



Figura 1. Pápulas parduscas finamente descamativas y confluentes en la cara posterior del cuello.



Figura 2. Placas marronáceas reticuladas en la región intermaria.

zación de origen genético (hay casos familiares descritos) o adquirido³. Se ha descrito también en relación con trastornos endocrinos³ (obesidad, diabetes mellitus no insulino dependiente, síndrome de Cushing y enfermedad tiroidea) o fotosensibilidad⁴. Aunque existen casos descritos de coexistencia de PRC y acantosis nigricans⁵, la mayoría de los autores los consideran dos entidades distintas diferenciables clínicamente por su distribución, edad de inicio (más precoz en general en la PRC) y respuesta terapéutica a tratamientos antibacterianos (positiva frecuentemente en la PRC)⁶.

Desde el punto de vista terapéutico, se han comunicado de forma ocasional resultados favorables a antifúngicos⁷, derivados de la vitamina D⁸, retinoides tópicos⁹ o isotretinoína oral¹⁰, si bien el tratamiento de mayor eficacia en las series más largas de pacientes con PRC ha sido la minociclina, usada en dosis de 100-200 mg/día durante 1-3 meses, con aclaramiento completo de las lesiones en el 80% de los casos¹¹. También se han descrito buenos resultados con otros antibióticos como amoxicilina¹², ácido fusídico, eritromicina, claritromicina y azitromicina¹³.

**M. Cabanillas González^a, B. Monteagudo Sánchez^a,
E. León Muñíos^b, C. de las Heras Sotos^a
y J.M. Cacharrón Carreira^a**

Servicios de ^aDermatología y Pediatría.
Complejo Hospitalario Arquitecto
Marcide-Novoa Santos. Ferrol.
La Coruña. España.

Correspondencia: Dr. M. Cabanillas González.

Servicio de Dermatología. Hospital Básico de Defensa.
Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide-Novoa Santos.
Ctra. San Pedro-Catabois, s/n. 15405 Ferrol. La Coruña. España.
Correo electrónico: micabanillas@gmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Yesudian P, Kamalam S, Razack A. Confluent and reticulated papillomatosis (Gougerot-Carteaud): an abnormal host reaction to *Malassezia furfur*. *Act Derm Venereol (Stockh)*. 1973;53:381-4.
2. Natarajan S, Milne D, Jones AL, Goodfellow M, Perry J, Koerner RJ. Dietzia strain X: a newly described Actinomycete isolated from confluent and reticulated papillomatosis. *Br J Dermatol*. 2005;153:825-7.
3. Angeli-Besson C, Koeppl MC, Jacquet P, Andrac L, Sayag J. Confluent and reticulated papillomatosis (Gougerot-Carteaud) treated with tetracyclines. *Int J Dermatol*. 1995;34:567-9.
4. Vassileva S, Pramatarov K, Popova L. Ultraviolet light-induced confluent and reticulated papillomatosis. *J Am Acad Dermatol*. 1989;21:413-4.
5. Inaloz HS, Patel G, Lewis-Jones MS. Coexistence of confluent and reticulated papillomatosis and acanthosis nigricans. *Eur J Pediatr Dermatol*. 1999;9:73-6.
6. Judge MR, Mc Lean WHI, Munro CS. Disorders of keratinization. En: Burns T, editor. *Rook's textbook of dermatology*. Oxford: Blackwell Science; 2004. p. 110-1.
7. Nordby CA, Mitchell AJ. Confluent and reticulated papillomatosis responsive to selenium sulfide. *Int J Dermatol*. 1986;25:194-9.
8. Ginarte M, Fabeiro JM, Toribio J. Confluent and reticulated papillomatosis (Gougerot-Carteaud) successfully treated with taccalcitol. *J Dermatolog Treat*. 2002;13:27-30.
9. Bowman PH, Davis LS. Confluent and reticulated papillomatosis: response to tazarotene. *J Am Acad Dermatol*. 2003;48 Suppl:80-1.
10. Solomon BA, Laude TA. Two patients with confluent and reticulated papillomatosis: Response to oral isotretinoin and 10% lactic acid lotion. *J Am Acad Dermatol*. 1996;35:645-6.
11. Davis MD, Weenig RH, Camilleri MJ. Confluent and reticulate papillomatosis (Gougerot-Carteaud syndrome): A minocycline-responsive dermatosis without evidence for yeast in pathogenesis. A study of 39 patients and a proposal of diagnostic criteria. *Br J Dermatol*. 2006;154:287-93.
12. Davis RF, Harman KE. Confluent and reticulated papillomatosis successfully treated with amoxicillin. *Br J Dermatol*. 2007;156:583-4.
13. Jang HS, Oh CK, Cha JH, Cho SH, Kwon KS. Six cases of confluent and reticulated papillomatosis alleviated by various antibiotics. *J Am Acad Dermatol*. 2001;44:652-5.

Hipocondroplasia y retraso mental

Sr. Editor:

La hipocondroplasia es un trastorno autosómico dominante que da lugar a una osteocondrodisplasia semejante a la acondroplasia, pero con signos más leves^{1,2}. Se trata de una entidad

menos estudiada y conocida que la acondroplasia y se estima que podría ser más frecuente, dado que sus formas más leves pueden no ser detectadas³. Hay discrepancias en las escasas series publicadas acerca de su relación con retraso mental. Presentamos un caso de hipocondroplasia por mutación *N540K* con retraso mental.

Varón actualmente de 4 años diagnosticado a los 2 meses de edad de hipocondroplasia (fig. 1). Antecedentes familiares sin interés. Padre de talla 180 cm y madre de talla 170 cm. Al nacer medía 50 cm (P₅₀₋₇₅) y pesaba 3.960 g (P_{>97}); su perímetro craneal era de 37,5 cm (P_{>97}). Radiografía de esqueleto: el fémur está ligeramente curvado y espina ilíaca muy pronunciada, sin otras alteraciones. A los 2 meses presenta longitud de 56 cm (P₇₅). La distancia de hombro-codo es de 10 cm y la de codo-muñeca de 8 cm. El segmento superior es de 34,7 cm y el inferior de 21,3 cm. La relación segmento superior/inferior es de 1,63. Las hormonas tiroideas son normales, y la edad ósea a los 2 años corresponde a 18 meses. El estudio genético muestra que está afectado de la mutación *N504K* (*C1620A*). El cariotipo *46XY* es normal y el estudio X-frágil gen *FMRI* negativo.

A partir de los 6 meses se observa un descenso de la talla en la gráfica de percentiles que llega a estar por debajo del P₃ (75 cm) a los 18 meses (fig. 2). El perímetro cefálico se ha mantenido siempre por encima del P₉₇. El desarrollo psicomotor se mantuvo normal hasta los 3-4 meses, momento en el que se comienzan a objetivar signos de retraso en la adquisición de las habilidades motoras. Adquiere la sedestación estable a los 9 meses e inicia la marcha a los 22 meses. Presenta un retraso importante del lenguaje, pues actualmente sólo emite bisílabos sin significado referencial. Aún no controla esfínteres. A los 3 años presenta una edad de desarrollo equivalente a 10 meses según escala Brunet-Lezine.

La hipocondroplasia es una forma hereditaria de osteocondrodysplasia. Los signos clínicos principales de la acondroplasia incluyen talla baja con extremidades cortas a expensas del



Figura 1. Imagen frontal. Extremidades cortas y facies peculiar.

segmento proximal, facies peculiar con frente prominente, lordosis lumbar y genu varo. Estos signos son más leves en los pacientes con hipocondroplasia, aunque sus formas más graves pueden llegar a ser clínicamente semejantes a la acondroplasia. Las formas más leves pueden pasar inadvertidas hasta la pubertad, en la que se objetiva una falta de estirón puberal, o presentar únicamente en los primeros años de vida talla baja con proporciones corporales mínimamente alteradas y con radiología normal. Las características radiológicas más frecuentes de esta entidad fueron descritas en 1979 por Hall y Spranger⁴, aunque no hay signos radiológicos que se consideren patognómicos. La mutación principal, *N540K*, resulta en una sustitución *Asn540Lys* en el gen que codifica el receptor 3 del factor de crecimiento fibroblástico *FGFR3*. Este gen se encuentra localizado en la región cromosómica 4p16.3 y alteraciones a este nivel son responsables también de la acondroplasia y la displasia tanatofórica tipo I y II. La hipocondroplasia puede estar producida por otras alteraciones del gen *FGFR3*⁵ o incluso por mutaciones en otros genes⁶, aunque los casos que presentan la mutación *Asn540Lys*, como el caso comentado, son los que presentan alteraciones clínicas más intensas^{6,7}. Esta mutación es la responsable del 50-60% de los casos de hipocondroplasia. Se hereda con carácter autosómico dominante aunque existen también casos esporádicos. En los casos esporádicos se cree que existe heterogeneidad de *locus*, al haberse excluido su relación con el gen *FGFR3*.

Presentamos un caso de hipocondroplasia con signos clínicos sugestivos desde el nacimiento y retraso mental. Los síntomas más intensos se dan en pacientes que presentan la mutación *N540K*, como el caso descrito. La alteración de la talla ha sido evidente desde los 6 meses, presentando incluso en ecografías prenatales sospecha de acortamiento de extremidades. El aspecto fenotípico al nacimiento llevó a realizar los estudios pertinentes y llegó al diagnóstico genético a los 2 meses de edad.

Una dificultad a la hora de establecer un consejo genético es la posible asociación con retraso mental. El caso comentado presentó retraso psicomotor desde los primeros meses de vida, con retraso en la adquisición del lenguaje y de las habilidades motoras. A la edad actual (4 años), aunque progresivamente ha ido consiguiendo un grado de desarrollo motor adecuado, acude a una escuela para niños con necesidades educativas especiales y presenta un lenguaje muy pobre y un claro retraso intelectual. Aunque la presencia de formas leves de retraso mental se ha presentado en ocasiones como una característica diferencial de la acondroplasia⁸ y hay autores que cifran su incidencia en hasta el 20% de los pacientes hipocondroplásicos⁹, la mayoría de las escasas series publicadas notifican una incidencia considerablemente menor o incluso nula. Dentro de la escasísima literatura médica publicada sobre este tema no encontramos datos suficientes para poder establecer un pronóstico claro. Wynne-Davies y Patton¹⁰ consideran que la frecuencia de retraso mental en estos pacientes está sobrestimada y realmente se encuentra en cifras bajas. Tampoco hay datos suficientes que orienten acerca de si la presencia de retraso mental acompaña con más frecuencia a los casos con mayor afectación de la talla o en las proporciones corporales. Dado que la hipocondroplasia presenta una herencia autosómica dominante, el consejo genético adquiere gran importancia junto con la confirmación molecu-

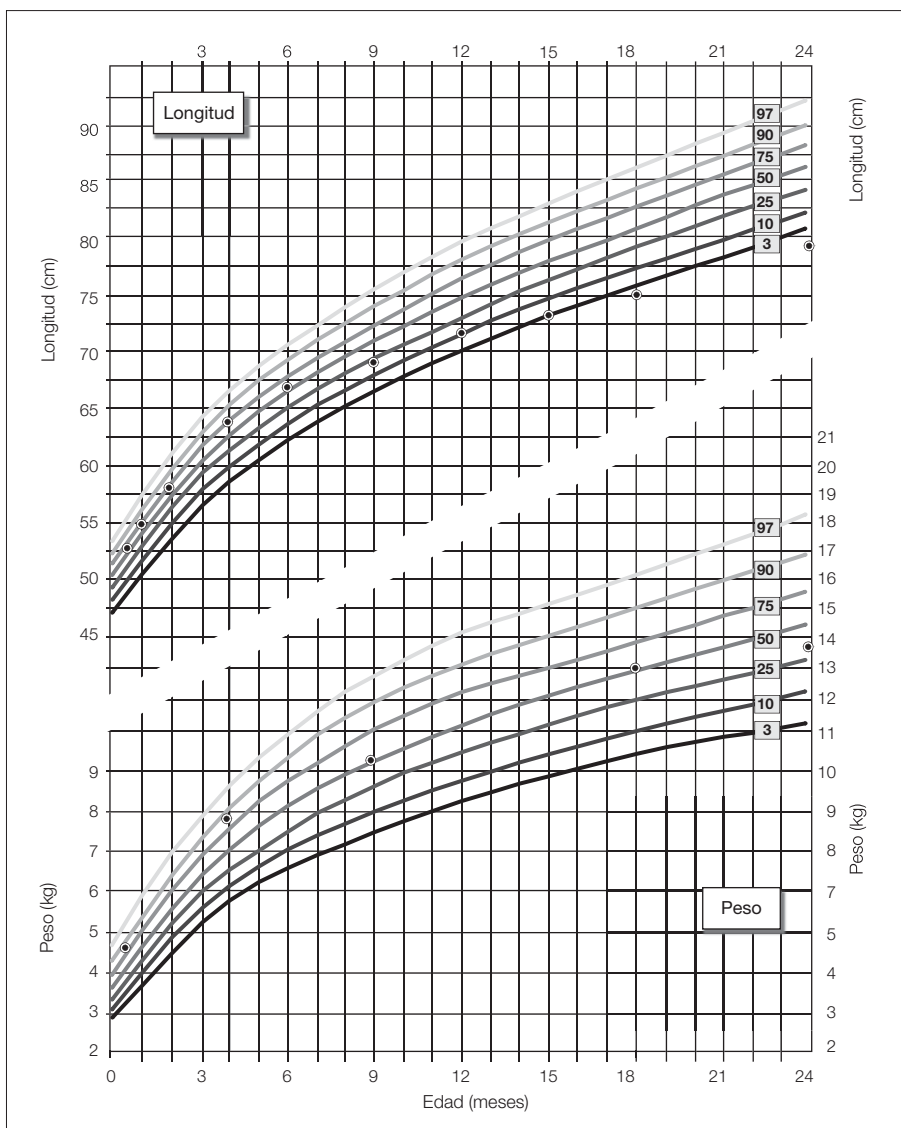


Figura 2. Evolución de peso y talla.

lar de la enfermedad. El grado de probabilidad de la asociación con retraso mental siempre es importante a la hora de establecer el consejo genético en cualquier enfermedad y con los datos disponibles hoy en día en la literatura médica no podemos establecerlo con garantías en el caso de la hipochondroplasia. Por ello sería necesario contar con series más amplias para evaluar con mayor precisión la frecuencia de retraso mental en estos niños.

J. Rodríguez Delgado^a, J. Guerrero Fernández^b y R. Gracia Bouthelier^b

^aCentro de Salud de Valdemorillo. Área 6 de Atención Primaria. ^bServicio de Endocrinología Pediátrica. Hospital Infantil La Paz. Madrid. España.

Correspondencia: Dr. J. Rodríguez Delgado. Avda. de los Ángeles 8, portal 2, 2ºD. 28223 Pozuelo de Alarcón. Madrid. España. Correo electrónico: jknopfler@yahoo.es

BIBLIOGRAFÍA

1. Horton WA, Hetch JT. Displasias esqueléticas. En: Nelson, editor. Tratado de pediatría. 16ª ed. Madrid: McGraw-Hill/Interamericana España; 2000. p. 2298-325.
2. Ballock RT. Chondrodysplasias. Metabolic bone diseases. Curr Opin Orthop. 2000;11:347-52.
3. Specht EE, Daentl DL. Hypochondroplasia. Clin Orthop Relat Res. 1975;110:249-55.
4. Hall BD, Spranger J. Hypochondroplasia: Clinical and radiological aspects in 39 cases. Radiology. 1979;133:95-100.
5. Mortier G, Nuytinck L, Craen M, Renard JP, Leroy JG, de Paepe A. Clinical and radiographic features of a family with hypochondroplasia owing to a novel Asn450Ser mutation in the fibroblast growth factor receptor 3 gene. J Med Genet. 2000; 37:220-4.
6. Rousseau F, Bonaventure J, Legeai-Mallet L, Schmidt H, Weissenbach J, Maroteaux P, et al. Clinical and genetic heterogeneity of hypochondroplasia. J Med Genet. 1996;33:749-52.

7. Bardallo Cruzado L, Bermúdez de la Vega JA, Jiménez Tejada M. Hipocondroplasia por mutación N540K. *An Pediatr (Barc)*. 2006;64:393-4.
8. Newman DE, Dunbar JC. Hipocondroplasia. *J Can Assoc Radiol*. 1975;26:95-103.
9. Langer LO. Hipocondroplasia. En: Bergsma D, editor. *Birth defects atlas and compendium*. New York: National Foundation-March of Dimes; 1973. p. 513-4.
10. Wynne-Davies R, Patton MA. The frequency of mental retardation in hypochondroplasia. *J Med Genet*. 1991;28:664.

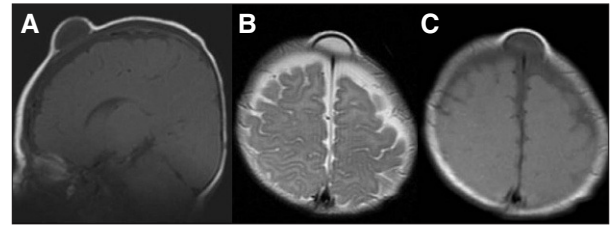


Figura 1. RM craneoencefálica, T1 sagital (A) y T2 (B) y DP (C) axial, que muestra la existencia de un proceso expansivo, bien delimitado, localizado en la fontanela anterior, con una intensidad de señal similar a la del líquido cefalorraquídeo.

Quiste dermoide de la fontanela anterior

Sr. Editor:

Existen distintos tipos de lesiones que se pueden presentar como masas localizadas en la cabeza de los niños y que simulan cefaloceles¹. Cuando estas masas están localizadas en la fontanela anterior, el diagnóstico más frecuente es el de quiste dermoide.

Los quistes dermoides son unas lesiones raras, con una incidencia del 0,1-0,5% de los tumores craneales². Éstos se localizan en la línea media y con frecuencia en la fontanela anterior.

Presentamos el caso de una paciente de 4 meses de edad que presentó un bultoma en la fontanela anterior desde el primer mes de vida.

La paciente nació a las 40 semanas de gestación. Mediante parto natural, sin que se produjeran complicaciones evidentes en el mismo.

En su primer mes de vida se evidenció la presencia de un bultoma en la fontanela anterior, que fue aumentando de tamaño. La tumoración era indolora, consistente y dura a la palpación y con transluminación positiva.

La ecografía transfontanelar mostró la existencia de una estructura situada en la línea media, de 21 × 13,9 × 4,5 mm, superficial y con contenido hipocóico y homogéneo.

El fondo de ojo y la exploración neurológica resultaron normales.

La resonancia magnética (RM) mostró la existencia de un proceso expansivo quístico (fig. 1), cuyo contenido mostraba una intensidad de señal similar a la del líquido cefalorraquídeo, situado en la fontanela anterior. Estaba recubierto por el cuero cabelludo, sin que existiera dehiscencia de la sutura. Tras la inyección de contraste paramagnético, la citada lesión no presentó captación del mismo (fig. 2).

El 25% de los quistes dermoides craneales se localizan en la fontanela anterior³. Los quistes dermoides de la fontanela anterior se presentan casi siempre al nacer o en los primeros meses de vida y presentan un crecimiento lento y progresivo.

El quiste es extracraneal en su totalidad y no presenta comunicación con la cavidad intracraneal⁴. Se presenta como una tumoración de crecimiento lento, localizada a nivel del vértex craneal, blanda e indolora a la palpación.

Los pacientes presentan crecimiento y desarrollo dentro de los límites de la normalidad, sin que se encuentren asociados a anomalías neurológicas o sistémicas^{3,6-8}.

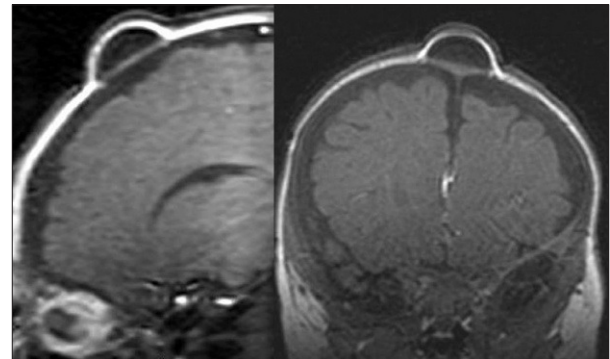


Figura 2. RM craneoencefálica, secuencia T1 tras la inyección de contraste paramagnético, en planos sagital y coronal, que muestra el proceso quístico localizado en la fontanela anterior, sin realce por el contraste.

La mayor parte de los casos se dan en niños, y existen muy pocos descritos en adultos⁸.

Hay una mayor incidencia de quistes de fontanela anterior en pacientes de raza negra⁴, lo cual no se da en el caso que presentamos. Sin embargo, diferentes estudios no demuestran relación de esta patología con factores raciales^{2,3}.

La incidencia de quistes dermoides en esta localización es superior a la de quistes epidermoides^{3,9}. Los dermoides son más frecuentes en pacientes de sexo femenino, y tienen el doble de incidencia en los diversos artículos publicados^{2,3,7,10}.

Los pacientes presentan típicamente una tumoración consistente e indolora a la palpación, localizada en la línea media del cráneo. El primer diagnóstico diferencial que hay que establecer ante una masa localizada en la fontanela anterior es el encefalocele⁵. Otras lesiones con las que hay que establecer el diagnóstico diferencial son: meningocele, quiste sebáceo, lipoma, cefalohematoma, linfangioma o hemangioma y *sinus pericrani*⁵.

En los tiempos antiguos se utilizaron diversas técnicas invasivas para determinar la naturaleza de este tipo de lesiones, como punción-aspiración, inyección de medio de contraste en la masa, ventriculografía con aire, neumoencefalografía y cisternografía⁴. Sin embargo, la utilización de la tomografía com-