

Queratodermia Palmoplantar punctata tipo I: Buschke-Fischer-Brauer

Palmoplantar punctata keratoderma type I: Buschke-Fischer-Brauer

Gadwyn Sanchez-Felix¹, Victor Bazan-Alvarez²

RESUMEN

Paciente femenina de 43 años de edad, procedente de Lima, con un tiempo de enfermedad de 2 años cursa con múltiples pápulas queratósicas pequeñas en palmas y plantas, poco dolorosas. Tiene una hermana con lesiones similares. En la dermatoscopia se evidencia lesiones color amarillento homogéneo translucidas de 2 a 5mm sin vasos trombosados. En la histopatología se evidencia depresión epidérmica con una columna suprayacente de hiperqueratosis ortoqueratósica compacta

PALABRAS CLAVE: Queratodermia Buschke-Fischer-Brauer; Queratodermia palmoplantar.

Dermatol Peru 2021; 31 (1): 47-50

ABSTRACT

43-year-old female patient from Lima, with a disease time of two years, has multiple small keratotic papules on palms and soles, not very painful. She has a sister with similar lesions. In the dermatoscopy, Translucent homogeneous yellowish lesions of 2 to 5mm without thrombosed vessels are evident. Histopathology shows epidermal depression with an overlying column of compact orthokeratotic hyperkeratosis.

KEY WORDS: Buschke-Fischer-Brauer Keratoderma, Palmoplantar Keratoderma.

INTRODUCCIÓN

La queratodermia palmoplantar es un grupo heterogéneo de alteraciones caracterizados por hiperqueratosis de las palmas y las plantas, que pueden ser hereditarios o adquiridos. La QPP hereditaria se puede clasificar en tres categorías principales: QPP difusa, focal y punteada (QPPP). Se han descrito tres tipos distintos de queratodermia palmoplantar punteada (QPPP): la tipo 1: la de Buschke-Fischer-Brauer; la tipo 2: la de tipo porokeratótico y la tipo 3: la acroqueratoelastoidosis de Costa. Estas se diferencian según el patrón de herencia, la edad de comienzo, la localización y morfología de las lesiones además de los hallazgos histopatológicos. Aquí informamos un caso raro de QPPP tipo 1 en palmas y plantas¹.

CASO CLÍNICO

Una mujer de 43 años, con antecedente de trastorno ansioso depresivo en tratamiento de psicoterapia, se presentó con un historial de 2 años de lesiones cutáneas poco dolorosas persistentes y de progresión lenta en las manos y pies. Tiene una hermana que tuvo lesiones similares. El examen de la piel reveló múltiples pápulas queratósicas puntiformes de color piel en ambas palmas y plantas (Figura N° 1 y 2).

1. Médico Dermatólogo Jefe de servicio de Dermatología Hospital Rebagliati Martins-Lima Peru.

2. Médico Residente de Dermatología del Hospital Rebagliati Martins-Lima Peru.



Figura N° 1. Múltiples pápulas queratósicas puntiformes de color amarillo en palmas.

A la dermatoscopia se evidencia lesiones color amarillento homogéneo translucidas de 2 a 5mm sin vasos trombosados (Figura N° 3). No hubo lesiones similares en otras partes de su cuerpo. El examen físico del resto de sistemas dentro de parámetros normales. El cabello, las uñas y las membranas mucosas eran normales. El recuento sanguíneo completo con diferenciales, frotis de sangre periférica, enzimas



Figura N° 3. Dermatoscopia áreas circunscritas amarillentas.

hepáticas, urea, creatinina, electrolitos, fueron normales. Se le realizó una biopsia de un nódulo 1cm de la mama izquierda el cual fue una neoplasia fibroepitelial compatible con fibroadenoma.

La biopsia cutánea punch de las lesiones de palmas reveló la depresión epidérmica con una columna suprayacente de ortoqueratosis compacta (Figura N° 4).

En base a los hallazgos clinicopatológicos anteriores, se realizó un diagnóstico de QPPP tipo 1. En el presente caso, la afectación idéntica de la hermana de la paciente, las características clínicas de las lesiones y los hallazgos histológicos, con ausencia de laminilla corneida, han permitido realizar el diagnóstico del subtipo I de QPP hereditaria.

Comentario (Revisión de la literatura)

La Queratodermia palmoplantar punteada de tipo Buschke-Fischer-Brauer también llamada *keratoma disipatum hereditarium* palmar y plantar de Brauer, queratoma diseminado, queratodermia maculosa diseminada simétrica palmoplantar de Buschke-Fischer², es una genodermatosis muy infrecuente, con una incidencia estimada de 1.17/100.000.³ Fue descrita por Buschke⁴ y Fischer en 1910 y Brauer en 1913⁵.

Tiene herencia autosómico dominante y se ha relacionado con dos loci en los cromosomas 15q22 15q24 y 8q24.13-8q24.21⁶. Las 2 mutaciones reconocidas hasta ahora son AAGAB y COL14A1⁷. El defecto en el AAGAB determina el deterioro del reciclaje de tirosina cinasas receptoras, como EGFR y Axl, lo que incrementa la señalización y la proli-feración celular⁸ además se ha relacionado con displasia congénita de la cadera⁹. La mutación en el gen



Figura N° 2. Múltiples papulas queratósicas de color amarillo en planta y talón.

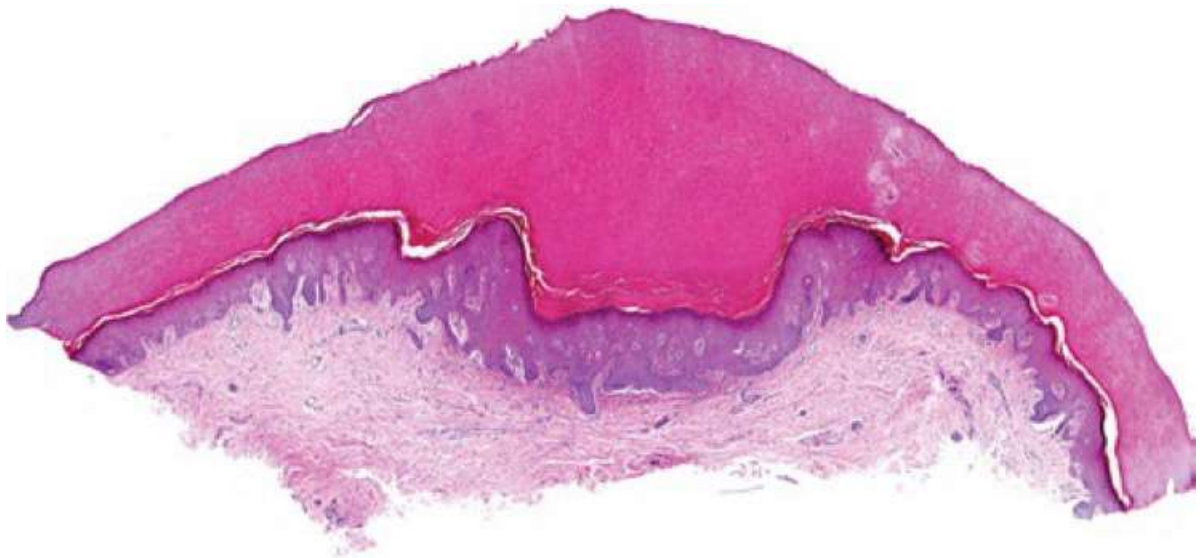


Figura N° 4.

COL14A1 que codifica la cadena $\alpha 1$ del colágeno XIV se encontró en una familia china.¹⁰

En estudios pasados indicaban una posible asociación entre QPP punteada y desarrollo de carcinomas de mama y colon, pero en la actualidad aun no esta claro.¹¹

Las lesiones consisten en múltiples y pequeñas pápulas queratósicas descritas como queratosis en "gota de lluvia", empiezan a aparecer en las superficies palmoplantares generalmente durante los 20 a 30 años, aunque incluso hay reportes que inician a los 60 años¹², son mas frecuente en varones.¹³

El núcleo queratósico central, que inicialmente es translúcido, puede tornarse opaco o verrugoso con el tiempo, que deja una depresión puntiforme cuando se extrae. Las pápulas pueden ser dolorosas o sensibles a la palpación y pueden aumentar de tamaño y confluir, formando placas sobre los puntos de presión, en especial en las plantas.¹⁴ Hay predilección por los pliegues de palmas y los dedos, en personas de fototipos altos.¹⁵

En la histopatología se aprecia una leve depresión epidérmica, cubierta por una columna de hiperqueratosis ortoqueratósica compacta. En algunos casos se evidencia una hipogranulosis focal con paraqueratosis. No hay signos de inflamación en dermis, ni indicios citológicos de infección por el virus del papiloma humano (VPH).¹⁶

El diagnóstico diferencial incluye las verrugas, caracterizadas por puntos hemorrágicos, la poroqueratosis punteada palmoplantar, que en la histología, muestra una

lámina cornoide en vez de una columna de hiperqueratosis ortoqueratósica. En la acroqueratoelastoidosis de costa las lesiones se presenta en el rebode dorsopalmar y se observa fibras elásticas desorganizadas. En la exposición al arsénico o a la dioxina y en pacientes con enfermedad de Darier y síndrome de Cowden, se pueden ver lesiones similares.

Todavía no se ha establecido un tratamiento estandarizado para QPPP. El manejo conservador consiste en uso de calzado cómodo. El desbridamiento mecánico solo ofrece una mejoría a corto plazo.¹⁷ Pocos números de casos reportados demostraron un tratamiento exitoso con queratolíticos y acitretina sistémica. Sin embargo, las recaídas son comunes.¹⁸ Se puede usar para mantenimiento acitretin a dosis bajas combinado con calcipotriol tópico.

También se ha usado nitrógeno líquido, PUVA, retinoides tópicos¹⁹, análogos de la vitamina D, fluoracilo topico²⁰, esteroides tópicos. Los inhibidores de las tirosina cinasas son una posible opción terapéutica de cara al futuro.²¹

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Lucker GP, Van de Kerkhof PC, Steijlen PM. The hereditary palmoplantar keratoses: an updated review and classification. *Br J Dermatol* 1994; 131: 1-14.
2. Mallo S, Bernal A. Queratodermia palmoplantar *punctata* autosómica dominante. *Actas Dermosifiliogr* 2006;(2):136-8
3. Stanimirovic A, Kansky A, Basta-Juzbasic A, Skerlev M, Beck T. Hereditary palmoplantar keratoderma, type papulosa, in Croatia. *J Am Acad Dermatol.* 1993;29:435-7.
4. Buschke A, Fischer W. Keratodermia maculosa disseminata symmetrica palmaris and plantaris. *Ikonographia Dermatologica.* 1910;5:183-92.
5. Brauer A. Über eine besondere Form des hereditären Keratons. *Arch Dermatol Syph.* 1913;114:211-36.

6. Gao M, Yang S, Li M, Yan KL, Jiang YX, Cui Y, et al. Refined localization of a punctate palmoplantar keratoderma gene to a 5.06-cM region at 15q22.2-15q22.31. *Br J Dermatol*. 2005 May;152(5):874-8
7. Guerra L, Castori M, Didona B, Castiglia D, Zambruno G. Hereditary palmoplantar keratodermas. Part I. Non-syndromic palmoplantar keratodermas: classification, clinical and genetic features. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2018 May;32(5):704-19.
8. Pöhler E, Zamiri M, Harkins CP, et al. Heterozygous mutations in AAGAB cause type I punctate palmoplantar keratoderma with evidence for increased growth factor signaling. *J Invest Dermatol* 2013;133:2805-8.
9. Eytan, Sarig O, Israeli S, Mevorahv L, Besel-Vanagaite E. A novel splice-site mutation in the AAGAB gene segregates with hereditary punctate palmoplantar keratoderma and congenital dysplasia of the hip in a large family. *Sprecher Clinical and Experimental Dermatology* (2014) 39, pp182-186
10. Guo BR, Zhang X, Chen G, et al. Exome sequencing identifies a COL14A1 mutation in a large Chinese pedigree with punctate palmoplantar keratoderma. *J Med Genet* 2012;49:563-8
11. Stevens HP, Kelsall DP, Leigh IM, et al. Punctate palmoplantar keratoderma and malignancy in a four generation family. *Br J Dermatol* 1996;134:720-6
12. Pai VV, Kikkeri NN, Athanikar SB, Sori T, Rao R. Type I punctate palmoplantar keratoderma (Buschke-Fisher-Brauer disease) in a family—a report of two cases. *Foot*. 2012 Sep;22(3):240-2.
13. Horikoshi M, Kuroda K, Tajima S. Punctate palmoplantar keratoderma with pigmentary lesions on the dorsa of feet and ankles: successful treatment with a combination of low-dose oral etretinate and topical calcipotriol. *J Dermatol*. 2004 Jun;31(6):469-72
14. Stevens HP, Kelsell DP, Bryant SP, Bishop DT, Spurr NK, Weissenbach J, et al. Linkage of an American pedigree with palmoplantar keratoderma and malignancy (palmoplantar ectodermal dysplasia type III) to 17q24. Literature survey and proposed updated classification of the keratodermas. *Arch Dermatol*. 1996 Jun;132(6):640-51.
15. Bourrat E, Cabotin PP, Baccard M, et al. Palmoplantar keratodermas in black patients (Fitzpatrick skin phototype 5-6) of African descent: a multicenter comparative and descriptive series. *Br J Dermatol* 2011;165:219-21.
16. Metze D, Oji V. Palmoplantar keratodermas. In: In Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L, editors. *Dermatology*. 4th ed. Philadelphia (PA): Elsevier Health Sciences; 2018. pp. 924-43.
17. Emmert S, Kuster W, Hennies HC, et al. 47 patients in 14 families with the rare genodermatosis keratosis punctata palmoplantaris Buschke-Fischer-Brauer. *Eur J Dermatol* 2003;13:16-20.
18. Jo JW, Jeong DS, Kim CY. Case of punctate palmoplantar keratoderma type I treated with combination of low-dose oral acitretin and topical salicylic acid and steroid. *J Dermatol*. 2018 May;45(5):609-12
19. Kong MS, Harford R, O'Neill JT. Keratosis punctata palmoplantaris controlled with topical retinoids: a case report and review of the literature. *Cutis*. 2004;74:173-179.
20. Keratosis Punctata Palmaris et Plantaris Treated With Topical Fluorouracil *Arch Dermatol* 2006;142:1074.
21. Postel-Vinay S, Ashworth A. AXL and acquired resistance to EGFR inhibitors. *Nat Genet* 2012;44:835-6.

Correspondencia: Dr. Gadwyn Sánchez Felix
Email: gadwynsanfe@gmail.com

Recibido: 15-11-2020
Aceptado: 20-12-2020