

V SIMPOSIUM FRANCISCO TELLO

C. Hörndler, I. García-Salces*, J. Pac, C. Yus, J. Alfaro, P. Sota.

CASO CLÍNICO

- ✍ Paciente mujer de 28 años (Nicaragua).
- ✍ No antecedentes patológicos ni dermatológicos personales/familiares.
- ✍ No tratamiento farmacológico habitual.
- ✍ Lesiones cutáneas inguinales, asintomáticas. 2 años de evolución.
- ✍ Diagnosticadas de condilomas acuminados por ginecóloga y tratadas tópicamente (?) sin éxito.

DIAGNÓSTICO CLÍNICO

- ✍ Liquen plano inverso.
- ✍ Acantosis nigricans
- ✍ Dermatitis pigmentaria reticular de las flexuras (Enfermedad de Dowling-Degos).

Dermatitis acantolítica con proliferación de crestas epidermicas

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL HISTOLÓGICO: **AMPOLLAS ACANTOLÍTICAS**

- ✍ Pénfigo vulgar: Acantolisis suprabasal, afectación de los anejos, infiltrado inflamatorio y depósitos de IgG intercelulares.
- ✍ E. de Hailey-Hailey: Ampollas suprabasales con imagen en “dilapidated brick wall”.
- ✍ E. de Grover: 4 patrones: Darier, E. Hailey-Hailey, Penfigo vulgar ó Dermatitis espongiótica.
- ✍ ¿E. Darier: Disqueratosis (cuerpos redondos/granos)?
- ✍ Hay una variante acantolítica de la enfermedad Dowling-Degos: La enfermedad de Galli-Galli (clínica similar/histología diferente).

ENFERMEDAD DE GALLI-GALLI

- ✍ Genodermatosis rara. HAD.
- ✍ Descrita por Bardach en 2 hermanos ([Hautarzt 1982 Jul;33\(7\):378-83](#)).
- ✍ Variante ACANTOLÍTICA de EDD:
 - Clínicamente indistinguible.
 - Histológicamente: acantolisis suprabasal no disqueratósica.
- ✍ Polimorfismo clínico descrito.
- ✍ ¿Mutación del gen de la queratina 5?
- ✍ Escasa respuesta al tratamiento tópico (retinoides, corticoides, PUVA).

ASOCIACIÓN A OTRAS DERMATOSIS PIGMENTARIAS

- ✍ Acropigmentación reticular de Kitamura.
- ✍ Discromatosis hereditaria localizada.
- ✍ Discromatosis hereditaria generalizada.

- ✍ Discromatosis universal hereditaria.

DESORDENES PIGMENTARIOS RETICULARES

ALTERACIONES DEL GEN DE LA QUERATINA 5

- ✍ No se han demostrado en todos los pacientes.
- ✍ **Betz et al.** (*Am. J. Hum. Gen.* 2006) en dos familias con DDD encuentran haploinsuficiencia de la K 5 que causa un exceso de K 14 lo cual induce alteraciones de la adhesión celular, de los melanosomas en los queratinocitos y del anclaje nuclear.
- ✍ **Sprecher et al.** (*British J. of Dermatol.*, 2007) en un caso de enfermedad de Galli Galli secuencian el gen de la queratina 5 encontrando una mutación con sustitución C --> T (mutación c.T2C). Induce haploinsuficiencia K5 ó la síntesis de una K 5 mutante (N-delección).

QUERATINA 5

ALTERACIONES DEL GEN DE LA QUERATINA 5

- ✍ No se ha evidenciado una relación directa entre un tipo de mutación y la clínica. La mutación 11e140fs se ha visto tanto en DDD como en E. De Galli-Galli (**Betz et al.** *Am J Hum Genet.*, 2006; 78:510-19).
- ✍ La K 5 está alterada en la epidermolísis ampollosa pero no se han descrito casos de asociación con la enfermedad de Galli-Galli.
- ✍ Asociación a carcinoma escamoso (**Cutis** (1990) 45:446-50) y a queratoacantomas múltiples (*J Am Acad Dermatol.*, 1991;24:88-92)

CONCLUSIONES

- ✍ Caso de E. Galli-Galli de presentación atípica. Incluido en DDD.
- ✍ Diagnóstico complejo. Correlación clínico-patológica.
- ✍ Etiopatogenia confusa.
- ✍ ¿Clasificación definitiva?