

J.M<sup>a</sup> de Tapia Barrios, I.M. Rodríguez Ruiz,  
M. Casanova Román, J.C. Cañizares Molle,  
M. Casanova Bellido

*An Esp Pediatr 1998;49:513-515.*

### Introducción

El síndrome de Goltz o hipoplasia dérmica focal es una entidad que afecta a los derivados meso y ectodérmicos, fundamentalmente piel, hueso, boca, dientes y ojos<sup>(1-3)</sup>. Su frecuencia al nacimiento en España es de 0,01 por 10.000 recién nacidos<sup>(4)</sup> y actualmente se le supone una transmisión ligada al cromosoma X con alta tasa de letalidad en los varones<sup>(1,3,5)</sup>.

Presentamos el caso de un niño que desde el nacimiento mostró rasgos fenotípicos y malformativos compatibles con este síndrome y que posteriormente los exámenes complementarios y su evolución permitieron su catalogación definitiva.

### Observación clínica

Recién nacido a término, producto de la primera gestación que cursó normalmente. Parto eutócico. Antecedentes familiares sin interés.

Exploración física al nacimiento: peso: 2.460 g., longitud: 46 cm., P.C.: 30 y P.T.: 29 cm. Cráneo y cara: comisuras oculares alargadas, discreto epicantus, pestañas largas, raíz nasal deprimida con orificios nasales antevertidos, filtrum largo y boca en "V" invertida, labios finos, discreta micrognatia, pabellón auricular izquierdo displásico y desplazado hacia atrás, el derecho discretamente retrasado. Urogenital: presentaba en el pene lesiones exulcerativas, el escroto bífido, criptorquidia derecha e hipospadias peneano-escrotal. Aparato locomotor: en el pie derecho polidactilia con dedo supernumerario hipoplásico entre el 1º y 2º y sindactilia membranosa entre éste y el 3º. El 4º y 5º eran normales. Pie izquierdo normal. En las manos, clinodactilia bilateral más manifiesta en la derecha. En la piel existían lechos ulcerativo-costrosos diseminados, más en el hemicuerpo derecho, algunas lesiones pseudoampollosas y otras de aspecto cicatricial. El resto de la exploración por órganos y aparatos se encontraba dentro de la normalidad.

Exámenes complementarios: hemograma, bioquímica y orina completos normales. Radiografía de tórax: discontinuidad en la clavícula derecha. Ecografías transfontanelar y abdominal normales. La ecografía cardíaca detectó estenosis aórtica valvular

## Síndrome de Goltz: Aportación de un caso en un varón

moderada. TAC craneal y abdominal normales. Cariotipo 46XY. Estudio histopatológico: displasia de dermis sustituida por zonas cicatriciales hasta tejido celular subcutáneo con ausencia de fibras de colágeno y elásticas.

Evolución clínica: a los 18 meses de edad impresiona de discreto retraso psicomotor. Cráneo y cara: implantación baja del cabello, fino y ralo con zonas de alopecia. Lesión de aspecto quístico de 2x1 cm. en unión biparieto-occipital derecha. Tórax: cintura escapular estrecha y areolas poco aparentes. El abdomen era normal. Genitales: lesiones cicatriciales que producen incurvamiento del pene y lesiones máculo-eritematosas en escroto. En las manos displasia de todas las uñas.

En la piel existencia de máculas eritemato-descamativas y deprimidas de bordes festoneados y algunas estrías con disposición lineal y más profusas en hemicuerpo derecho. También hay imágenes papulosas amarillentas de aspecto pseudoampoloso (Fig. 1).

Radiología: persiste la discontinuidad en la clavícula derecha y cifoescoliosis de concavidad izquierda con asimetría pélvica secundarias a dismetría de miembros inferiores (Fig. 2).

Actualmente sigue tratamiento ortopédico para su asimetría corporal y se encuentra en espera de la resolución quirúrgica de las malformaciones urológicas, además de estar incluido en un programa de estimulación precoz.

### Discusión

Se han descrito muchas manifestaciones clínicas en el síndrome de Goltz, pero las más características son las alteraciones cutáneas, que suelen estar presentes al nacimiento<sup>(6-8)</sup> y dentro de éstas destacan 5 tipos principales: neoplasias congénitas, distintos patrones de atrofia, lesiones estriadas, papilomas verrucosos, pólipos blandos y lipomas, que se corresponden a verdaderas hernias de tejido adiposo por el adelgazamiento de la dermis<sup>(1,3,7,8)</sup>.

En el 80% de los casos existen anomalías esqueléticas y las más frecuentes son la sindactilia, sobre todo entre el 3º y 4º dedos, polidactilia, hipoplasia/ausencia de dedos, asimetría facial, de tronco y extremidades, escoliosis, anomalías vertebrales, de costillas y clavículas. En el estudio radiológico se encuentran lesiones de osteopatía estriada<sup>(1,3,7,9)</sup>.

Los defectos de la boca y dientes se hallan en el 60% de casos en forma de hipoplasia, displasia y agenesia dental, papilomas de la mucosa oral, paladar ojival, hipoplasia mandibular

Servicio de Pediatría. Hospital Universitario de Puerto Real. Cátedra de Pediatría. Facultad de Medicina. Universidad de Cádiz.

Correspondencia: José María de Tapia Barrios. Hospital Universitario de Puerto Real. Carretera Nacional IV, Km. 665. Puerto Real (CADIZ)

Recibido: Febrero 1998

Aceptado: Julio 1998



**Figura 1.** Lesiones maculosas eritemato-descamativas y deprimidas de bordes festoneados. Algunas estrías con disposición lineal. También existen pápulas amarillentas de aspecto pseudoampoloso.



**Figura 2.** Asimetría pélvica. Obsérvese la diferencia entre ambos fémures.

y anomalías del frenillo<sup>(1,3,7,9,10)</sup>. Las anomalías oculares se describen en aproximadamente el 40%, por lo que Manzi propone al síndrome de Goltz como la 5ª facomatosis<sup>(11)</sup>. Son frecuentes el coloboma, estrabismo, microftalmía, aniridia, escleras azules y epífora<sup>(1,3,7-12)</sup>. Nuestro caso no presentaba alteraciones oculares.

Otros síntomas pueden ser el retraso psicomotor, talla corta, cardiopatía congénita, hernias, sordera, hipoplasia/displasia de uñas, trastornos del crecimiento del pelo, anomalías nefro-ureterales, calcificaciones intracraneales y papilomatosis laríngea<sup>(1,7,10,13)</sup>.

Clásicamente se ha considerado este síndrome ligado al cromosoma X y letal en varones, aunque en la actualidad no se conoce realmente la localización exacta del gen responsable del síndrome de Goltz en este cromosoma.

El 95% de los casos observados son esporádicos por mutaciones de “novo”. Esta puede ocurrir en una hemicromátide X, lo que explicaría la existencia de varones afectados vivos y si ocurre lo suficientemente temprano en el desarrollo embrionario,

las gónadas podrían verse afectadas también por lo que podría darse la transmisión de padre a hija. Esta hipótesis formulada por Temple et al. en 1990, explica que todos los varones descritos con características inequívocas de síndrome de Goltz han sido siempre la primera persona afectada en la familia, como ocurre en nuestro caso<sup>(14,15)</sup>.

Gorski, en 1991, sugiere que el síndrome de Goltz se asocia a una mutación al azar con una herencia ligada al cromosoma X y los varones vivos son mosaicos para el alelo mutante del síndrome<sup>(16)</sup>.

Zuffardi et al. en 1989 y Ghiggeri et al. en 1993, localizan en el cromosoma 9 una delección en sus pacientes con algunas características fenotípicas del síndrome de Goltz, por lo que se cuestionan si pudiera existir una forma autosómica (síndrome de “Goltz-like”) o si realmente tiene herencia autosómica y no sexual<sup>(17,18)</sup>.

Recientemente se ha involucrado un anormal metabolismo de glucosaminoglicanos en el desarrollo de las lesiones dérmicas del síndrome de Goltz<sup>(19)</sup>.

Aunque el contexto clínico mencionado y los caracteres evolutivos hacen posible el diagnóstico de este síndrome, se ha de tener presente para el diagnóstico diferencial con el síndrome de Rothmund-Thomson, nevus lipomatoso superficial, incontinen- cia pigmenti, aplasia cutis congénita, síndrome de Conradi y la esclerodermia congénita<sup>(1,6-9)</sup>.

El pronóstico del síndrome de Goltz viene determinado por la cuantía y severidad de sus manifestaciones y pasa por su seguimiento evolutivo y reconocimiento temprano de sus compli- caciones<sup>(6)</sup>. El tratamiento debe ser interdisciplinario en un intento de paliar las diversas malformaciones que en él se asocian.

En la actualidad, cuando aparece un nuevo caso se aconse- ja un examen dermatológico y radiológico de los padres y en caso de nuevo embarazo se habrá de vigilar ecográficamente que el crecimiento intrauterino sea adecuado y que no existan alte- raciones distales en miembros, oculares o renales<sup>(20)</sup>.

## Bibliografía

- 1 Caputo, Ackerman, Siso, Torre: Dermatología y dermatopatología pe- diátrica, 1ª edición. Barcelona. Editorial Edika-Med, 1993: 391-402.
- 2 Tanaka H, Yasui N, Kurushaki E, Shimomura Y. The Goltz syndrome associated with giant cell tumour of bone. *Int Orthop* 1990; **14**:179-181.
- 3 Landa N, Oleaga JM, Ratón JA, Gardezabal J, Díaz Pérez JL. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): an adult case with multisyste- mic involvement. *J AM Acad Dermatol* 1993; **28**:86-89.
- 4 Bermejo E, Martínez Frías ML. Vigilancia Epidemiológica de Anomalías Congénitas. *Bol ECEMC* 1997; **2**:66.
- 5 Bucci E, Mignona MD, Lo Muzio L, Bucci P. Focal dermal hypo- plasia (Goltz's syndrome). Review of the literature and clinical con- tribution. *Minerva Stomatol* 1989; **38**:439-443.
- 6 Happle R, Daniels O, Koopman RJ. MIDAS syndrome (microftalmia, dermal aplasia and sclerocornea): an X-linked phenotype distinct from Goltz syndrome. *Am J Med Genet* 1993; **47**:710-713.
- 7 Wiedemann K, Grosse FR, Dibbern H: El síndrome característico, 2ª edición. Barcelona. Ediciones Ancora, 1985: 266-267.
- 8 Armijo M, Camacho F: Dermatología, 2ª edición. Madrid. Editorial CEA, 1991: 304-305.
- 9 Lyons Jones K: Atlas de malformaciones congénitas, 4ª edición. Madrid. Editorial Interamericana McGraw-Hill, 1990: 527-528.
- 10 Rook A, Wilkinson DS, Ebling FJK, Champion Rh, Burton JL: Tratado de Dermatología, 4ª edición. Barcelona. Ediciones Doyma, 1988: 171.
- 11 Manzi G, Magli A, Pignalosa B, Lignori G. The Gorlin-Goltz syn- drome: case report. *Ophthalmologica* 1990; **200**:104-106.
- 12 Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IN, Austen KF: Dermatología en Medicina General, 3ª edición. Madrid. Editorial Panamericana, 1988: 1367.
- 13 Suskan E, Kurkaroglu N, Vluoglu O. Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) with horseshoe kidney abnormality. *Pediatr Dermatol* 1990; **7**:283-286.
- 14 Temple IK, McDowall P, Barraitser M, Atherton DJ. Focal dermal hy- poplasia (Goltz syndrome). *J Med Genet* 1990; **27**:180-187.
- 15 Burgdorf WH, Dick GF, Soderberg HG, Goltz RW. Focal dermal hy- poplasia in a father and daughter. *J Am Acad Derm* 1981; **4**:273-277.
- 16 Gorski JL. Father-to-daughter transmission of focal dermal hypopla- sia associated with nonrandom X-inactivation: support for X-linked inheritance and paternal X chromosome mosaicism. *Am J Med Genet* 1991; **40**:332-337.
- 17 Zuffardi O, Caiulo A, Maraschio P, Tupler R, Bianchi E, Amisano P, Beluffi G, Moratti R, Liguri G. Regional assignment of the loci for adenylate kinase to 9q32 and for alpha(1)acid glycoprotein to 9 q31- q32. A locus for Goltz syndrome in region 9q32-qter?. *Hum Genet* 1989; **82**:17-19.
- 18 Ghiggeri GM, Caridi G, Altieri P, Pezzolo A, Gineli G, Zuffadi O. Are the nail-patela syndrome and the autosomal Goltz-like syndrome the phenotypic expressions of different alleles at the COL5A1 locus?. *Hum Genet* 1993; **91**:175-177.
- 19 Soto M, Ishikawa O, Yokoyama Y, Kondo A, Mijachi Y. Focal der- mal hypoplasia (Goltz syndrome): a decreased accumulation of hya- luronic acid in three-dimensional culture. *Acta Derm Venereol* 1996; **76**:365-367.
- 20 Barre V, Drouin-Garraud V, Marret S, Young P, Bachy B, Lechevallier J, Fessard C. Le syndrome de Goltz: à propos de trois observations. *Arch Pédiatr* 1998; **5**:513-516.