

Síndrome KID

KID syndrome

Ruth Alperovich,¹ Bruno Ferrari,¹ Jesica Waimann,¹ Roberto Schroh² y Mercedes Hassan³

RESUMEN

El síndrome KID (*keratitis-ichthyosis deafness*) es un raro desorden congénito que afecta a tejidos de origen ectodérmico como epidermis, epitelio corneal y oído interno. Si bien fue clasificado en 1981 por Skinner dentro del grupo de las ictiosis, en 1996 Cáceres-Ríos *et ál.* propusieron modificar el acrónimo KID por la sigla KED (displasia ectodérmica queratodérmica), debido a que esta enfermedad no se trata de una verdadera ictiosis. Sin embargo, esta propuesta no ha tenido gran aceptación y aún se lo denomina síndrome KID. Presentamos el caso de una paciente con síndrome KID que tenía compromiso cutáneo, auditivo y ocular (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 389-392).

Palabras clave:

eritroqueratodermia, sordera, queratitis vascularizante.

ABSTRACT

KID's syndrome (*keratitis-ichthyosis-deafness*) is a rare congenital disorder that affects tissues of ectodermic origin such as epidermis, corneal epithelium and inner ear. Although it was classified in 1981 by Skinner in the group of ichthyosis, the term KED (*keratodermatous ectodermal dysplasia*) was proposed in 1996 by Cáceres Ríos *et ál* instead of the acronym KID, because the disease would not be a true ichthyosis. However, this suggestion was not accepted and KID's syndrome is the current denomination. We present a case of a woman suffering from this syndrome with cutaneous, ocular and auditory involvement (*Dermatol. Argent.*, 2012, 18(5): 389-392).

Keywords:

erythrokeratodermia, deafness, vascularizing keratitis.

Fecha de recepción: 01/07/2012 | Fecha de aprobación: 07/08/2012

¹ Médico dermatólogo

² Médico dermatopatólogo

³ Médica dermatóloga, ex jefa del Servicio; médica consultora

Cátedra y División de Dermatología del Hospital General de Agudos J. M. Ramos Mejía, General Urquiza 609, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, República Argentina.

Correspondencia: Ruth Alperovich, Laprida 1678,7° 16, CABA. ruthalprovich@hotmail.com



Foto 1. Placas eritroqueratodérmicas simétricas en cara anterior de ambas piernas.



Foto 2. Queratodermia palmoplantar.

Caso clínico

Paciente de sexo femenino, de 41 años, con antecedentes de síndrome KID, que consultó por presentar fiebre, mal estado general y lesiones cutáneas que dificultaban la deambulacion. Al examen físico se constató piel gruesa, áspera y placas eritroqueratodérmicas que se localizaban de forma simétrica en miembros inferiores (foto 1), abdomen y tórax. Presentaba queratodermia palmoplantar (foto 2), más severa a nivel de plantas, con presencia de fisuras, zonas maceradas y malolientes; engrosamiento cutáneo en cara que provoca acentuación de surcos, lo que da lugar a una facies característica (foto 3). Presentaba además alopecia universal y paquioniquia de las 20 uñas. Se confirmó una hipoacusia neurosensorial profunda bilateral, y en el examen oftalmológico se constató neovascularización corneal, que provocaba visión luz en ojo izquierdo. Se realizó tratamiento antibiótico, queratolíticos tópicos (urea al 40%, ácido salicílico en vaselina) y se inició tratamiento con acitretín 25 mg/día; evolucionó favorablemente su queratodermia palmoplantar en un lapso menor a un mes, lo cual le permitió reanudar la marcha. Sin embargo, no tuvo buena adherencia al tratamiento instaurado y presentó posteriormente múltiples internaciones de causa infectológica. Falleció en otra institución, desconociéndose las causas.

Comentarios

Las ictiosis y las eritroqueratodermias son trastornos de la queratinización. Mientras las ictiosis se caracterizan por descamación generalizada de la piel, las eritroqueratodermias se distinguen por la presencia de eritema e hiperqueratosis, sin una descamación clara y con una distribución localizada.¹

Si bien el síndrome KID o eritroqueratodermia progresiva de Burns fue clasificado inicialmente como una ictiosis, constituye una eritroqueratodermia sindromática, que afecta a tejidos de origen ectodérmico (epidermis, epitelio corneal y oído interno),² lo que provoca manifestaciones cutáneas y extracutáneas

Este trastorno surge luego de una mutación, la mayoría de las veces esporádica, aunque la presencia de cuadros familiares avalaría una forma de transmisión autosómica dominante.³ Esta mutación se produce en el gen GJB2, que tiene como función codificar la conexina 26,³ proteína esencial para la formación de uniones tipo brecha o *gap*, que también cumple un papel importante en la respuesta inmune y carcinogénesis, lo cual explicaría la mayor susceptibilidad de estos pacientes a padecer tumores cutáneos e infecciones cuando ésta se encuentra mutada.⁴

Existen varios tipos de mutaciones en este gen; hay una correlación fenotipo-genotipo que asocia cada una de ellas a una determinada característica: mal pronóstico y muerte temprana (G45E), a lesiones hiperqueratósicas más exten-

sas, mayor susceptibilidad a infecciones cutáneas y carcinoma espinocelular de lengua (p. Ser 17 Phe) o con mayores probabilidades de padecer tumores de piel (D50N).^{3,5}

Por lo general, las manifestaciones en piel están presentes al nacer o pueden desarrollarse en el transcurso de las primeras semanas de vida, tal como ocurrió en nuestra paciente, quien presentó al nacimiento una eritrodermia ligeramente descamativa, con piel seca, áspera y gruesa. Los cambios cutáneos se hicieron permanentes hacia el año de vida, cuando la piel se engrosó, con aspecto de cuero; aparecieron placas eritroqueratodérmicas, algunas de aspecto verrugoso o hiperqueratósicas que se localizaban de forma simétrica y coalescente en extremidades, tronco, cuero cabelludo y cara, tal como se describe en la bibliografía consultada.^{1,2,6}

La queratodermia palmoplantar es un hallazgo constante con patrones de presentación variables.⁶

En cuanto a los anexos cutáneos, el compromiso ungüeal es frecuente y se presenta como paquioniquia, leuconiquia, traquioniquia, onicólisis e inclusive anoniquia; menos frecuentemente los pacientes pueden presentar uñas normales.⁶ La alteración del pelo es habitual y varía desde pelo ralo a la alopecia total. La hipohidrosis o anhidrosis pueden ocurrir como consecuencia del taponamiento de los conductos ecrinos, secundarios a la hiperqueratosis, por lo cual los pacientes se quejan de intolerancia al calor.⁷

Entre los tumores cutáneos descritos se mencionan: carcinoma espinocelular, porocarcinoma ecrino, poromas ecrinos, fibrohistiocitoma maligno y quiste triquilemal proliferante con malignización secundaria.^{3,6,8}

La sordera es congénita, no progresiva y bilateral, de tipo neurosensorial y menos frecuentemente conductiva. Puede no ser diagnosticada en el momento del nacimiento y hacerse evidente años más tarde, como en este caso, cuando genera un retardo en el aprendizaje y/o el lenguaje.⁹

Las lesiones oculares son progresivas, más bien tardías, y están presentes en el 95% de los afectados.^{6,10} Se produce una disminución progresiva de la agudeza visual hasta llegar a la ceguera como consecuencia de la queratitis vascularizante.

El diagnóstico se realiza por la clínica: criterios mayores (eritroqueratodermia, sordera neurosensorial, queratitis vascularizante, hiperqueratosis palmoplantar y alopecia) y menores (susceptibilidad a infecciones, displasia dental, hipohidrosis y retardo del crecimiento).⁶ Si bien su histología es inespecífica, se suele hallar hiperqueratosis en cesta, paraqueratosis y acantosis con estrato granuloso intacto. Los diagnósticos diferenciales son con otros síndromes ictiosiformes, como la ictiosis hystrix tipo Rheydt, síndrome Refsum, síndrome HID (*hystrix like ichthyosis with deafness*) y con otras eritroqueratodermias, como la eritroqueratodermia variable y la simétrica progresiva.^{1,6}

No existe aún tratamiento curativo. Todas las medidas llevadas a cabo tienen como finalidad mejorar la calidad de vida.

Foto 3. Acentuación de surcos, que da lugar a una facies característica.



Foto 4. Alopecia de cuero cabelludo.

Presentamos un caso en el cual aparecieron las manifestaciones clínicas de manera secuencial, tal como se describe en la literatura, que presentó diversas complicaciones de índole infectológica que probablemente provocaron la muerte temprana. Destacamos la necesidad del manejo multidisciplinario en estos pacientes.

Bibliografía

1. Richard G., Ringpfeil F. Ictiosis, eritroqueratodermias y enfermedades relacionadas, en Bologna J.L., Jorizzo J.L., Rapini R.P., *Dermatología*, Ed. Elsevier, España, Madrid, 2007: 775-808.
2. Samdani A.J. KID syndrome. Case report, *Eur. J. Pediatr. Dermatol.*, 2008, 18: 209-212.
3. Mazereeuw-Hautier J., Bitoun E., Chevrant-Breton J., Man S.Y. et al. Keratitis-ichthyosis-deafness syndrome: disease expression and spectrum of connexin 26 (GJB2) mutations in 14 patients, *Br. J. Dermatol.*, 2007, 156: 1015-1019.
4. Conrado L., Marques S.A., Lastoria J.C., Cucé L.C. et al. Keratitis-ichthyosis-deafness (KID) Syndrome with squamous cell carcinoma, *Int. J. of Dermatol.*, 2007, 46: 403-406.
5. Janecke A., Hennies H.C., Gunther B., Gansl G. et al. GJB2 Mutations in Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome Including its Fatal Form, *Am. J. of Medical Genetics*, 2005, 133: 128-131.
6. Cáceres-Ríos H., Tamayo-Sánchez L., Duran-Mckinster C., De la Luz Orozco M. et al. Keratitis, ichthyosis and deafness (KID syndrome): review of the literature and proposal of a new terminology, *Pediatr. Dermatol.*, 1996, 13: 105-113.
7. Carbia S.G., Hochman A., Tytiun A., Lagodin C. et al. Síndrome KID. Reporte de un caso y revisión, *Dermatol. Argent.*, 2000, 6: 111-115.
8. Kim K.H., Kim J.S., Piao Y.J., Kim Y.C. et al. KID syndrome and multiple hair follicle tumours, *Br. J. Dermatol.*, 2002, 147: 139-143.
9. Arndt S., Aschendorff A., Schild C., Beck R. et al. A Novel Dominant and a De Novo Mutation in the GJB2 Gene (Connexin-26) Cause Keratitis-Ichthyosis-Deafness Syndrome: Implication for Cochlear Implantation, *Otology & Neurotology*, 2010, 31: 210-215.
10. Messmer E.M., Kenyon K.R., Rittinger O., Janecke A.R. et al. Ocular Manifestations of Keratitis-Ichthyosis-Deafness (KID) Syndrome, *Am. Acad. Ophthalmol.*, 2005, 112: 1-6.

DERMATÓLOGOS JÓVENES

* PIENSE EN... Hailey-Hailey y elija una opción	RESPUESTAS	
<p>» 1</p>  <p>Eritrasma</p> <ul style="list-style-type: none"> • Etiología infecciosa • Placas eritematoparduscas con escamas finas superficiales, maceración y fisuras • Afectación de pliegues • Simétricas • Exacerbada por humedad, obesidad, fricción, hiperhidrosis, inmunodepresión • Luz de Wood: fluorescencia color rojo coral • Cultivo: <i>Corynebacterium minutissimum</i> • Tratamiento: eritromicina al 4% loción o clindamicina al 1% crema. 	<p>» 2</p>  <p>Hailey-Hailey</p> <ul style="list-style-type: none"> • Genodermatosis autosómica dominante. • Placas eritematoerosivas exudativas con grietas y fisuras • Afectación de pliegues (submamarario, inguinal, axilar, escroto) • Simétricas • Factores exacerbantes: fricción y sudoración. • Acantósis suprabasal • Tratamiento: tetraciclinas. Dermoabrasión láser CO₂ 	<p>» 3</p>  <p>Psoriasis invertida</p> <ul style="list-style-type: none"> • Etiología multifactorial • Placas eritematosas bien delimitadas, maceradas, fisuradas y pruriginosas • Afectación de pliegues (interglúteo, axilar, inguinal) • Simétricas • Factores desencadenantes: traumatismos, infecciones, inmunodepresión, estrés • Acantosis, paraqueratosis, espongiosis, microabscesos de Munro, pústula espongiforme de Kogof. Infiltrado perivascular mixto. • Tratamiento: corticoides tópicos.