CASO CLINICO PATOLOGICO

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

Enfermedad de Hailey-Hailey. Comunicación de un caso

HAILEY-HAILEY DISEASE. A CASE REPORT

Oct - Dic 2016 | Vol. 97 N°4

Caso clínico patológigo
Rev. argent. dermatol. 2016; 97 (4): 84– 94
Publicado en línea 2016, Diciembre / Published online December 2016.
Enfermedad de Hailey-Hailey. Comunicación de un caso

Autores | Contacto

PS Alegre-Yataco *, MF Velasco-Rodríguez **, NM Segura-Plasencia *** y JY Alegre-Giraldo ****

* Estudiante de Medicina, Universidad Privada Antenor Orrego.
** Estudiante de Medicina, Universidad Privada Antenor Orrego.
*** Médico Internista, Hospital Belén de Trujillo, Docente de Universidad Privada Antenor Orrego.
**** Médico Dermatólogo, Hospital Belén de Trujillo, Clínica Dermatológica "Alegre". Av. Freyre nº 2150. Santa Fe (Capital). Argentina

Clínica Dermatológica Alegre, Mz E1 Lote 8, Av Metropolitana II, Trujillo, Perú. http://www.clinicadermatologicaalegre.com/

Los autores no declaran conflictos de interés.

Recibido: 26.10.2016
Aceptado para su Publicación: 30.11.2016.

RESUMEN

La enfermedad de Hailey-Hailey (EHH) también conocida como pénfigo crónico familiar benigno (PCFB), es una genodermatosis muy infrecuente sin predilección de sexos; se caracteriza por ampollas y vesículas fláccidas, pruriginosas y dolorosas, localizadas en áreas intertriginosas. El diagnóstico suele tardarse debido a la diversidad de su presentación clínica. Presentamos el caso atípico de un paciente de 86 años de edad, que presentaba hace seis meses vesículas dolorosas erosionadas en cuello, axilas, ingles y mucosa oral; tratado anteriormente con corticoides, sin cambios, motivo por el que se hace biopsia de las lesiones, siendo la histopatología compatible con la enfermedad de Hailey-Hailey.

SUMMARY

Hailey-Hailey disease or familial benign chronic pemphigus, is a very rare genodermatosis, autosomal dominant inheritance, has no sex and race predilection. It is caused by mutations in the ATP2C1 gene, which causes dysfunction calcium channel, key in regulating epidermal differentiation and processing desmosomal proteins involved in cell adhesion, as a result there is a defect in adherence of keratinocytes and acantholysis occurs and generating alterations in the epidermis. It´s clinical manifestations are characterized by flaccid, pruritic and painful ampules and vesicles located in intertriginous areas and rarely in mucosas; chronic and recurrent evolution. We report the unusual case of a male patient aged 86, presenting six months ago eroded and painful vesicles on the neck, armpits, groin and oral mucosa; previously treated with corticosteroids, unimproved, whereby lesions are biopsied, being histopathology compatible with Hailey-Hailey disease.

PALABRAS CLAVES

enfermedad de Hailey-Hailey, pénfigo crónico familiar benigno, genodermatosis, ampollas y vesículas, intertriginosas.

KEY WORDS

Hailey-Hailey disease, familial benign chronic pemphigus, genodermatosis, ampules and vesicles, intertriginous.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Hailey-Hailey (EHH) es una genodermatosis ampollosa, también denominada pénfigo crónico familiar benigno (PCFB), de herencia autosómica dominante, de evolución crónica y recidivante [1]. Se produce por una alteración a nivel del gen ATP2C1, la que causa una disfunción en los canales de calcio, resultando en un defecto de adhesión de los queratinocitos, originando una acantólisis intraepidérmica [2,3]. Se caracteriza por la presencia de vesículas dolorosas, pruriginosas, de olor fétido y lesiones bullosas con erosiones en áreas intertriginosas, tales como: cuello, axilas, zona inframamaria e ingles. Rara vez aparece en mucosa oral, esofágica, laríngea, perineal, vulvovaginal y conjuntival, incluso puede ser ésta la única manifestación de la enfermedad. El cuadro clínico suele verse agravado por la exposición a radiación ultravioleta, calor, sudor, fricción o situaciones como la menstruación, el embarazo y estrés emocional. Debido a su tan baja frecuencia de aparición, decidimos hacer una presentación del caso y revisión de la literatura [1,3,4,5].

CASO CLÍNICO

Varón de 86 años de edad sin antecedentes patológicos, que acude al consultorio de Dermatología a mediados de 2015, por presentar hace seis meses vesículas dolorosas y lesiones bulosas con erosiones en cuello, axilas, ingles y mucosa oral; remiten parcialmente en invierno y empeoran con el aumento de temperatura, sudoración y fricción, motivo por el que limita la movilidad del paciente, siendo refractaria al tratamiento con betametasona en crema al 0.1% vía tópica por un mes y prednisona 20 mg al día, por vía oral durante un mes.

Al examen físico aparenta su edad cronológica, tiene facie dolorosa, colaborador, lúcido. Al examen dermatológico: placas eritematosas, exudativas, fisuradas, de bordes irregulares y pigmentados, sobreelevadas en el cuello (Fig 1 A) y ambos pliegues inguinales (Fig 1 B); en las axilas se evidencia una placa que se extiende por la periferia con un borde circinado, en el que se observan vesículas inconsistentes y ampollas con fondo eritematoso, dejando una superficie erosiva y exudativa, con escamas y costras (Fig 2 A, B, C, D). En la mucosa oral se observan ampollas (Fig 3 A, B).

Los diagnósticos presuntivos fueron: pénfigo vulgar, enfermedad de Darier y dermatosis acantolítica transitoria (enfermedad de Grover), ya que, en estos tres procesos también existe acantólisis suprabasal, con proliferación ascendente de vellosidades en las ampollas. Debido a esto se decide tomar biopsia por punch de distintos puntos de las lesiones.

La histopatología evidenció extensa acantólisis, con formación de ampollas intraepidérmicas de localización suprabasal, afectación de puentes intercelulares, los queratinocitos conservaban una cohesión parcial típica semejante a una "pared de ladrillos derruida", papilas dérmicas elongadas y tapizadas por hileras de queratinocitos, que protruyen hacia el interior de las ampollas, éstas contienen células acantolíticas aisladas (Fig 4 A, B). La dermis superficial muestra infiltrado inflamatorio crónico de predominio perivascular (Fig 5).

El tratamiento se basó en el uso de corticoides: clobetasol 0.05% en ungüento por 20 días vía tópica y deflazacort 30 mg al día vía oral durante 20 días, además de antibióticoterapia vía oral con cefadroxilo 500 mg dos veces al día por ocho días, evidenciándose mejoría a los 20 días de tratamiento.

Fig 1 A: cuello: placas eritematosas, exudativas, fisuradas, de bordes irregulares y pigmentados.

Fig 1 B: ingle: placas eritematosas, exudativas, fisuradas, de bordes irregulares y pigmentados.

Figs 2 A y 2 B: axila izquierda: placas con un borde circinado, en el que se observan vesículas inconsistentes y ampollas con fondo eritematoso, dejando una superficie erosiva y exudativa, con escamas y costras.

Figs 2 C y 2 D: axila derecha: placas con un borde circinado, en el que se observan vesículas inconsistentes y ampollas con fondo eritematoso, dejando una superficie erosiva y exudativa, con escamas y costras.

Figs 3 A y 3 B: ampollas en mucosa oral.

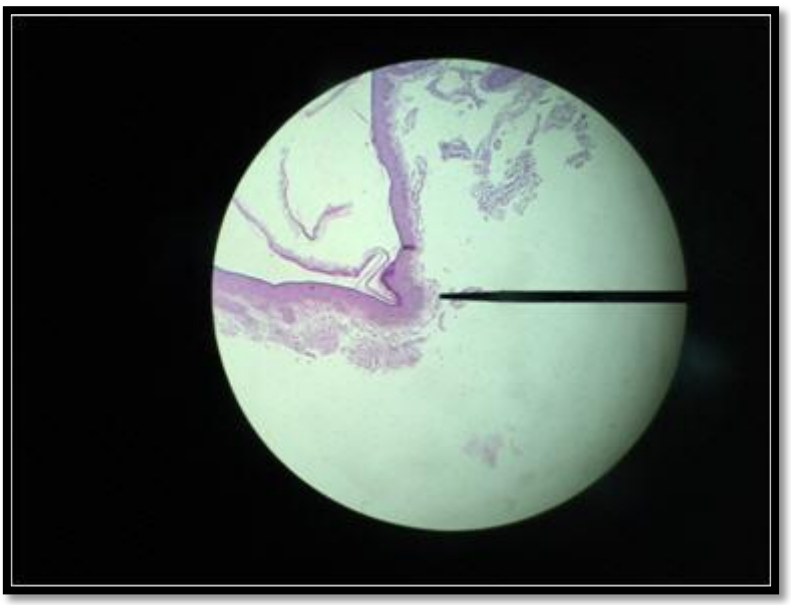

Fig 4 A: H & E 10x: acantólisis suprabasal y células con el patrón típico de "pared de ladrillos derrumbada".

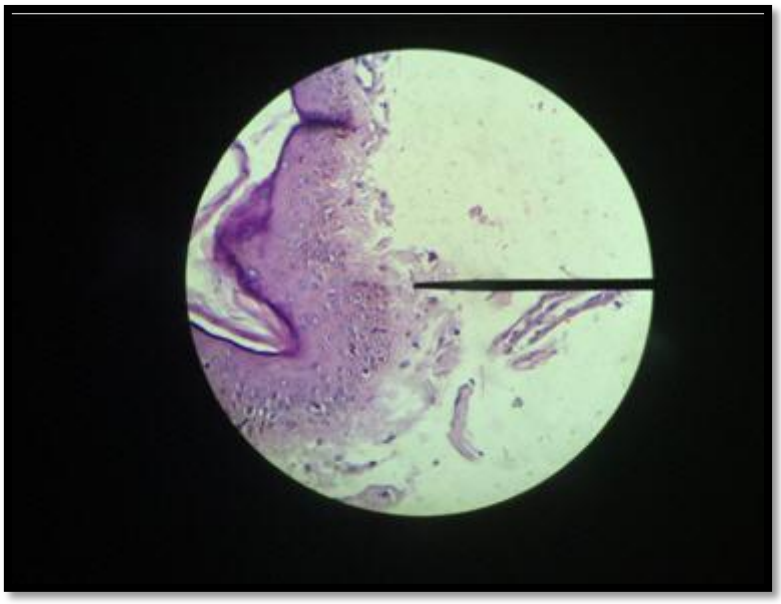

Fig 4 B: H & E 40x: acantólisis suprabasal y células con el patrón típico de "pared de ladrillos derrumbada".

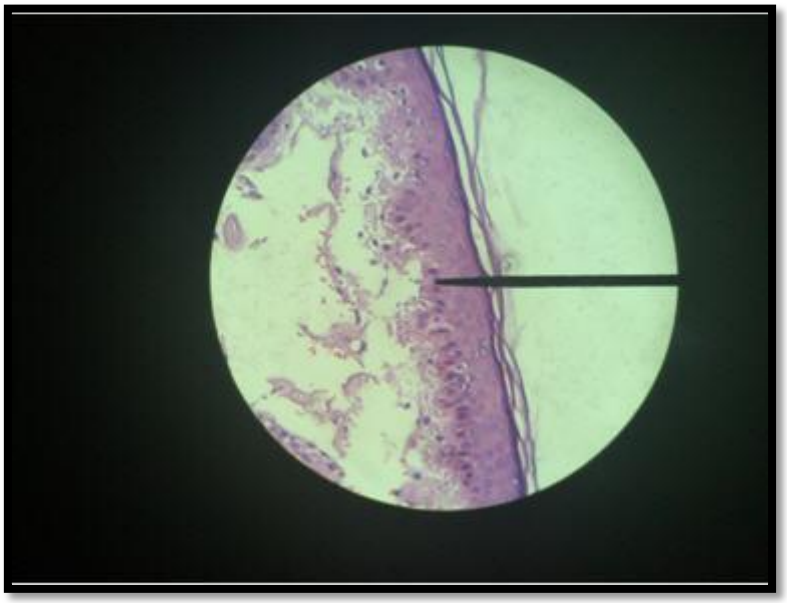

Fig 5: H & E: dermis superficial muestra infiltrado inflamatorio crónico de predominio perivascular.

DISCUSIÓN

La enfermedad de Hailey-Hailey es una patología ampollar hereditaria autosómica dominante, con penetrancia y expresividad variables [6], no presenta predilección por sexos ni razas [4]. Existen antecedentes familiares en el 70% de los casos, siendo el 30% restante casos esporádicos [5], debido a una mutación de novo del gen ATP2C1. Se estima que por cada 50.000 enfermedades de la piel, un caso corresponde a enfermedad de Hailey-Hailey [7].

Esta enfermedad ocurre por mutaciones en el gen ATP2C1, que codifica la proteína 1 de Ca+2/Mn+2 ATPasa (hSPCA1) situada en el aparato de Golgi [2], la que, junto a otros mecanismos de la homeostasis de Ca+2, se encarga de mantener este catión en el interior de la célula, debido a que éste es clave en la regulación de la diferenciación epidérmica y en el procesamiento de proteínas desmosómicas, que intervienen en la adhesión celular [8]. Como resultado hay un defecto en la adhesión de queratinocitos y ocurre la acantólisis, generando alteraciones en la epidermis [3].

El defecto estructural puede encontrarse en toda la piel, pero predominantemente en áreas intertriginosas, siendo ésta la presentación típica de la enfermedad 9. Muy rara vez estas lesiones aparecen en mucosas como: laríngea, oral, vaginal, perianal, surco balanoprepucial e incluso pueden ser la única manifestación de la enfermedad. Es aún más infrecuente, que estas lesiones en mucosas coexistan con las lesiones en áreas intertriginosas, tal como sucedió en este paciente, quien además de la forma típica presentó afectación de la mucosa oral [1,4].

Esta enfermedad, de evolución crónica, con períodos de exacerbación y remisión, se caracteriza por brotes recurrentes de ampollas y vesículas fláccidas, sobre una base eritematosa formando una placa con bordes circinados, donde las lesiones al romperse, dejan una superficie escamocostrosa erosiva, fisurada y exudativa, rara vez maloliente [4,5,8].

Frecuentemente, hay una demora en el diagnóstico debido a la presentación clínica y la localización, que pueden orientar hacia otras dermatosis como: pénfigo vulgar, el que presenta un menor grado de acantólisis pues solo se limita a las capas inferiores de la epidermis; enfermedad de Darier, en donde hay un mayor grado de disqueratosis; enfermedad de Grover, muy difíciles de diferenciar pero aquí la acantólisis es focal y está limitada a pocas crestas epidérmicas [4,10]. También se puede confundir con otras entidades clínicas como: candidiasis, psoriasis invertida, tiña, infección por virus herpes simple, intertrigo o dermatitis de contacto [1,5,11].

El diagnóstico se realiza mediante histopatología, donde se evidencia hendiduras o ampollas intraepidérmicas secundarias a la acantólisis suprabasal, que afecta a varias capas del estrato espinoso. La formación en "pared de ladrillos derruida", se da por la cohesión parcial entre los queratinocitos, a pesar de la desaparición de los puentes intercelulares [7,8,12].

No existe un tratamiento específico puesto que es una genodermatosis y se opta por un tratamiento conservador clásico, como el uso de corticoides vía oral y vía tópica combinados con antibióticos orales, los que han demostrado ser de gran eficacia, como en nuestro paciente. Para los casos refractarios se recurre a antimicóticos, dapsona, vitamina E, etretinato, metotrexate, inhibidores de la calcineurina, alefacept, toxina botulínica, láser CO2 fraccionado que causa dermoabrasión, láser Nd-YAG (granate de itrio-aluminio dopado de neodimio) y cirugía [1,3,4,5].

REFERENCIAS

1. Ponce M, Mendoza R, Paredes G. Enfermedad de Hailey-Hailey: Reporte de un caso. Dermatol Perú 2010; 20 (4): 236-239.

2. Prateek K, Banwarilal MR, Chaudhary SS, Garg M. Hailey Hailey disease-a rare case report. Int J Res Dermatol 2016; 2 (2): 36-39.

3. Engin B, Kutlubay Z, Çelik U, Serdaroğlu S, Tüzün Y. Hailey-Hailey disease: A fold (intertriginous) dermatosis. Clin Dermatol 2015; 33 (4): 452-455.

4. Lafuente RF, Rodero J, Morales AL, Zaballos P, Navarro M, Grasa MP, Carapeto FJ. Pénfigo crónico familiar benigno (enfermedad de Hailey-Hailey). A propósito de un caso. Med Cutánea 2002; 30 (3): 116-119.

5. Franco M, Malieni D, Belatti A, Galimberti L. Enfermedad de Hailey-Hailey. Dermatol Argent 2011; 17 (4): 268-276.

6. López N, Tablada M, López D, Selva V, Solá A. Enfermedad de Hailey-Hailey en varias generaciones de una familia. Medisan 2012; 16 (12): 1936-1941.

7. Arenas R. Dermatología. Atlas, diagnóstico y tratamiento. Sexta Edición. McGraw-Hill Interamericana Editores. Ciudad de México. México. 2015; 255-262.

8. Fandiño M, Moreno H, Jaled M, Coringrato M, Maronna E. Pénfigo crónico familiar benigno (enfermedad de Hailey-Hailey). Comunicación de 4 casos y revisión de la literatura. Arch Argent Dermatol 2013; 63 (6): 244-250.

9. Pires M, Brizuela A, Muñoz A, Giansante E, Ball E. Pénfigo benigno familiar (enfermedad de Hailey Hailey): A propósito de un caso. Dermatol Venez 2011; 49 (1-2): 48-50.

10. Laguna C, Vilata J, Martín B. Dermatosis que cursan con acantólisis. Med Cutan Iber Lat Am 2006; 34 (5): 255-262.

11. Rueda X, Amaya A. Enfermedad de Hailey Hailey. Rev Asoc Col Dermatol 2008; 16 (1): 38-39.

12. Peña J, Navarrete G, Márquez C. Pénfigo benigno Familiar (Enfermedad de Hailey-Hailey). Presentación de un caso. Rev Cent Dermatol Pascua 2007; 16 (3): 163-169.