza por que su forma evolutiva se efectúa por brotes siendo su duración de días a semanas, se le dá este nombre por el tipo de lesiones que presenta y que se desarrollan principalmente sobre las zonas que tienen lesiones papulo-costrosas, su contenido es seroso y el estudio citológico de este contenido se ha notado la dominancia de eosinófilos.

FORMA LOCALIZADA: Esta forma es muy difícil de diagnósticar en la mayor parte de los casos, ya que

las lesiones se encuentran localizadas afectando una o varias regiones del cuerpo del individuo.

FORMAS ATIPICAS: Estas formas fueron descritas por Gougerot y Eliascheff, encontrando que las lesiones pápulo-verrucosas del dorso de las manos, preceden a la aparición de las lesiones pápulo-costrosas del tórax.

E V O L U C I O N.

Como dijimos anteriormente, su evolución es crónica y se lleva a cabo por brotes, las lesiones una vez estacionadas, permanecen así indefinidamente, teniendo tendencia a la desaparición lenta, dejando una pigmentación residual. Las complicaciones de la enfermedad son raras, siendo las más frecuentes las causadas por infecciones secundarias.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL:

Este se hará con las siguientes enfermedades:

ACANTOSIS NIGRICANS: Que se caracteríza porque sus lesiones se presentan como vegetaciones pápilomatosos,

siendo su pigmentación característica.

ICTIOSIS: Sus lesiones son francamente foliculares.

ENFERMEDAD DE DARIER: Cuyas lesiones son de tipo pápulo-costrosas.

La patología de la enfermedad se caracteriza porque las lesiones están localizadas en la capa epitelial, tendiendo estas a tener formaciones redondas o granos. Los cuerpos se encuentran en la parte superior del estrato de Malphighi, en la capa granulosa, se considera que éstas se deben a un trastorno en la formación de las espinas intercelulares, habiéndo una unión defectuosa que tiende a separar las células y volverlas redondas.

Los granos se localizan en la capa córnea y son células pequeñas que se caracterízan por su núcleo alargado.

Las lagunas que son pequeñas hendiduras, se encuentran por encima de la capa basal; en la der

mis puede observarse a veces un estado inflamatorio crónico.

TRATAMIENTO:

Es esencialmente sintomático, se consigue a veces remisiones dando dósis elevadas de vitamina "A".

Entre otros tratamientos dados para esta enfermedad, tenemos los siguientes: Radioterapia, Vitamina "A" asociada con vitaminas del complejo "B", Electrocoagulación y Cirugía.

Lo más importante de este tratamiento es evitar la acción de los rayos solares y la ingesta de cloroquinas ya que actúan alternando los procesos enzimáticos.

ENFERMEDAD DE DARIER

PRIMER CASO: (Padre)

H. Cl. 27275-58 Hosp. Gral.

Primer Ingreso: Octubre 1958.

No existe historia clínica que indique los motivos por los que ingresó. Se le dió egreso el 16 de Enero de 1959, descargándosele como mejorado, con diagnóstico como sigue:

1.- Dermatitis Penfigoide Sub-Aguda

2.- Dermatitis Verrucosa

Tratamiento dado en esa oportunidad:

1.- ACTH

2.- Meticorten

3.- Jarabe de Hista-3

4.- Gantrisin

5.- Vitaminas A y D

6.- Terapia

2o. Ingreso: 22 de Abril de 1965.

Se le ingresó con Dx de 1o.) ENFERMEDAD DE DARIER --- (DISQUERATOSIS FOLICULAR).

Examen de Orina, Hematología, VDRL prácticados en -- esa época se encontraron dentro de límites normales.

HECES: Uncinaria.

Biopsia de Piel de Cuello: El estudio comprobó el Dx. clínico de Enfermedad de Darier.

Tratamiento Dado: Vitamina A, E. Tetraciclina, Penicilina, Procaína.

SEGUNDO CASO:

H. Cl. 17775-63 Hosp. Gral. (hijo del anterior).

Paciente de 17 años de edad, jornalero, originario de Barberena, Sta. Rosa.

HISTORIA:

Paciente ingresó al servicio de Dermatología de hombres del Hospital General, el 10 de Septiembre de 1963, - refiriendo que tres años ántes se inició su enfermedad, -- con el aparecimiento de pequeños granos con localización

en la frente, estos granos al reventarse se cubrían de costras , las cuales desaparecían para aparecer nuevamente en otros lados de la cara. Ultimamente apareció esta erupción en forma masiva en: frente, región peri-oral, y cuero cabelludo, la cual se acompañó de prurito y formación de costras amarillentas.

ANTECEDENTES PATOLOGICOS: Sin importancia.

ANTECEDENTES MEDICOS: sin importancia

ANTECEDENTES QUIRURGICOS: Negativos

HABITOS: Sin importancia.

ANTECEDENTES FAMILIARES: Tres hermanos muertos de causa no establecida.

EXAMEN FISICO:

HALLAZGOS POSITIVOS: Cuello: adenopatía bilateral, - retroauricular y sub-occipital.

Piel: Lesiones máculo papulares recubiertas de costras aisladas y confluentes distribuídas en frente, región -- periorbitarias, pómulos y mentón, lesiones similares se

encuentran en cuero cabelludo, tórax y abdomen.

DIAGNOSTICO CLINICO:

EXAMENES DE LABORATORIO PRACTICADOS: Dentro de límites normales.

BIOPSIA DE PIEL: Comprobó diagnóstico clínico de Enfermedad de Darier.

TRATAMIENTO:

a) Radioterapia 960 r en dorso y 480 r en cada lado del cuello (80 KV a 30 TDS, 15 MA).

b) Vitamina "A"

EVOLUCION: Con el tratamiento de terapia superficial, la evolución del caso fue satisfactoria, observándose la mejoría por disminución de las pápulas y de la queratosis - superficial.

(Ver Fotografía No. 1.)

ACANTOSIS NIGRICANS

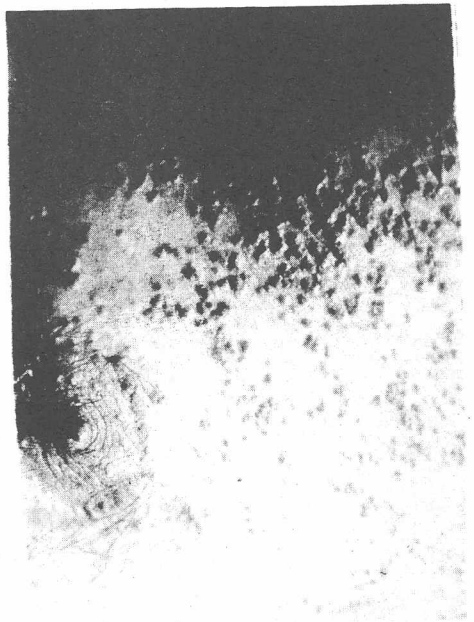
DEFINICION:

Es una dermatosis que revela una misma patogenia y que obedece a causas diferentes, sus características clínicas están constituídas por áreas de hiperqueratosis, hiperpigmentación e hipertrofia papilar con localización electiva.

Los primeros caos de esta enfermedad fueron publicados por Pollitzer y Janowsky y Darier fué el primero en señalar la relación de esta afección con un tumor maligno de localización visceral.

CARACTERES CLINICOS:

Se caracteriza este enfermedad por hiperpigmentación hiperqueratosis, hipertrofia papilar, que se acompañan a veces de fenómenos diversos como prurito y sequedad de la piel. Las lesiones generalmente son simétricas con localización especial en pliegues cutáneos, es decir, con predominio en: Axilas, Cuello, Región genital e ingles. Lo primero que



Fotografía # 1.

aparece en la mayor parte de las veces, según lo referido por los pacientes es la hiperpigmentación que va de un - color gris pizarra al negro, luego principian a aparecer crecimiento de los pliegues normales de la piel, éstas salientes no desaparecen al distender la piel, siendo ade-- más duras y rugosas.

La hiperqueratosis se observa sólo en regiones palmares y plantares, éstas lesiones son casi microscópi-- cas.

Las uñas y el pelo se lesionan sólo en casos avanzados, volviendose éstos últimos, secos y frágiles.

La mucosa oral se afecta más que las otras, ya que se encuentra pigmentada y con lesiones papilomatosas, - la lengua a veces adquiere un color negro.

Se considera que hay tres variedades clínicas de - la enfermedad que son:

a) Acantosis Nigricans Maligna

b) Acantosis Nigricans Benigna o Juvenil

c) Pseudo Acantosis

Hay que tener en cuenta, que según muchos autores, estas tres entidades clínica son muy difíciles de diferenciar unas con otras.

Esta enfermedad se presenta en todas las razas, aunque hay cierta predilección por la raza negra, en lo que respecta al sexo, no hay predilección por ninguno de los dos.

La forma benigna se presenta en personas que están en período de la pubertad o ántes, por lo que se cree que sea debida probablemente a un trastorno hormonal, aunque varios autores la consideran como una genodermatosis, lo que si es cierto es que esta enfermedad se debe a un mal funcionamiento del sistema endócrino-simpatico y plasma germinativo, ya que siempre va acompañado en la mujer de amenorrea. Esta enfermedad tiende a desaparece en la edad adulta.

La Pseudo Acantosis, se presenta en personas muy obesas, por lo que se atribuye su causa a un defecto puramente nutricional, se observa en las mujeres de raza negra, y tiende a desaparecer cuando se trata la obesidad.

La forma maligna, es la que se asocia al cáncer visceral, cuya localización es variable, pero lo que si se sabe es que su malignidad es elevada, y que las manifestaciones cutáneas están en relación con el crecimiento del tumor. En muchas ocasiones, cuando el tumor es todavía resecable, la extirpación se acompaña de una remisión de las manifestaciones cutáneas. Se ha encontrado que los tumores a veces son de tipo adenocarcinoma o sarcoma. Los pacientes con este tipo de acantosis mueren en un tiempo más o menos corto, después de presentarse las primeras manifestaciones de la enfermedad.

TRATAMIENTO:

Este es variable ya que depende de la forma que

se trate, en la forma benigna, basta con tratar la deficiencia hormonal o endócrina. En la pseudo acanto--sis el tratamiento será la reducción del peso corporal y la correccción de la alteración nutricional causante del proceso.

La forma maligna únicamente tiene tratamiento quirúrgico del carcinoma primario y sus metastasis cuando todavía fueran resecables.

PRESENTACION DEL CASO.

Paciente de 17 años de edad, sexo femenino, oficio estudiante.

Motivo de Consulta: Manchas obscuras en axilas, Cuello y Nuca.

Historia: Refirió la paciente que desde hacía más o menos dos años, le principió a salir una pequeña mancha obscura en la axila izquierda, que progresivamente fué aumentando de tamaño y apareciendo lesiones iguales en cuello y nuca.

Exámen Físico: En ambas axilas aparecen áreas irregula--res que toman todo el hueco axilar, los bordes van de adelante hacia atrás, son de color café más obscuro en el centro por ser más prominente. Igual aspecto presentan las - lesiones en el cuello,en múslos y áreas de rose.

La paciente mejoró con tratamiento establecido a base de tiroides y substancias queratolíticas.

El otro caso que se presenta sobre este mismo tema, es el de tipo adulto, se pone únicamente como ilustración.

(Ver Fotografías 2 y 3).

ACANTOSIS NIGRICANS

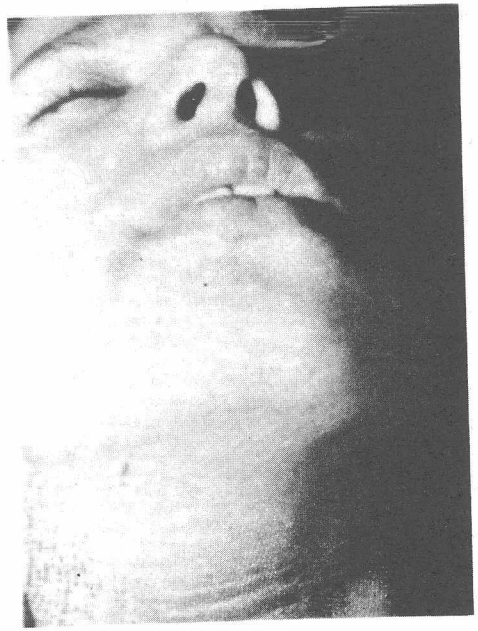
Caso estudiado y publicado por el Dr. Arturo García en la Revista del Colegio Médico de Guatemala, Vol. 17-junio de 1966

PRESENTACION DEL CASO

Paciente de 30 años de edad, sexo masculino originario y residente en Agua Blanca, Departamento de Jutiapa, Guatemala, que ingresó al Servicio de Dermatología de Hombres del Hospital General, el 14 de Septiembre de 1965.

MOTIVO DE INGRESO: Ennegrecimiento de la piel.

HISTORIA: Paciente refirió que aproximadamente 4 meses antes de su ingreso se empezó a dar cuenta que su piel estaba tomando una coloración un poco obscura, negruzca, sobre todo en algunas regiones como las axilas, pliegues inguinales y cuello, la cual más tarde se generalizó a toda la piel del cuerpo. Al mismo tiempo



Fotografía # 2

Fotografía # 3.

se inició una sensación de prurito con localización especial en cuello y genitales. Estos cambios fueron precedidos por tres semanas sensación de llenura del epigastrio, donde se notó una tumefacción que le ha ido creciendo a medida que ha transcurrido el tiempo, presentándose casi al mismo tiempo dolor de epigastrio, de tipo punzante y constante, además sensación de pirrosis, náusea y anorexia, la cual fué aumentando y presentando últimamente vómitos alimenticios.

ANTECEDENTES PERSONALES: Fiebre ocasional, paludismo pérdida de peso desde hacía tres meses, poliuria y estreñimiento.

EXAMEN FISICO: Paciente desnutrido, bien orientado en tiempo y espacio, con un peso de 123 libras, Temperatura de 37°C. P.A. de 140/90, Pulso 80 por minuto, Respiración, 22 por minuto.

La piel de todo el cuerpo se encuentra con tinte gris-negruzco, melánico en ciertos lugares, como el cuello y re-

giones inguinales, donde la piel también se encuentra engrosada y mostrando aumento de los pliegues naturales, dando el aspecto papilomatoso. La piel del dorso de las manos se encuentra hiperqueratósica de aspecto verrucoso, y la palma de las mismas, engrosada, pero no pigmentada. Lesiones de papilomatosis e hiperqueratosis también se encontraron en la margen del ano. La piel y la mucosa de los labios y boca, estaba engrosadas, pigmentada y papilomatosa.

Además de este se encontraron conjuntivas palpebrales congestionadas, lengua saburral, caries dentarias hiperqueratosis de la mucosa del paladar. En abdomen en la región apigástrica se ve y se palpa una tumefacción dura, dolorosa, redondeada, que se desplaza poco al respirar, tiene poco movilidad, y da la impresión de ser estómago o hígado.

EXAMENES DE LABORATORIO PRACTICADOS:

Hematología: Glóbulos Blancos: 8150, Hb. 15.5 gr. --

Fórmula Leucocitaria: E. 3%; C; 4%; Seg. 74%; L; 18%; M; 1%. Sedimentación: 26 mm. en 1 h. t. de C. 5'; t. de S. 1'75''. Cardiolipina; Neg. Orina: límites normales. Heces: Huevos de Ascaris, Sangre oculta: Positiva.

PRUEBAS HEPATICAS: Bilirrubina directa: Neg.
Bilirrubina Total: 0.2
Indice Ictérico: 4
Turbidéz del Timol 3 U
Cefalina Colesterol: Neg.

Elctrocardiograma: Normal.

Rayos X: Estómago con una masa muy prominente y haciendo compresión externa sobre la curvatura menor y el antro pilórico, elevando el estómago y abriendo la curvatura doudenal.

Biopsia: Piel: Papilomatosis con acentuada hiperqueratosis y una basal fuertemente pigmentada. Diagnóstico: -- ACANTOSIS NIGRICANS.

En vista de los exámenes anteriores y sobre todo de la Radiografía y la palpación de la tumefacción abdominal se hace Dx. de Acantosis Higricans de forma malig

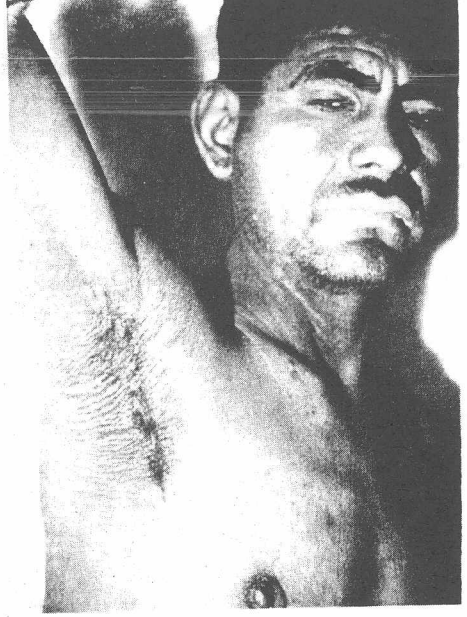
na, debido al Ca. de estómago y pancreas.

Al paciente se le trasladó a un servicio de Cirugía donde se le hizo una laparatomía encontrándose una masa grande, que comprendía: páncreas, estómago y parte del hígado; ya no era tumor operable, por lo que solamente se tomó biopsia de él. El paciente se puso ictérico después de la operación y falleció ocho días más tarde. En la autopsia se encontró una masa grande que envolvía varios órganos abdominales: Estómago, hígado, vías biliares y páncreas.

DIAGNOSTICO HISTOLOGICO:

Carcinoma de la cabeza del páncreas de alta malignidad, muy anaplástico, con áreas de necrosis. Hígado: Angiocólitis crónica severa retención de pigmento biliar de tipo obstructivo e inicio de cirrosis de tipo biliar. Todos los demás órganos examinados e incluso el estómago, se presentaban normales.

(Ver Fotografías 4 y 5).



Fotografía # 4.

Fotografía # 5.

ENFERMEDAD DE EHLERS-DANLOS

SINONIMOS: Cutis hiperelástica, piel elástica, piel de - hule de la india, Dermatorrexis, Artracalacia.

Este síndrome fué descrito por primera vez en --- 1682 por Meek're, según otros autores, no fué sino hasta 1898 cuando Ehler dió la primera descripción de la enfermedad. En 1908 Danlos dió las características de la enfermedad.

ETIOLOGIA: Para algunos su origen es desconocido, para otros se trata de un padecimiento mesenquimatoso, hereditario en el cual hay alteración de las fibras elásticas, según Korting y Gottron los cambios en la colagena son - predominantes. Este padecimiento según Bloom es una - genodermatosis autosómica dominante en la que actúa sólo un gene mutante, cuya expresibilidad es variable.

Johson y Falls al estudiar el factor hereditario de esta afección, hicieron el historial médico de una familia de 123 personas, en la que encontraron 21 hombres y 11 -

mujeres que padecían la enfermedad en 5 generaciones (datos tomados del estudio publicado por Manuel Gracian en la Revista Mexicana de Dermatología, Abril de 1968).

Esta enfermedad comienza generalmente en la infancia y dura toda la vida del individuo.

CARACTERISTICAS:

1) Fragilidad Cutánea: En estos pacientes se -- observa que cualquier lesión por insignificante que sea produce fisuras lineales en la piel, además de hematomas, los labios de las heridas se retraen, descrubriendo el tejido adiposo, por lo que la cicatrización es pobre y lenta, formando cicatrices irregulares atróficas, La piel de esta cictarices es fina de color violáceo y - superficie tensa, dejándo pseudotumores "moluscoi--- des"que se forman por evaginación de los pliegues de la piel que ha tenido hematomas, éstas formaciones se ven principalmente en rótulas, olecranon y dorso de ar

ticulación falángicas.

2) HIPER-ELASTICIDAD CUTANEA: La piel hiperelástica, es de aspecto normal, fina, y suave, sin trastornos en la sensibilidad, no tiene tejido adiposo y es bastante e extensible, al hacer tracción sobre ella fácilmente vuelve a su estado normal, pero con el tiempo puede convertirse en lo que se llama "cutis laxa", plisada y en colgajos. La elásticidad es mayor en: Cuello, Abdomen, Codos y - rodillas.

3) HIPERLAXITUD O HIPERFLEXIBILIDAD ARTICULAR. Es más constante, puede limitarse sólo a pequeñas articulaciones o puede generalizarse, cuando la enfermedad está avanzada, puede notarse debilidad muscular y articular, que dá en ocasiones sublujaciones de grandes arti-- culaciones; éstas alteraciones se hacen manifiestas cuando el paciente camina, presentando una "marcha de pato", al tomar radiografías no se encuentraninguna alteración - osea.

4) Aunque Ehler señaló la tendencia hemorrágica en estos pacientes no se ha encontrado experimentalmente, que haya ninguna alteración sanguínea.

FORMAS CLINICAS:

Los casos aislados que se han encontrado, no tienen todas las características de la enfermedad, siendo las más constantes, la piel hiperelástica y la hiperlaxitud articular, asociada a este síndrome se han encontrado otras alteraciones patológicas entre las que tenemos, pie plano, atrofia muscular difusa, hernias y malformaciones dentarias.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL: Este se hará con epidermolisis bulosa de forma distrófica que es una genodermatosis recesiva, que deja cicatrices fláccidas sobre regiones expuestas y con Cutis Laxa.

TRATAMIENTO:

1.- Educación: Como es una enfermedad que dura toda la vida, debe indicarse al paciente que debe llevar una

vida tranquila, evitar todo trauma y tener una dieta rica en calorías.

2.- Ortopedia

PRESENTACION DEL CASO

Niña de 12 años de edad, originaria del Departamento de Jutiapa. Los padres consultaron porque desde la edad de 3 años presentaba tendencia marcada a sangrar profusamente al herirse.

Esta molestia era más marcada en las porciones distales de las extremidades.

Al exámen físico, se encontró una niña con mal desarrollo, pálida, de aspecto triste, presentando particularmente en áreas expuestas y en la cara, múltiples lesiones cicatrizadas, anchas, formadas de tejido fino y arrugado. A nivel de manos y rodillas, algunas lesiones estaban todavía frescas, en vías de cicatrización, la piel, la piel se podía extender bastante al tomarla con los dedos,

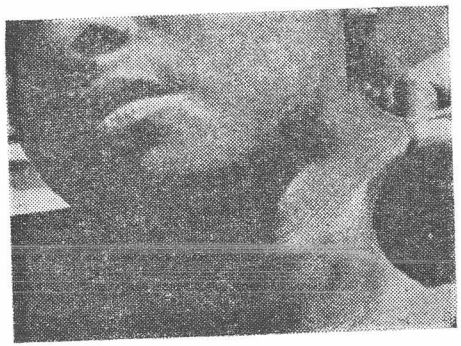
volviendo nuevamente a ocupar su estado normal al soltarla. Era notoria la extensibilidad de las articulaciones.

Los exámenes complementarios, fuera de anemia ferropriva y parasitismo intestinal, estan dentro de límites normales.

(Ver Fotografías siguientes)

Nº 6

Nº 7



Nº 8

URTICARIA PIGMENTOSA

Esta enfermedad está clasificada entre las enfermedades conocidas como MASTOCITOSIS, cuyas características histopatológicas son el aumento de mastocitos en la dermis; su origen celular es a partir de células reticulares o histioblastos cuya evolución es promastocitomastócito adulto, que mide de 8 a 21 micras, su forma es oval o triangular, su núcleo redondeado u oval se encuentra algunas veces oculto por granulaciones intracitoplasmáticas. Normalmente los Mastocitos se encuentran en epitelios, rodeando pequeños vasos y las papilas dérmicas. Las propiedades básicas del mastocito son:

1.- Tomar una coloración diferente al color que se tiñe.

2.- Transformación de grasas.

3.- Conservación del tejido conjuntivo que lo hace gracias a las granulaciones intracitoplasmáticas.

Los mastocitos pueden encontrarse en otras entidades patológicas como: infecciones agudas o crónicas, --

neoplasias, queloides, pero siempre, eso sí, en me-- nor cantidad que las mastocitosis.

DEGOS divide las mastocitosis en los siguientes grupos.

1.- Mastocitosis Pigmentaria Eruptiva o Urticaria Pigmentosa.

2.- Tumores de Mastocitos o Mastocitomas.

3.- Mastocitosis Nodulares o Papulosas.

4.- Mastocitosis Ampollosas

5.- Mastocitosis Cutáneo-Difusas.

6.- Mastocitosis Cutáneo-Viscerales.

(Cuadro tomado de la Revista de Dermatología Dominicana, Vol. 92, No. 1. Enero de 1968 Oag. 73). La primera Urticaria Pigmentosa que es de la que nos ocuparemos fué descrita por primera vez por Nettleship, tomándola - como una Urticaria crónica por lo que le dió el nombre - de Urticaria Pigmentada. Sander en 1874, la llamó Urticaria Pigmentaria. Sander en 1874 la llamó Urticaria -

Pigmentaria. Sander en 1874 la llamó Urticaria Pigmentosa. Fox en 1875 la describió con el nombre de Xantelas-- moidea.

ETIOLOGIA: Se ha considerado que su origen puede ser tóxico, pero en vista de que la enfermedad se ha hecho manifiesta dentro de grupos familiares, se considera que se trata de una GENODERMATOSIS.

MANIFESTACIONES CLINICAS: La enfermedad se observa generalmente en la niñez, pero puede verse en adultos. La de la infancia se caracteriza por la presencia de pápulas urticariantes, apareciendo luego una manchas planas, de tamaño variable, se les encuentra aisladas o agrupa-- das en placas, el prurito puede ser intenso, razón por la que cuando el niño se rasca aparece una elevación rojiza esto se ha observado que puede aparecer también con el llanto, calor y frío. La localización principal de estas lesiones es en tronco, muslos, brazos y cara, su número varía aunque puede generalizarse a todo el cuerpo.

EVOLUCION: generalmente es buena, teniendo tendencia a desaparecer en la pubertad.

TRATAMIENTO: Dependiendo del estado general del paciente, puede darse antihistamínicos, sedantes y esteroides.

URTICARIA PIGMENTOSA.

PRESENTACION DEL CASO:

H. Cl. 06881-68.

Niña de cinco meses de edad, originaria de Izabal, producto de un embarazo a término, parto eutócico simple.

ANTECEDENTES PERSONALES: Sin importancia

ANTECEDENTES PATOLOGICOS: Negativos

ANTECEDENTES FAMILIARES: Un hermano muerto de G.E.-C.A. y Piodermitis, a la edad de dos años.

ENFERMEDAD POR SISTEMAS: Negativo

INMUNIZACIONES: Negativo

MOTIVO DE CONSULTA: Diarrea y fiebre de cuatro días de evolución y aparición de pústulas y descamación de cuatro meses de evolución.

HISTORIA: Refirió la madre que desde la edad de veinte días notó que a la niña le principió a aparecer una zona eritematosa "como piquetes de pulga", en cara y miembros inferiores, que paulatinamente fueron abarcando to-

do el cuerpo, estas lesiones se volvieron posterior-- mente pústulas muy importantes. Notaron además que la niña adquiría un color rojizo generalizado que desa/ parecía lentamente. Al aparecer las pápulas en su lu gar , quedaban zonas de bordes pigmentados, por es- te cuadro la niña estuvo hospitalizada, pero cuatro -- días después del egreso del hospital se inició cuadro de deposiciones diarreicas en número de díez a quin- ce al día, de color verde, con moco, sin sangre.

EXAMEN FISICO:

HALLAZGOS POSITIVOS:

1.- Piel Erupción generalizada de innumerables lesiones aisladas o confluentes de diferen- tes tamaños, pero todas con idénticas ca-- racterísticas, centro más claro que la peri- feria que es de color café, al frote las le-- siones se edematizan, apareciendo un área eritematosa externa;

2.- Signos de deshidratación.

Resto del exámen fué negativo.

Se le ingresó con diagnóstico de:

1.- Gastro entero colitis aguda.

2.- Desequilibrio hidroelectrolítico Grde II

3.- Dermatitis Inespecífica.

Esta caso fué presentado posteriormente al Departa mente de Dermatología, donce se evaluó el caso y se dió el Diagnóstico de URTICARIA PIGMENTOSA, esto se com- probó por medio de la biopsia practicada.

DESCRIPCION HISTOPATOLOGICA:

Las secciones muestran un fragmento de piel con - hiperqueratosis. adherida a la queratina hay unas forma- ciones esféricas que tienen la apariencia de quístes de ameba coli. Estrato de Malpigio normal, excepto por - hiperpigmentación melánica de las células basales.

El hallazgo más notable está en la dermis superior, donde un infiltrado de células con núcleo globuloso bien

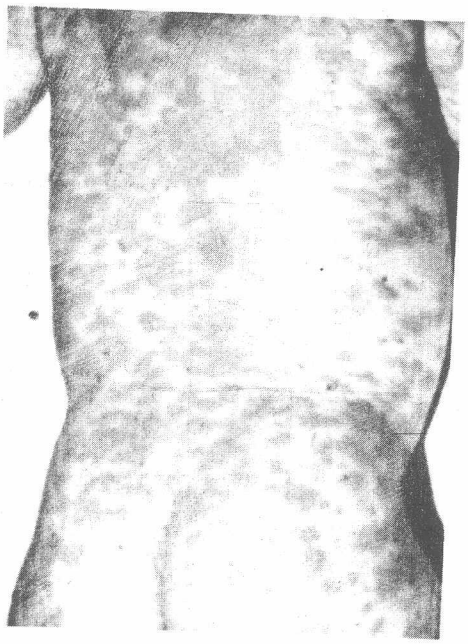
teñido y citoplasma ligeramente eosinófilo, que recuerda a las células cebadas, esta inflitración se hace -- por nidos y en algunas áreas, es más densa que en otras. En la dermis profunda se encuentra infiltración de células cebadas, perivasculares. Los apendices - cutáneos tienen apariencia normal. El cuadro histológico es el de una Urticaria Pigmentosa.

TRATAMIENTO: Sintomático para cuadro de gastro entero colitis y desequilibrio hidroelectrolítico.

(ver Fotografía No.

Fotografía # 9.

Fotografía #. 10.



Fotografía # 11.

XERODERMA PIGMENTOSA

SINONIMOS: Melanosis lenticular progresiva, atrofoderma pigmentosa.

DEFINICION: Es una dermatitis asimétrica, considerada como una enfermedad familiar que aparece en la niñez y que se caracteriza por pigmentación y atrofia de la piel, además de telangiectasias y tumores malignos, es una enfermedad rara, de la que se han reportado muy pocos casos, no tiene predilección por ninguno de los dos sexos.

ETIOLOGIA: La Xeroderma pigmentosa es debida a un grado extremo de fotosensibilidad, es transmitida por un gene recesivo, ligado al sexo en algunas familias.

SINTOMATOLOGIA: Esta es una dermatosis de aspecto polimorfo, constiuída por tumoraciones, manchas hipercrómicas de tipo lenticular; se inicia durante el 1o. ó 2o. años de vida, en algunos pacientes se inicia después de una exposición al sol, después de la cual aparece erite-

ma de severidad variable en las partes que estuvieron expuestas, las lesiones son de forma irregular, mal - definidas, recubiertas a veces por escamas y costras, una semana más tarde aparece una pigmentación que - va del café claro al café obscuro; ésta lesiones se lo calizan especialmente en cara, ojos, cuello, parte - superior de pecho y espalda, manos y brazos; la piel de éstos pacientes es gruesa y rugosa. Esta pigmen- tación puede encontrarse también en mucosa oral, len gua y conjuntivas, provocando fotofobia y lacrimeo.

Se encuentran además lesiones tumorales que son de tamaño variable, muchos de éstos tumores se ulceran, recubiertos por costras y produciendo una se creción seropurulenta, éstas lesiones deforman las - áreas donde se encuentran. Los tumores pueden su-- frir cambios malignos, transformándose en epiteliomas de células basales, ocasionalmente en carcinomas de células escamosas.

COMPLICACIONES: Deficiencia mental, dificultad para ha blar, epilepsia, desordenes neurológicos y alteraciones - en el desarrollo somático.

PRONOSTICO: Generalmente es malo, los pacientes mue- ren uno o dos años después de iniciada la enfermedad, la muerte se debe en la mayor parte de los casos a los tumo- res malignos que tienen repercusión sobre el estado gene- ral del paciente, sin embargo se han reportado casos de - supervivencia por varios años.

TRATAMIENTO: Evitar la exposición al sol, algunas veces el tratamiento con esteroides es bueno, cuando aparecen los tumores malignos son mejor tratados por medio de Ci rugía, seguido de terapia con rayos X.

XERODERMA PIGMENTOSA

H. Cl. 03274-56. Hops. Gral.

Paciente de 26 años de edad originario de Chiqui- mula y residente en el mismo lugar, de oficio agricultor.

Tuvo su primer ingreso el lo. de Diciembre de 1956.

MOTIVO DE INGRESO: Ulcera en ángulo derecho del maxilar inferior.

HISTORIA: Refirió el paciente que seis meses ántes de su ingreso, notó del lado derecho de su cara, un nódulo pequeño, aproximadamente del tamaño de la cabeza de una alfiler, que poco a poco le fué aumentando de tamaño y que se ulceró, y que no cicatrizaba, no le provoca dolor pero si pururito.

ANTECEDENTES PERSONALES: Desde muy pequeño - notó la aparición de manchas de color café en el -- cuerpo, y que además es muy sensible al sol.

EXAMEN FISICO: Se encontró a nivel del ángulo derecho del maxilar inferior, una lesión ovalada, de - 2x3 cms. de diámetro, con bordes prominentes, cráter ulcerado y recubierto por una costra de colora-- ción rojo vinoso. Resto del examen fue negativo.

DIAGNOSTICO: Tumor de mejilla derecha probable--

mente maligno.

El paciente fué operado, la pieza se mandó al De-- partamento de Patología, donde se informó que se trataba de:

1.) Carcinoma epidermoide de células escamosas, G LL - lll de malignidad.

Se le dió egreso en 1956, descargándosele del servicio como curado.

TRATAMIENTO DADO: Resección de Ca. con injerto de piel sana.

SEGUNDO INGRESO: En 1964 al Departamento de Cirugía, para controlar cirugía plástica, en esta oportunidad se hizo consulta al Departamento de Dermatología de hombres donde se encontró.

Paciente albino, que ha tenido sensibilidad al sol, y a quien últimamente le ha aparecido engrosamiento de - la piel en múltiples zonas (hiperqueratosis), y hace como seis meses le aparecieron lesiones elevadas de superfi--

cies contínuas que le sangran en la mejilla derecha y región mastoidea izquierda.

DIAGNOSTICO:

1.) Hiperqueratosis

2.) Queratosis Actinica Generalizada

3.) Ca en Cara y Mastoides Izquierdo que -- puede ser Baso Celular o Epidermoide.

4.) Xeroderma Pigmentosa.

En esta ocación se le volvió a intervenir y el Dx. fué comprobado por estudio histo-patológico.

El paciente tuvo otros cuatro ingresos en los cuales se notó la diseminación de carcinoma base celular a otras partes del cuerpo, en todas estas ocasiones se dió tratamiento con terapia.

SEGUNDO CASO:

H. Cl. 10702-69. Hosp. Gral.

Paciente de 22 años de edad originario de -- Chiquimula con residencia en el mismo lugar, Oficio agricultor.

HISTORIA: Refirió el paciente que hace más o menos

tres años, principió con un pequeño grano en el lado izquierdo de la nuca, que le provocaba mucho prurito y -- que le ha aumentado de tamaño, pero que cuatro días antes de su ingreso, le principió a doler por lo que consultó, refirió también que el sol le quema la piel, por lo -- que se le pelan las manos y cara.

ANTECEDENTES MEDICOS: Paludismo a la edad de 18 años.

ANTECEDENTES QUIRURGICOS: Negativos.

HABITOS: Negativos

ANTECEDENTES FAMILIARES: Un hermano albino, se murió de cáncer en la cara.

OJOS: Nistagmus bilateral.

PIEL: Erosiones y descamación de piel en brazos, ma-- nos y cara por dermatitis actínica, además lesiones de hiperqueratosis en manos. En región de la unión cefalo--cervical del lado izquierdo, presenta una lesión granulomatosa de más o menos 3 cms. de diámetro con caracteres neoplásicos, bien localizados aparentemente.

DIAGNOSTICO: Ca. escamoso del cuello
Albinismo, Seroderma Pigmentosa

BIOPSIA: Carcinoma indiferenciado de piel compatible con carcioma de células escamosas.

(Ver fotografías Nos. 12 y 13)

Fotografía # 12.

Fotografía #. 13.

RESUMEN:

Hemos decidido dividir esta tesis, en dos capítu-- los importantes, viendose que la primera parte de éste trabajo comprende todo lo relativo a Genética, habiendose - tomado los conceptos más importantes que según nuestro criterio, se relacionan con las genodermatosis, además - de darnos una idea de lo que son las lesiones que se he-- redan, por la dominancia o resesividad de un gene.

La segunda parte del trabajo se relaciona con las genodermatosis más frecuentemente observadas, haciendose en este capítulo una descripción de la lesión congénita e ilustrándose con los casos y fotografías que se pudieron obtener en los departamentos de Dermatología de hombres y Pediatría del Hospital General, así como de clínicas -- particulares de los médicos que me ayudaron a desarrollar este estudio.

CONCLUSIONES:

1.- Las Genodermatosis son enfermedades heredita-- rias, que obedecen a la presencia de un gene dominante o recesivo que se encuentra presenfe en el individuo.

2.- Las genodermatosis son afecciones poco conocidas dentro de nuestro medio profesional y por lo tanto puede dar lugar a confusiones con otras entidades.

3.- Las genodermatosis son enfermedades que no se hacen siempre manifiestas al nacimiento del individuo, sino que en diferentes etapas de la vida.

4.- Algunas de las Genodermatosis son afecciones, a las que únicamente se les puede ofrecer mejoría, ya que los tratamientos radicales son difíciles de lograr.

5.- Las genodermatosis que se han estudiado en el presente trabajo, representan la mayoría de este tipo de enfermedades encontradas en Guatemala.

6.- La Terapéutica de las Genodermatosis es difícil y con frecuencia únicamente es de efectos parciales.

BIBLIOGRAFIA

1.- Andrews, George Clinton. Diseases of the skin. Philadelphia, W.B. Saunders, 1954. pp. 557-558 605-614.

2.- Armendares, Salvador. Citogenética humana normal y patológica. México, Ed. Interamericana, 1968 225 p.

3.- Buttcerworyh, Thomas & Lyon P. Strean. Clinical genodermatology. Baltimore, Williams & Wilkins, 1962. pp. 45-47, 77-79, 145-148, 207.

4.- Close de León, Jorge. Cutis hiperelástica. Guatemala Pediátrica 6 (3-4): 76-78, Sept.-Dic. 1968.

5.- De los Santos Jeréz, Eladio. Urticaria pigmentosa; revisión del tema y presentación de un caso. Revista Dominicana de Dermatología 2(1): 73-77, Enero 1968.

6.- Estelher, J.: J. Fortaleza y G. Sorni. Estudios citogenéticos en xeroderma pigmentosa. Dermatología Ibero-Latino Americana 8(1): 153-160, -- 1966.

7.- Gardner, Eldon. Principios de genética. México, Centro Regional de Ayuda Técnica, 1965. 444 p.

8.- Gracian, Manuel. Enfermedad de Ehlers Danlos; breve revisión del tema y estudio de un caso. Dermatología Revista Mexicana 12(1): 11-20, Abril - 1968.

9.- Rodríguez, Lucelly. Un caso de xeroderma pigmentosa. Dermatología Revista Mexicana - 10(2): 196-198, Agosto 1966.

10- Sinnott, Edmun W. et al. Principios de genética. 5a. ed. Barcelona, 1961. pp. 13-130, 185-288, 408-487.

11- Stern, Curt. Priniples of human genetics. Be-- keley, Univ. Calif., 1949. pp. 114-128.

12- Yambaym, Jacinto. Enfermedad de Darier. Dermatología Revista Mexicana 8(2): 169, Junio 1964.

13- _____ Enfermedad de Darier; estudio del padecimiento en dos hermanas gemelas. -- Dermatología Revista Mexicana 9(1): 20-23 Marzo 1965.

Vo. Bo.

Ruth R. de Amaya.

Sra. Ruth R. de Amaya
Bibliotecaria

BR. JOSE MARIA LETONA GONZALEZ

DR. JORGE CLOSE DE LEON
Asesor.

DR. EDUARDO SILVA
Revisor.

DR. RONALDO LUNA AZURDIA
Director de Fase III.

DR. FRANCISCO VILLAGRAN M.
Secretario

Vo. Bo.

DR. JULIO DE LEON M.