CASO CLÍNICO PATOLÓGICO

REVISTA ARGENTINA DE DERMATOLOGIA
Propiedad de la Asociación Argentina de Dermatología
ISSN 1851-300X | Número de Propiedad Intelectual 20459734

SÍNDROME DE TOURAINE-SOULENTE-GOLÉ. REPORTE DE CASO.

TOURAINE -SOULENTE-GOLÉ SYNDROME: CASE REPORT

ABR - JUN 2019 | VOL. 100 N°2

Caso Clínico Patológico
Rev. argent. dermatol. 2019; 100 (2): 97-107
Publicado en línea 2019, Junio 30 / Published online 2019 Jun 30
Síndrome de Touraine-Soulente-Golé. Reporte de caso.

Autores | Contacto

* J Valverde, ** D Timaná y *** A Ramirez

* Dermatóloga del Hospital Regional Docente de Trujillo. Profesora de la Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Trujillo. Trujillo. Perú
** Dermatóloga del Hospital III Essalud Chimbote. Chimbote. Perú.
*** Dermatólogo Clínica San Pablo. Trujillo. Perú

Hospital Regional Docente de Trujillo. Av. Mansiche 795. Trujillo. Perú
Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Trujillo. Trujillo. Perú

e-mail: jennyvalverde4@gmail.com

Los autores declaramos no poseer ningún tipo de conflicto de interés

Recibido: 17.08.2018
Recibido primer Corrector: 01.11.2018
Recibido segundo corrector: 05.11.2019
Aceptado para su Publicación: 05.03.2019

Dirección: Dra. Mirta Cristina Verdi

RESUMEN

La paquidermoperiostosis es un raro desorden hereditario caracterizado por periostosis, paquidermia y acropaquia. Su expresividad es variable, por lo que son infrecuentes las formas completas de este síndrome. Se postula que sus manifestaciones clínicas se deban a la formación excesiva de colágeno y la desregulación de proteínas de la matriz debido a la hiperactivación fibroblástica. Reportamos el caso de un varón de 32 años, quien desde los 18 años presenta edema en extremidades asociado a alteraciones en cara y cuero cabelludo. Presentamos el caso por haberse manifestado de forma completa, que es infrecuente, y por su semejanza con otras enfermedades.

ABSTRACT

Pachydermoperiostosis or primary hypertrophic osteoarthropathy, also known as Touraine-Solente-Golé syndrome, is a rare disorder, frequently inherited, characterized by periostitis of long bones, pachydermia (thickening of the skin) and acropachia. Expression tends to be variable, and so complete versions of the syndrome are infrequent. Abnormalities in fibroblast functionality have been implicated, along with an increase in collagen fibers´ synthesis. We report the case of 32-year-old man that consulted for cutaneous manifestations (thickening of face, scalp, hands and feet´s skin) since 18 years-old. We highlight the importance of the complete form of presentation and due to its similarity to other diseases.

PALABRAS CLAVE:

Paquidermoperiostosis, osteoartropatía hipertrófica primaria, síndrome de Touraine-Soulente-Golé, cutis verticis gyrata, periostosis.

KEY WORDS:

pachydermoperiostosis, primary hypertrophic osteoarthropathy, Touraine-Solente-Golé syndrome, periostosis

INTRODUCCIÓN

La paquidermoperiostosis (PDP) u osteoartropatía hipertrófica primaria, también conocida como síndrome de Touraine-Solente-Golé, es un raro desorden hereditario caracterizado por periostosis, paquidermia y acropaquias. En contraste con la forma secundaria, la PDP no se asocia con enfermedad cardiopulmonar subyacente y/o malignidad.[1] Muchos de estos pacientes son diagnosticados de acromegalia durante años, de forma errónea. Por ello suelen ser inicialmente valorados por traumatólogos o reumatólogos. Su expresividad es variable, por lo que son infrecuentes las formas completas de este síndrome.[2]

A continuación, se describe el caso de un paciente con una forma completa de paquidermoperiostosis.

CASO CLÍNICO

Varón de 32 años de edad, agricultor, procedente de Sausal (La Libertad). Desde hace 14 años presenta edema en miembros inferiores a predominio de rodillas y tobillos, que posteriormente se extiende a miembros superiores. No refiere artralgias. Hace 10 años nota engrosamiento de los pliegues de la cara y cuero cabelludo. Acude a consultorio de Traumatología y Medicina Interna, donde dianosticaron presuntivamente acromegalia; se le indica piroxicam 20 mg por día, con mejoría leve de edema. No refiere antecedentes familiares de manifestaciones clínicas similares. Por persistencia de sintomatología acude a consultorio de Dermatología.

Examen Físico: Engrosamiento de piel y pliegues pronunciados en zona frontal, entrecejo, surcos nasogenianos y cuero cabelludo (Figura 1). Eritema y descamación en zona centrofacial (Figura 2). Dedos en palillo de tambor y uñas en vidrio de reloj (Figura 3). Aumento de volumen de partes blandas de manos y pies (Figura 4).

La biopsia cutánea de región frontal muestra la epidermis sin cambios y dermis con hiperplasia de glándulas sebáceas e infiltrado inflamatorio crónico superficial (Figura 5-A). La biopsia de región maleolar informa epidermis con leve papilomatosis e hiperqueratosis (Figura 5-B).

Exámenes complementarios: Se le realizó analítica sanguínea que incluyó hemograma completo, plaquetas, glucosa, creatinina, ácido úrico, perfil hepático, lipídico y tiroideo, hormona de crecimiento, anticuerpos antinucleares, VDRL y Elisa para VIH, que no mostraron alteraciones. La velocidad de sedimentación era de 25 mm/h.

Las radiografías de tórax, cráneo, silla turca, columna lumbo-sacra fueron normales. Se halló hiperostosis en diáfisis distal de ambos fémures, 1° metacarpiano y 1° metatarsiano, periostosis de la diáfisis del 1° metacarpiano y metatarsiano (Figura 6).

La Resonancia Magnética Nuclear del encéfalo reveló ligera acentuación de los surcos cerebrales en el convex frontal y temporal y alteración de la morfología de la fascia superficial del cuero cabelludo.

La ecocardiografía mostraba leve remodelamiento del ventrículo derecho con esclerosis moderada de raíz de aorta y bradicardia.

La ecografía abdominal concluyó: hígado hipoecogénico. Pólipo vesicular.

Esofagogastroduodenoscopía: Gastritis crónica y Helicobacter pylori (+).

DISCUSIÓN

La paquidermoperiostosis, también conocida como osteoartropatía hipertrófica primaria, es un proceso poco frecuente. Su incidencia aproximada es de un 5%. Sólo se encuentra historia familiar en el 25-35% de los casos. Predomina en varones, con proporción de 9:1 con respecto a las mujeres.[2,3] Es transmitida de forma autosómica dominante con penetrancia incompleta.[4] El inicio de la enfermedad ocurre en la pubertad; se extiende por un lapso de 5 a 10 años y después se estabiliza.[5]

Fue descrita por primera vez por Friedreich en 1868, pero fueron Touraine, Solente y Golé quienes, en 1935, individualizaron la paquidermoperiostosis como forma primaria de osteoartropatía hipertrófica. Reconocieron su carácter familiar, con tres formas de presentación: una completa, que cursaba con paquidermia y periostosis; una forma incompleta, sin la existencia de paquidermia; y una forma frustra, en la que existía paquidermia con mínimos cambios óseos.[6]

Matucci-Cerenic y colaboradores[5] sugieren una serie de criterios diagnósticos que subdividen en mayores y menores, y que asocian con las tres formas originales de la enfermedad descritas por Touraine, Solente y Golé. Estos criterios son:

- Criterios mayores: Paquidermia, periostosis y dedos en palillo de tambor.
- Criterios menores: *Cutis verticis gyrata*, dermatitis seborreica, foliculitis, hiperhidrosis, artritis o artralgias, acroosteólisis, úlcera gástrica o gastritis, síndrome neurovegetativo (rubor, palidez), gastropatía hipertrófica.

La "forma completa" correspondería cuando están presentes los tres criterios mayores y algún criterio menor. La "forma incompleta" tendría dos criterios mayores y algún criterio menor. La "forma frustra" presentaría un criterio mayor y algún criterio menor. Es de señalar que nuestro caso reúne los tres criterios mayores y cinco de los criterios menores, lo que lo hace un caso completo de paquidermoperiostosis. [5]

El diagnóstico de esta patología siempre es clínico, con base en la tríada clásica: paquidermia, periostosis y acropaquias.[1] La paquidermia es el síntoma cutáneo más frecuente, que afecta la cara y las extremidades. La cara adopta un aspecto singular y proporciona a la fisonomía una expresión de severidad o envejecimiento, que puede culminar en fascies leonina. Los surcos son de considerable profundidad, son paralelos, lineales o curvos y en ocasiones cerebriformes[7]; así ocurre en el caso presentado.

El compromiso articular se manifiesta por artralgias o tumefacción articular. Esta afectación generalmente es simétrica y compromete grandes articulaciones, aunque pueden afectarse las pequeñas articulaciones de manos y pies.[8, 9] Al realizar un estudio radiográfico se observa osificación irregular perióstica que afecta sobre todo los huesos largos, metacarpo, metatarso y falanges. Otro hallazgo frecuente es la acroosteólisis de las falanges distales.[10, 11]

Es importante determinar si se trata de una forma primaria o secundaria de osteoartropatía hipertrófica; esta última viene precedida por enfermedades pulmonares (tumores, abscesos, enfisema, bronquiectasias, fibrosis quística), cardiopatías (congénitas, endocarditis), procesos hepáticos (cirrosis, neoplasias), intestinales (neoplasias, enfermedad inflamatoria intestinal, poliposis), enfermedades tiroideas (enfermedad de Graves), etc.[3] Las lesiones óseas, en esta forma secundaria, son de evolución más rápida y dolorosa, y los cambios cutáneos oscilan de leves a moderados.[2] La

diferencia principal entre la forma primaria y la secundaria radica en la edad de presentación. La primaria es en la pubertad- juventud, mientras que la secundaria es más frecuente de los 30 a 50 años de edad.[11,12,13] Otro diagnóstico diferencial importante es con la acromegalia, tanto por los rasgos clínicos como por algunas de las manifestaciones radiológicas comunes a paquidermoperiostosis, pero los huesos de la cara, la mandíbula (prognatismo), el cráneo y las extremidades tienen un tamaño mayor en su conjunto.[9]

Se han descrito asociaciones a carcinoma epidermoide de la cara,[14] gastritis hipertrófica, úlcera péptica, adenocarcinoma gástrico.[15] Además, se ha reportado la asociación de paquidermoperiostosis con artritis reumatoide.[16]

La patogenia es poco conocida. Se han implicado alteraciones en la funcionalidad de los fibroblastos. Con la microscopía electrónica se observó el incremento en la actividad fibrinogénica de estas células, evidenciada por la hipertrofia del complejo de Golgi y del retículo endoplasmático rugoso, lo que llevaría a una mayor síntesis de colágeno.[17] También se ha apuntado al posible papel que pueden ejercer las plaquetas con sus potentes factores de crecimiento[18]. Recientemente, se han descrito mutaciones del gen que codifica la enzima15-hidroxi-prostaglandina-dehidrogenasa (HPGD), localizado en el cromosoma 4q33-4q34, y que provocaría altas concentraciones mantenidas de prostaglandina E2, mediadora de algunos de los procesos implicados en el hipocratismo digital, engrosamiento cutáneo y periostosis.[19, 20]

Los hallazgos histológicos de la piel incluyen epidermis normal o con acantosis, diversos grados de fibrosis y de ectasia capilar en la dermis. En fases más avanzadas se puede apreciar un engrosamiento capilar, un aumento del colágeno pericapilar e hipertrofia de glándulas sebáceas y ecrinas.[2, 5]

El tratamiento es sintomático con antiinflamatorios no esteroideos para las manifestaciones articulares.[12] La isotretinoína oral se ha utilizado para disminuir las alteraciones cutáneas como seborrea y/o acné. La cirugía plástica se reserva para aquellos pacientes con ptosis palpebral significativa o con trastornos estéticos graves.[21] La aplicación de toxina botulínica tipo A es un simple procedimiento que puede ser de valor en la mejora temporaria de la apariencia estética de la paquidermia.[22]

En cuanto a su pronóstico, es bueno, ya que la enfermedad se estabiliza después de 10 a 12 años de iniciada, quizás debido a la tasa de crecimiento no tan alta como en la adolescencia. Se recomienda en este momento la realización de los tratamientos quirúrgicos estéticos para mejorar la apariencia del paciente.[23]

En nuestro caso, el paciente presenta una forma completa de paquidermoperiostosis sin antecedentes familiares de la enfermedad. Con los exámenes auxiliares no se encontraron alteraciones sistémicas que nos hicieran sospechar que se tratara de una forma secundaria de osteoartropatía hipertrófica. Presentamos el caso debido a su baja prevalencia, por lo que requiere un alto grado de sospecha clínica. Es necesaria una valoración integral para detectar formas secundarias, además del seguimiento periódico para evitar complicaciones que a largo plazo se puedan presentar.

Figura A

Figura B

Figura 1: Pliegues cutáneos marcados. A- Región frontal B- Piel cabelluda (*cutis verticis gyrata*)

Figura 2: Eritema y descamación en zona centrofacial

Figura 3: Dedos acropáquicos

Figura 4: Aumento de volumen de partes blandas de manos y pies

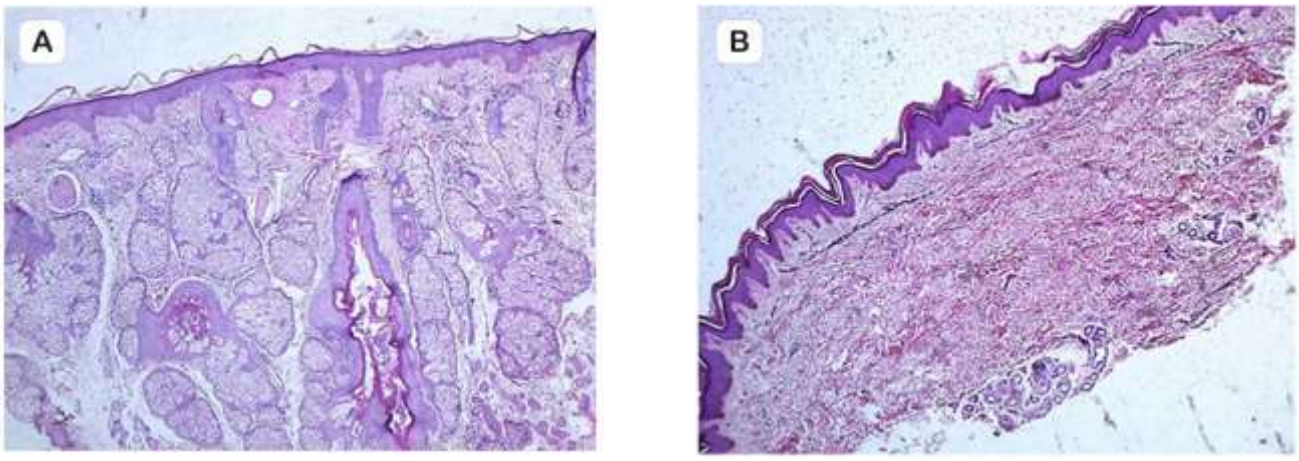

Figura 5: Biopsia de piel, tinción H&E. A- Región frontal B- Región maleolar

Figura 6: Hiperostosis y Periostosis en huesos metatarsianos

REFERENCIAS

1. Chander R, Kakkar S, Jain A, Barara M, Agarwal K y Varghese B. Complete form of pachydermoperiostosis: a case report. Dermatol Online J. 2013; 19: 10.
2. Santos-Dura JC. Paquidermoperiostosis (síndrome de Touraine-Solente-Golé). Descripción de un caso. Actas Dermosifiliogr. 2007; 98: 116-120.
3. Sidhu S y Bhushan Mahajan B. Touraine-Soulente-Golé Syndrome: A Rare Case Report and Review of the Literature. Ann Dermatol. 2013; 25: 352–355.
4. Castori M, Sinibaldi L, Mingarelli R, Lachman RS, Rimoin DL y Dallapiccola B. Pachydermoperiostosis: an update. Clin Genet. 2005; 68: 477–486.
5. Matucci-Cerenic M, Lotti T, Jajic I, Pignone A, Bussani C y Cagnoni M. The clinical spectrum of pachydermoperiostosis (Primary hypertrophic osteoarthropathy. Medicine 1991; 70: 208-214.
6. Touraine A, Solente G, Golé L. Un syndrome osteodermopathique: la pachydermie plicaturee avec pachyperiostose des extremites. Presse Med. 1935; 43: 1820-1824.
7. Sandoval R, Robles J, Llanos C, Porres S, Dardón D y Harrison M. Cutis verticis gyrata as a clinical manifestation of Touraine-Solente-Gole' syndrome (pachydermoperiostosis). BMJ Case Rep. 2013 Jul 12; 2013.
8. Altman RD y Tenenbaum J. Hypertrophic osteoarthropathy. En: Ruddy S, Harris E Jr, Sledge CB, Budd RC y Sergent JS. "Kelley´s Textbook of Rheumatology". 6ª ed. WB Saunders. Philadelphia. 2001; 1589-1594.
9. Gonzales A. Un caso de osteoartropatía hipertrófica primaria o paquidermoperiostosis. Radiología 2002; 44: 173-174.
10. Jajic Z y Jajic I. Radiological changes of short and flat bones in primary hypertrophic osteoarthropathy. Ann Rheum Dis 1998; 57: 747-748.
11. Gómez N, Ibañez J y González M. Osteoartropatía hipertrófica primaria (paquidermoperiostosis). Aportación de 2 casos familiares y revisión de la literatura. Reumatol Clin. 2009; 5: 259-263.
12. Pineda C y Martinez-Lavin M. Hypertrophic Osteoarthropathy What a Rheumatologist Should Know About this Uncommon Condition. Rheum Dis Clin N Am. 2013; 39: 383–400.
13. Karnan S, Krishnamoorthy V, Ethiraj P, Sathyanathan Touraine-Solente-Gole syndrome: The complete form needs to be recognized. Indian J Nucl Med. 2012; 27: 201–204.
14. Lee C, Moon J, Cho D, Ryang W, Kim J, Chun K *et al*. Pachydermoperiostosis with cutaneous squamous cell carcinomas. Int J Dermatol. 1998; 37: 687-700.
15. *Ikeda F*, Okada H, Mizuno M, Kawamoto H, Okano N, Okazaki H *et al*. Pachydermoperiostosis associated with juvenile polyps of the stomach and gastric adenocarcinoma. J Gastroenterol. 2004; 39: 370-374.
16. Diamond S y Momeni M. Primary hypertrophic osteoarthropathy in a patient with rheumatoid arthritis. J Clin Rheumatol. 2007; 13: 242–243.
17. *Matucci–Cerinic M*, *Lotti T*, *Calvieri S*, Ghersetich I, Sacerdoti L, Teofoli P *et al*. The spectrum of dermatological symptoms of pachydermoperiostosis (primary hypertrophic osteoarthrophaty): a genetic, cytogenetic and ultrastructural study. Clin Exp Rheumatol 1992; 7: 45-48.
18. Moreno A, Martínez E, Suárez L y Pérez L. Painful hypertrophic osteoarthropathy treated with octreotide. The pathogenic role of vascular endothelial growthfactor (VEGF). Rheumatology 2005; 44: 1327–1328.

19. Uppal S, Diggle CP, Carr I M, Fishwick CW, Ahmed M, Ibrahim GH *et al*. Mutations in 15-hydroxyprostaglandin dehydrogenase cause primary hyper- trophic osteoarthropathy. Nat Genet. 2008; 40: 789–793.

20. Nakahigashi K. Prostaglandin E2 increase in pachydermoperiostosis without 15-hydroprostaglandin dehydrogenase mutations. Acta Derm Venereol. 2013 Jan; 93: 118-119.

21. Monteiro E, Carvalho P, Silva A y Ferraro A. Frontal rhytidectomy: A new approach to improve deep wrinkles in a case of pachydermoperiostosis. Plast Reconstr Surg. 2003; 112: 1189–1190.

22. Ghosn S *et al*. Treatment of pachydermoperiostosis pachydermia with botulinum toxin type A. J Am Acad Dermatol. 2010; 63: 1036–1041.

23. Karkucak M y Erturk E. Primary hipertrofic osteoarthropat. (Pachidermoperiostosis) a case report. Rheumatol Int 2007; 27: 403-405.