

CASO CLÍNICO

Nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico: Relato de un caso

Marcela Ricaurte J,* Juan Carlos Garcés,** Enrique Úraga***

* Médico Dermatólogo del Centro Dermatológico “Dr. Úraga”

** Dermatopatólogo

*** Director del Centro Dermatológico “Dr. Úraga”

Correspondencia:
marcela_ricaurtej@hotmail.com

Palabras clave: Nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico, nevo ostial anexial poroqueratósico, hamartoma de anexo, hamartoma ecrino.

RESUMEN

El nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico es un hamartoma de anexo, caracterizado por pápulas queratósicas con aperturas foliculares que generalmente adoptan disposición lineal. Es una entidad poco frecuente, hasta el momento han sido relatados aproximadamente 70 casos en la literatura. Su nomenclatura es controversial actualmente se lo considera dentro del grupo de nevos ostiales anexiales. Su importancia radica en la mutación somática que fue encontrada en tejido nevico similares a las encontradas en el síndrome queratitis, ictiosis y sordera, lo que podría indicar riesgos de transmitir la mutación a la descendencia pudiendo así presentar el síndrome KID.

INTRODUCCIÓN

El nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico es un hamartoma anexial con diferenciación ecrina, que generalmente se presenta siguiendo las líneas de Blaschko.¹ Desde su primera descripción en 1979, aproximadamente 70 casos han sido descritos en la literatura.² Es considerado un mosaicismo de síndrome KID (keratitis-ichthyosis and deafness syndrome) por mutaciones en el gen GJB2 que codifica la conexina 26.³

El objetivo de este trabajo es relatar un caso de esta infrecuente patología, describir los hallazgos dermatoscópicos y recalcar la importancia del diagnóstico del mismo.

CASO CLÍNICO

Reportamos el caso de una paciente de sexo femenino de 9 años de edad sin antecedentes de importancia, que presenta lesión en parte lateral externa de dedo pulgar derecho desde el nacimiento que refiere evolucionó en tamaño progresivamente, niega síntomas locales.

Al examen dermatológico se evidenciaron pápulas hipocrómicas brillantes con acentuaciones foliculares, queratósicas dispuestas en formato lineal en la porción lateral externa del dedo pulgar. (Fig1.A)

Al examen dermatoscópico encontramos aperturas pseudocomedonianas distribuidas linealmente sobre una base blanco amarillenta (Fig1B).

Fueron realizadas hipótesis diagnósticas de líquen estriado, poroqueratosis verrugosa y verruga vulgar.

Posteriormente fue solicitado biopsia con análisis histopatológico el mismo que reporta piel volar con dilatación de los ductos ecrinos intraepidérmicos asociados a taponamiento córneo y columnar poroqueratótico. Dermis con infiltrado linfocitario superficial moderado focal. Diagnóstico histopatológico, patrón de poroqueratosis asociados a ducto ecrino compatible con “nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico” (Fig2).



Fig. 1. A. Pápulas pequeñas color de piel brillantes queratósicas, confluentes dispuestas en formato lineal en cara lateral externa del dedo pulgar derecho. B. dermatoscopia: aperturas pseudocomedonarias distribuidas linealmente sobre base queratósica.

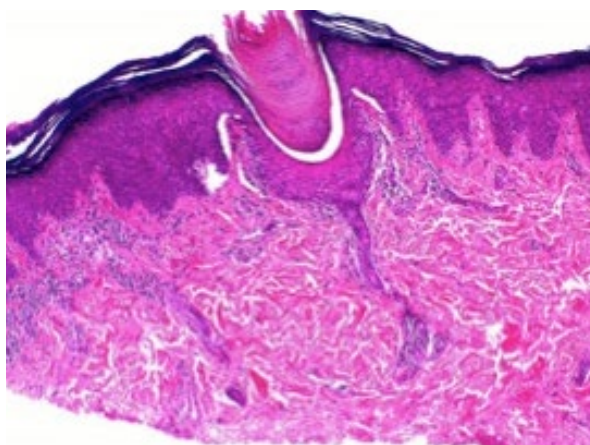


Fig. 2. Fragmento de piel exhibiendo laminilla corneida dispuesta sobre ducto ecrino dilatado. Discreto infiltrado linfocitario focal.

El tratamiento fue realizado con 1 sesión de crioterapia, paciente no retorno mas a consulta, no conseguimos evaluar los resultados finales.

DISCUSIÓN

El nevo poroqueratótico de ostium ecrino y del ducto dérmico es un hamartoma congénito.⁵ Fue descrito por primera vez en 1979 como nevo del ducto sudoríparo por R.A. Marsden et al.⁷ Es una entidad de frecuencia excepcional, existen menos de 70 casos reportados en la literatura hasta el momento.²

Su nomenclatura ha sido discutida y desde el 2009 el término nevo ostial anexial poroqueratótico fue intro-

ducido para comprender el nevo poroqueratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico, nevo poroqueratótico ecrino y el nevo ecrino y del folículo piloso poroqueratótico.^{4,8}

Clínicamente se caracteriza por múltiples pápulas queratósicas o atróficas agrupadas en placas que poseen pequeñas cavidades llenas de queratina dando un aspecto de comedones. Tienen distribución lineal frecuentemente siguiendo las líneas de Blaschko. Son de predominio acral, aunque también han sido descritos lesiones extensas que afectan el tronco cabeza y cuello asociados a anhidrosis y alopecia. Las lesiones pueden surgir desde el nacimiento o presentarse más tardíamente en la infancia. Son similares clínicamente al nevo comedón con la diferencia que el nevo poroqueratótico ocurre en plantas y palmas donde folículos pilosebáceos están ausentes.^{5,6}

Los hallazgos histopatológicos patognomónicos son la presencia de lamelas corneidas centradas en los acrosiringios o en infundíbulos foliculares, dilatados y sin capa granulosa. La epidermis puede exhibir acantosis, hiperqueratosis y papilomatosis.^{4,6} Similar a lo encontrado en nuestro caso previamente descrito.

Debe ser diferenciado clínicamente de la poroqueratosis lineal, liquen plano lineal, nevo epidérmico verrucoso lineal y enfermedad de Darier lineal,^{5,6} ya que

estas patologías pueden ser similares clínicamente presentado pápulas eritematosas con superficie queratóticas o verrugosa confluyendo en placas de disposición linear pudiendo seguir las líneas Blaschko. Debiéndose atender a características específicas para cada patología por ejemplo en el nevo epidérmico verrucoso lineal la evolución crónica, progresiva, pruriginosa e inflamatoria, o en el liquen plano linear las pápulas poligonales, eritemato-violáceas con escamas blanquecinas (Estrías de Wickham) auxilian en el diagnóstico.

La importancia de este nevo radica en que fueron descubiertas mutaciones somáticas del GJB2 en tejido afectado por el nevo porokeratótico del ostium ecrino y del conducto dérmico pero ausente en piel normal en la madre aparentemente sana de un paciente con síndrome queratitis, ictiosis y sordera o síndrome KID por sus siglas en inglés (keratitis-ichthyosis-deafness syndrome). Mutaciones de herencia dominante del GJB2 pueden causar el síndrome KID, sujetos con mosaicismo somático tienen riesgo de transmitir enfermedades sistémicas a su descendencia y los individuos con Nevo porokeratótico acral deben ser aconsejados sobre el riesgo de tener hijos con síndrome KID.⁹

CONCLUSIÓN

Siendo el nevo del ostium ecrino y ducto dérmico una entidad infrecuente, relatamos un caso clínico con sus respectivos hallazgos dermatoscópicos mismos que no han sido relatados previamente en la literatura, y recalamos la importancia de diagnóstico para que los pacientes portadores de este nevo tengan la consejería

adecuada y estén en conocimiento de la posibilidad de pasar esta mutación a su descendencia.

BIBLIOGRAFÍA

1. R C, Agulló-pérez AD, Córdoba-iturriagoitia A, Resano-abarzuza MÁ, Yanguas-bayona JI. review of the literature *. 2017;92:121-125.
2. Porokeratotic Eccrine Ostial and Dermal Duct Nevus. 2017:2017.
3. Somatic A, Mutation GEGJB, Porokeratotic C. A Somatic p.G45E. 2015:8-11. doi:10.1001/jamadermatol.2014.5069
4. Asch S, Sugarman JL. Epidermal nevus syndromes : New insights into whorls and swirls. 2017. doi:10.1111/pde.13273
5. Garcias-ladaria J, Rosón MC. Nevus epidérmicos y síndromes relacionados . Parte 2 : Nevus derivados de estructuras anexiales. Actas dermosifiliográficas. 2018;(xx):1-12. doi:10.1016/j.ad.2018.05.004
6. Koch E, Johnson L, Gehris R. Long-Standing Filiform , Blaschkoid Papules. 2015;149(7):869-870. doi:10.1001/jamadermatol.2013.87a.REFERENCES
7. Marsden RA, Flemingf K, Dawber RPR. Comedo naevus of the palm — a sweat duct naevus? 1979;(March).
8. Chowdhary B, Sharma A, Mahajan VK. Porokeratotic Eccrine Ostial and Dermal Duct Nevus and Porokeratotic Eccrine and Hair Follicle Nevus: Is Nomenclature “Porokeratotic Adnexal Ostial Nevus” More Appropriate?. Indian Dermatol Online J. 2019;10(4):478-480. doi:10.4103/idoj.IDOJ_341_18Titeux M. Keratitis-Ichthyosis
9. Deafness Syndrome Caused by GJB2 Maternal Mosaicism. 2009;129. doi:10.1038/jid.2008.312

CASE REPORT

Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus: A medical case

Marcela Ricaurte J,* Juan Carlos Garcés,** Enrique Úraga***

* Dermatologist from Centro Dermatológico “Dr. Úraga”

** Dermatopathologist

*** Director of Centro Dermatológico “Dr. Úraga”

Correspondence:
marcela_ricaurtej@hotmail.com

Keywords: Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus, porokeratotic adnexal ostial nevus, adnexal hamartoma, eccrine hamartoma

ABSTRACT

Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus is a rare adnexal hamartoma, characterized by keratotic papules that exhibit comedo-like openings presenting in a linear disposition. It's a rare condition, fewer than 70 cases have been reported. Nowadays its considered in the adnexal ostium nevi group. Its importance lays on the somatic mutation found on the nevi tissue, which is similar to the keratitis-ichthyosis-deafness (KID) syndrome, meaning that there is a possibility this mutation can be inherited or passed down to the offspring, with the consequent risk of developing KID syndrome.

INTRODUCTION

The Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus (PEODDN) is an adnexal hamartoma with eccrine differentiation, that generally follows the Blaschko lines.¹ Since it was first described in 1979, approximately 70 cases have been reported.² It is considered a mosaic form of keratitis ichthyosis deafness (KID) syndrome due to a somatic mutation in GJB2 gene, which codes for the gap junction protein connexin 26.³

The objective of this work is to report a case of his rare condition, describe the characteristics of the dermatoscopic findings and show the importance of its' diagnosis.

CASE REPORT

A 9 years old female, without previous conditions, presents a lesion in the external region of her right thumb since birth that slowly increased in size. She denies any other local symptoms (fig1A).

The dermatoscopy study showed bright hypochromic pitted keratotic papules in a linear pattern in the external area of her right thumb (fig1A).

The dermoscopy study features comedo-like openings in a linear disposition over a keratotic white yellowish base (fig1B).

A differential diagnosis was performed to discard lichen striatus, verrucous epidermal nevus and verruca vulgaris.

A biopsy was required for a histopathological analysis which revealed dilatation of intraepidermal eccrine ducts associated to a corneal and columnar porokeratotic obstruction. Also a moderate focal and superficial lymphocytic infiltrate in dermis. The histopathological diagnosis is compatible to Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus (fig2).



Fig1A. Small bright flesh colored keratotic papules, grouped in a linear pattern on external side of right thumb. B. dermoscopy: comedo-like openings in a linear disposition over a keratotic base.

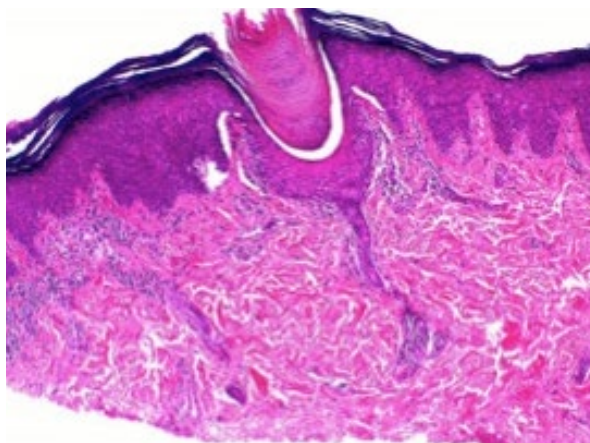


Fig2. Fragment of skin reveals the presence of a cornoid lamella over a dilated eccrine duct. Mild focal lymphocytic infiltrate.

The treatment began with one session of cryotherapy, but the patient did not return to the consult, so it was impossible to evaluate the final results.

DISCUSSION

Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus is a congenital hamartoma.⁵ It was first described in 1979 as a nevus of the sudoriferous duct by R.A. Marsden et al.⁷ Is a very rare condition, less than 70 reported cases exist at the moment.²

Its name has been debated and since 2009 the term porokeratotic adnexal ostial nevus was introduced in

other to understand the Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus, the eccrine nevus and the Porokeratotic eccrine hair follicle nevus.^{4,8}

Clinically it is characterized by multiple keratotic or atrophic papules grouped in plaques that have small cavities filled with keratin, giving the aspect of comedones. They have a linear distribution following the Blaschko lines. These lesions are predominately located on the palms and soles, although they have been described on head, neck and chest associate to anhidrosis and alopecia. The lesions present since birth or during childhood. They are similar to the comedome nevus, with the difference that the porokeratotic nevus presents on palms and soles where hair follicles are absent.^{5,6}

The histopathological hallmark is the presence of a cornoid lamella with subjacent acrosyringium. Acanthosis, hyperkeratosis and papillomatosis can be found in the epidermis.^{4,6} Similar to the findings on the medical case previously mentioned.

It should be differentiated clinically from linear porokeratosis, linear lichen plaus, linear verrucous epidermal nevus and linear Darier's disease,^{5,6} since these conditions can be very similar and difficult to distinguish clinically, having both erythematous papules with a keratotic or verrucous surface grouped

in plaques in a linear pattern, that could follow the blaschko lines. It should be distinguished a specific characteristic for each of these conditions; for example linear verrucous epidermal nevus has a chronic, progressive, inflammatory and pruritic evolution, or in lichen planus the polygonal, violaceous papules with fine white scales (Wickham's striae) could help for the correct diagnosis.

The importance of this nevus is centered that only recently somatic mutations of GJB2 were discovered in affected tissue by Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus that were not found on normal healthy skin of the mother of a patient suffering from KID syndrome. Mutations of autosomal dominant inheritance of GJB2 could cause KID syndrome, individuals with somatic mosaicism have a risk of transmitting systemic diseases to their children and individuals diagnosed with acral porokeratotic nevus should be advised about the higher risk for their children to develop KID syndrome.⁹

CONCLUSION

Being that Porokeratotic eccrine ostial and dermal duct nevus is a rare condition, we have reported a new clinical case with its specific dermoscopic characteristics that have not been described in the literature. We have pointed the importance of its diagnosis so the patients know the possibility of their children inheriting this mutation as well.

REFERENCES

1. RC, Agulló-pérez AD, Córdoba-iturriagoitia A, Resano-abarzuza MÁ, Yanguas-bayona JI. review of the literature*. 2017;92:121-125.
2. Porokeratotic Eccrine Ostial and Dermal Duct Nevus. 2017:2017.
3. Somatic A, Mutation GEGJB, Porokeratotic C. A Somatic p.G45E. 2015:8-11. doi:10.1001/jamadermatol.2014.5069
4. Asch S, Sugarman JL. Epidermal nevus syndromes: New insights into whorls and swirls. 2017. doi:10.1111/pde.13273
5. Garcias-ladaria J, Rosón MC. Nevus epidérmicos y síndromes relacionados. Parte 2 : Nevus derivados de estructuras anexiales. Actas dermosifiliográficas. 2018; (xx):1-12. doi:10.1016/j.ad.2018.05.004
6. Koch E, Johnson L, Gehris R. Long-Standing Filiform, Blaschkoid Papules. 2015;149(7):869-870. doi:10.1001/jamadermatol.2013.87a.REFERENCES
7. Marsden RA, Flemingf K, Dawber RPR. Comedo naevus of the palm — a sweat duct naevus? 1979;(March).
8. Chowdhary B, Sharma A, Mahajan VK. Porokeratotic Eccrine Ostial and Dermal Duct Nevus and Porokeratotic Eccrine and Hair Follicle Nevus: Is Nomenclature "Porokeratotic Adnexal Ostial Nevus" More Appropriate? Indian Dermatol Online J. 2019;10(4):478-480. doi:10.4103/idoj.IDOJ_341_18Titeux M. Keratitis-Ichthyosis
9. Deafness Syndrome Caused by GJB2 Maternal Mosaicism. 2009;129. doi:10.1038/jid.2008.312