

Acromelanosis

J. Sopena Barona, R. Gamó Villegas, A. Guerra Tapia y L. Iglesias Díez

Servicio de Dermatología. Hospital 12 de Octubre. Madrid. España.

La acromelanosis es una enfermedad con entidad propia, caracterizada por un incremento de la pigmentación cutánea de distribución predominantemente acral, que se observa sobre todo en recién nacidos o durante los primeros años de vida. Se han descrito un número muy reducido de casos en la literatura médica, alguno de los cuales ha mostrado una importante extensión de las lesiones hasta afectar a numerosas localizaciones de la superficie corporal y se ha propuesto su asociación a otras enfermedades tanto benignas como malignas. El diagnóstico diferencial debe establecerse con otros procesos caracterizados por la presencia de máculas hiperpigmentadas en los dedos de las manos, entre los que destaca por su similitud clínica la denominada acropigmentación.

En este artículo se presenta un nuevo caso de acromelanosis, en una niña de 5 semanas de edad, que además muestra características clínicas particulares, como la asociación a melanosis de mucosa genital y la estabilización posterior de las lesiones tras un período inicial de progresión y extensión de las mismas en sentido proximal. Así mismo, se discuten las características más relevantes de esta rara enfermedad cutánea, aunque fácil de identificar.

Palabras clave:

Acromelanosis. Acropigmentación. Melanosis. Recién nacido.

ACROMELANOSIS

Acromelanosis is an independent disease entity, characterized by increased skin pigmentation, usually located on the acral areas of the fingers and toes. It is mostly seen in newborns or during the first years of life. Only a few cases of this entity have previously been described in the medical literature. In some of these cases, the cutaneous lesions spread to affect large parts of the skin surface. A possible association with other benign and malignant diseases has been proposed. Differential diagnosis must be made with a wide variety of systemic and dermatologic conditions, especially dermatoses with acral distribution of macular hyperpigmentation, including acropigmentation.

In this article, we report a new case of acromelanosis in a 5-week-old girl showing two peculiar clinical features: associated melanosis of the genital mucosa and stabilization of the lesions after an initial phase of progression and proximal spread. In addition, the most important features of this rare cutaneous disease are discussed.

Key words:

Acromelanosis. Acropigmentation. Melanosis. Newborn infant.

INTRODUCCIÓN

El término acromelanosis hace referencia a la presencia de manchas y máculas hiperpigmentadas, localizadas en la superficie dorsal de las falanges de los dedos. Se han descrito diversas formas clínicas en función de la distribución del pigmento y de la progresión de la enfermedad¹.

La caracterización de la acromelanosis como una entidad propia fue llevada a cabo inicialmente por Furuya y Mishima en 1962², al describir el caso de un niño japonés que desarrolló una marcada hiperpigmentación marrón oscura en el dorso de los dedos de las manos y los pies, que posteriormente progresó de forma rápida en sentido proximal afectando los muslos, las nalgas, las ingles, la región perianal y la porción inferior del abdomen. Así mismo, el paciente asociaba retraso mental y crisis convulsivas tonicoclónicas. Desde entonces, se han descrito en la literatura médica sólo 4 casos similares con diversas particularidades clínicas que difieren del caso inicial publicado por Furuya y Mishima por la afectación concomitante de mucosa ocular, la ausencia de progresión, el inicio en la edad adulta o su posible asociación a neoplasias malignas³⁻⁵.

En este artículo se presenta un caso excepcional de acromelanosis en una niña, asociado a melanosis de mucosa genital y en la que las lesiones se han estabilizado, tras una fase inicial de progresión y extensión en sentido proximal.

Correspondencia: Dr. J. Sopena Barona.
Servicio de Dermatología. Hospital 12 de Octubre.
Ctra. de Andalucía km 5,4. 28041 Madrid. España.
Correo electrónico: jsopena@yahoo.es

Recibido en noviembre de 2002.
Aceptado para su publicación en diciembre de 2002.



Figura 1. Lesiones congénitas maculosas hiperpigmentadas, de color marrón oscuro, bien delimitadas, localizadas en mucosa vulvar (melanosis de mucosa genital).



Figura 2. Pigmentación grisácea mal delimitada, circular, a nivel periumbilical.



Figura 3. Pigmentación negro-pardusca desde el borde periungueal hasta la zona correspondiente a la falange media de todos los dedos de las manos.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Niña de 5 semanas de edad, nacida a término tras un embarazo normal, que al nacimiento presentaba unas lesiones maculosas hiperpigmentadas, de coloración marrón-negruzca, asintomáticas, bilaterales y simétricas, localizadas en ambos labios menores (fig. 1), así como una pigmentación marrón-grisácea, mal delimitada y menos intensa a nivel periumbilical (fig. 2). Al tercer día de vida comenzó a desarrollar una marcada pigmentación negro-pardusca, inicialmente en la región periungueal de todos los dedos de las manos, que rápidamente, en el plazo de 3 semanas, aumentó de intensidad para extenderse proximalmente a lo largo de la superficie extensora de los dedos hasta alcanzar la zona de la falange media (figs. 3 y 4). Las lesiones mostraban, especialmente en las caras laterales de los dedos, una clara delimitación respecto de la piel normal y eran totalmente asintomáticas.

Entre los antecedentes familiares de la paciente destacaba un abuelo paterno ya fallecido que presentaba lesiones similares en la misma localización y que permanecieron estables durante toda su vida. La anamnesis y la exploración física resultaron completamente normales, con ausencia de afectación de los dedos de los pies, ausencia de melanoniquia longitudinal y la paciente no había ingerido fármacos ni padecido crisis convulsivas, neoplasias malignas o cualquier proceso inflamatorio localizado a dicho nivel que pudiera justificar la aparición secundaria de las lesiones. Las pruebas complementarias incluyendo hemograma, bioquímica con perfil hepático y renal y el análisis de orina resultaron dentro del rango de la normalidad. Así mismo, con el fin de descartar una posible enfermedad de Addison o una neoplasia suprarrenal, se realizó determinación de los niveles de cortisol basal, adrenocorticotropina (ACTH), testosterona, 17-OH-progesterona y sulfato de deshidroepiandrosterona (DHEAS), así como una ecografía abdominal que no



Figura 4. Detalle de las lesiones en la que se aprecia el límite neto de las mismas respecto de la piel normal.

mostraron alteraciones. Desgraciadamente, no pudo confirmarse histológicamente el diagnóstico mediante una biopsia cutánea debido a la negativa de los padres a la realización de la misma.

Con todo ello, y basado en los datos clínicos, se estableció el diagnóstico de acromelanosis y se decidió observar la evolución de la enfermedad. Inicialmente, durante las primeras 4 semanas se observó una progresión de las lesiones pigmentadas en sentido proximal, que se detuvo espontáneamente tras dicho período y, tras un seguimiento de 8 meses, las lesiones se han estabilizado e incluso han disminuido ligeramente su tonalidad.

DISCUSIÓN

La acromelanosis es una enfermedad infrecuente, por lo general esporádica, aunque se han descrito casos con patrón de herencia autosómica recesiva. Fue descrita inicialmente por Furuya y Mishima² en 1962 y su característica principal es la presencia de una pigmentación pardusca, muy bien delimitada, localizada inicialmente en la región periungueal de los dedos de las manos y de los pies, pero que puede progresar en dirección proximal y afectar otras localizaciones cutáneas. El hallazgo histológico fundamental es una proliferación de melanocitos en la capa basal de la epidermis en forma de empalizada, sin formar tecas. Así mismo, se observa una leve acantosis, aumento de melanina en todas las capas de la epidermis y un infiltrado perivascular de células mononucleares en la dermis superficial^{2,3}.

El primer caso descrito por Furuya y Mishima² correspondió a un niño japonés cuyas lesiones afectaban a todos los dedos de las manos y de los pies y que rápidamente progresaron en sentido proximal afectando los muslos, las nalgas, las ingles, los genitales y la porción inferior del abdomen. Además, asociaba retraso mental y crisis tonicoclónicas. Posteriormente, González y Vázquez³ publicaron el caso de un niño de 2 años que mostraba lesiones clínicas e histológicamente similares, localizadas también en el dorso de los dedos, pero que no mostró progresión de la enfermedad tras un período de seguimiento de 2 años y en el que además se observó una pigmentación azulada en la parte lateral de la esclerótica derecha, así como episodios de gastroenteritis aguda secundarios a intolerancia a la lactosa y a un déficit de vitamina B₁₂ que cedieron tras tratamiento mediante una dieta libre de lactosa y suplementos vitamínicos. Al igual que el paciente que se presenta en este trabajo, en este caso la familia refería que el abuelo paterno presentaba las mismas lesiones, pero que no pudieron confirmarse clínicamente debido al fallecimiento previo del familiar. Por otra parte, existe un caso de acromelanosis secundaria a fenitoína en una mujer de 19 años con epilepsia de tipo gran mal, en la que las lesiones regresaron tras la suspensión del medicamento y reaparecieron al reintroducirlo⁶. Este hecho es importante pues el pacien-

te inicial descrito por Furuya y Mishima² padecía crisis epilépticas y los autores no especificaron en su artículo si el paciente estaba recibiendo tratamiento con dicho fármaco, lo cual podría justificar la aparición de las lesiones en su paciente.

Esta paciente de 5 semanas de edad constituye un nuevo caso de acromelanosis, que cumple todas las características clínicas del caso publicado por Furuya y Mishima², a excepción de la asociación a retraso mental, crisis convulsivas y a progresión de la enfermedad y es prácticamente idéntico al descrito por González y Vázquez Botet³, que también presenta el antecedente de posible afectación del abuelo paterno, asociación a afectación de mucosa ocular (nuestro caso sería el primero que presenta una melanosis genital concomitante) y ambos muestran inicialmente una corta evolución progresiva con posterior estabilización de las lesiones. Así mismo, se ha sugerido la posible asociación de la acromelanosis a enfermedades malignas tales como el tumor de Wilms⁵; sin embargo, estos casos presentaban también pigmentación subungueal y en cara palmar de los dedos, por lo que no cumplían estrictamente los criterios clínicos de esta entidad, a pesar de que la denominación de estas lesiones como acromelanosis puede resultar correcta dada la localización acral de la pigmentación y, por otra parte, no se objetivó modificación alguna de las lesiones cutáneas con los diversos tratamientos citostáticos ni tras la reducción de la masa tumoral, por lo que no existen datos suficientes para considerar a la acromelanosis como una entidad paraneoplásica. Por todo ello, parece razonable considerar que tanto el retraso mental, como las crisis convulsivas, la gastroenteritis y la asociación a un tumor de Wilms constituyen hallazgos clínicos incidentales no asociados al proceso cutáneo, tal y como se demuestra en el presente caso en el que la paciente no muestra ningún proceso patológico adicional.

En relación a la evolución de las lesiones, éstas mostraron la típica progresión inicial de la pigmentación en sentido proximal, pero tras 4 semanas y después de un período de seguimiento de 8 meses, las lesiones se han estabilizado e incluso comienzan a perder intensidad, de forma similar al caso descrito por González y Vázquez Botet³. Este hecho es importante dado que el motivo de consulta es fundamentalmente la extensión inicial rápida de las lesiones y no la aparición de éstas durante los primeros días de vida, lo que causa una gran preocupación en los padres. No obstante, basados en la evolución observada en esta paciente y en los casos publicados con anterioridad, parece razonable tranquilizar a los padres, en el sentido de la más que probable estabilización e incluso disminución posterior de las lesiones, aunque debido al escaso número de casos publicados no es posible asegurar una evolución predecible, ya que como se ha mencionado anteriormente existe la posibilidad de que la pigmentación se extienda afectando a otras localizaciones.

El diagnóstico diferencial debe establecerse fundamentalmente con un escaso número de casos agrupados bajo el término de acropigmentación, entidad inicialmente descrita por Thomas⁷, que se diferencia clínicamente de la acromelanosis por la afectación exclusiva de los dedos sin participación de mucosas ni de otras localizaciones cutáneas y cuyas lesiones suelen disminuir gradualmente de intensidad a partir del quinto año de vida. Además, desde el punto de vista histológico se caracterizan por un aumento de la melanina epidérmica, junto con presencia de melanófagos en la dermis superior, pero sin incremento del número de melanocitos⁸⁻¹¹. Así mismo, es imprescindible descartar la existencia de patología adrenal y, sobre todo, de enfermedad de Addison, en particular en aquellos casos en los que, como nuestra paciente, existe alteración de la pigmentación no sólo en la piel, sino también en alguna mucosa. No obstante, la pigmentación en la enfermedad de Addison es más intensa en las flexuras, zonas de presión y fricción, palmas de las manos y plantas de los pies y en áreas de exposición solar y suele acompañarse de debilidad, anorexia, hipotensión, pérdida de vello, etc. Otros procesos menos frecuentes que pueden incluirse en el diagnóstico diferencial, debido a que entre sus características clínicas destaca la presencia de pigmentación acral, son la denominada acropigmentación reticulada de Kitamura^{12,13} que se diferencia de la acromelanosis por el aspecto reticulado y atrófico de las máculas hiperpigmentadas dando un aspecto similar a las efélides, así como por la presencia de pits palmoplantares y por su comienzo en el dorso de las manos pero con invariable progresión de la enfermedad. La denominada acropigmentación de Dohi o discromatosis simétrica hereditaria¹⁴, además de las características de la enfermedad de Kitamura, asocia máculas hipopigmentadas. Pues bien, ambas enfermedades son propias de japoneses y presentan un carácter hereditario siguiendo un patrón autosómico dominante.

Por lo tanto, aunque no ha sido posible confirmar histológicamente el cuadro, el diagnóstico de esta entidad es básicamente clínico y no sería necesario realizar una biopsia cutánea para diferenciarlo del grupo de casos designados como acropigmentación, pues en estos últimos es imprescindible que la afectación se limite exclusivamente a los dedos de las manos y los pies y la paciente que se presenta en este artículo muestra afectación de la zona periumbilical y de mucosa, lo cual ya de por sí descarta este diagnóstico. Además, la evolución banal mostrada por las lesiones y la corta edad de los pacientes en el momento de presentación de las lesiones, aconsejan llevar a cabo una actitud expectante (dado lo cruen-

to que supone la realización de una biopsia periungueal en dedos de tamaño tan reducido) y basar el diagnóstico en los criterios clínicos que, por otro lado y tal y como se ha comentado, son suficientes para establecer el diagnóstico diferencial con los procesos antes mencionados.

En relación al tratamiento de esta enfermedad, se ha intentado la aplicación tópica de hidroquinona al 4% en ácido retinoico al 0,05% con nula respuesta al mismo³, por lo que hasta el momento la observación y abstención terapéutica parecen las conductas más adecuadas.

Como conclusión, se presenta un nuevo caso de acromelanosis, una enfermedad rara, pero que es importante conocer ya que puede progresar originando grandes zonas hiperpigmentadas. Su diagnóstico clínico la hace fácilmente identificable, lo que permite informar a los padres con el fin de tranquilizarlos, así como conocer la necesidad de realizar un seguimiento estrecho del paciente. Además, este caso es el primero que asocia melanosis de mucosa genital.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fulk CS. Primary disorders of hyperpigmentation. *J Am Acad Dermatol* 1984;10:1-16.
2. Furuya T, Mishima T. Progressive pigmentary disorder in Japanese child. *Arch Dermatol* 1962;86:412-8.
3. González JR, Vázquez Botet M. Acromelanosis. *J Am Acad Dermatol* 1980;2:128-31.
4. Weidman AI. Acropigmentation (acromelanosis). *Cutis* 1969;5:1119-20.
5. Pedragosa R, Pifarre M, Cros J. Acromelanosis y tumor de Wilms. *Med Cutan Ibero Lat Am* 1981;9:237-40.
6. Kanwar AJ, Jaswal R, Thami GP, Bedi GK. Acquired acromelanosis due to phenytoin. *Dermatology* 1997;194:373-4.
7. Thomas E. Ueber das Spitzenpigment des Kleinkindes. *München Med Wchnschr* 1923;70:1102-4.
8. Thomas E, Delhougne E. Pigmentation in infants. *Deutsche Med Wchnshr* 1924;50:1479.
9. Kitamura H. A study of the so-called Spitzenpigment of children. *Jpn J Dermatol* 1926;26:524-7.
10. Bloom D. Acropigmentation in a child. *Arch Dermatol Syph* 1950;62:475.
11. Bloom D. Acropigmentation. *Arch Dermatol* 1958;78:530-1.
12. Griffiths WAD. Reticulate acropigmentation of Kitamura. *Br J Dermatol* 1976;95:437-43.
13. Mendiratta V, Sharma RC, Kakar N, Sarkar R. Reticulate acropigmentation of Kitamura: An unusual presentation. *J Dermatol* 2000;27:756-7.
14. Oyama M, Shimizu H, Ohata Y, Tajima S, Nishikawa T. Dyschromatosis symmetrica hereditaria (reticulate acropigmentation of Dohi): Report of a Japanese family with the condition and a literature review of 185 cases. *Br J Dermatol* 1999;140:491-6.