

GENODERMATOSIS

ERITROQUERATODERMIA:

SUBTIPOS MAYORES:

Eritroqueratodermia variabilis. (EKV)

Eritroqueratodermia Simétrica y Progresiva. (EKSP)

VARIANTES ATÍPICAS:

Probable variantes de eritroqueratodermia variabilis:

Eritroqueratodermia con lesiones parecidas al eritema girado.

Genodermatosis en cocardes.

Ictiosis congénita con eritema centrifugo anular.

OTRAS VARIANTES:

Eritroqueratodermia con ataxia.

Eritroqueratodermia reticular.

Eritroqueratodermia atípica con sordera, retraso psíquico y neuropatía periférica.

EKV

OMIM N° 133200

SINÓNIMOS:

- Síndrome Mendes da Costa.

EKSP

OMIM N° 602036

SINÓNIMOS:

- Síndrome de Gottron.
- Síndrome Darier-Gottron.
- Eritroqueratodermia figurada variabilis.

1991 MacFarlane Br J Dermatol

2hermanas con EK:

1 ♀ EKV

1 ♀ EKSP

Cuestionando si se trata de una sola enfermedad.

▶ EKV

de Berlín.

◦ 1923 → EKSP.

▶ EKSP

EPIDEMIOLOGIA:

- + 200 casos .
- > Px caucásicos.

EKV

EPIDEMIOLOGIA:

- Tan solo 22 casos reportados en la literatura mundial.

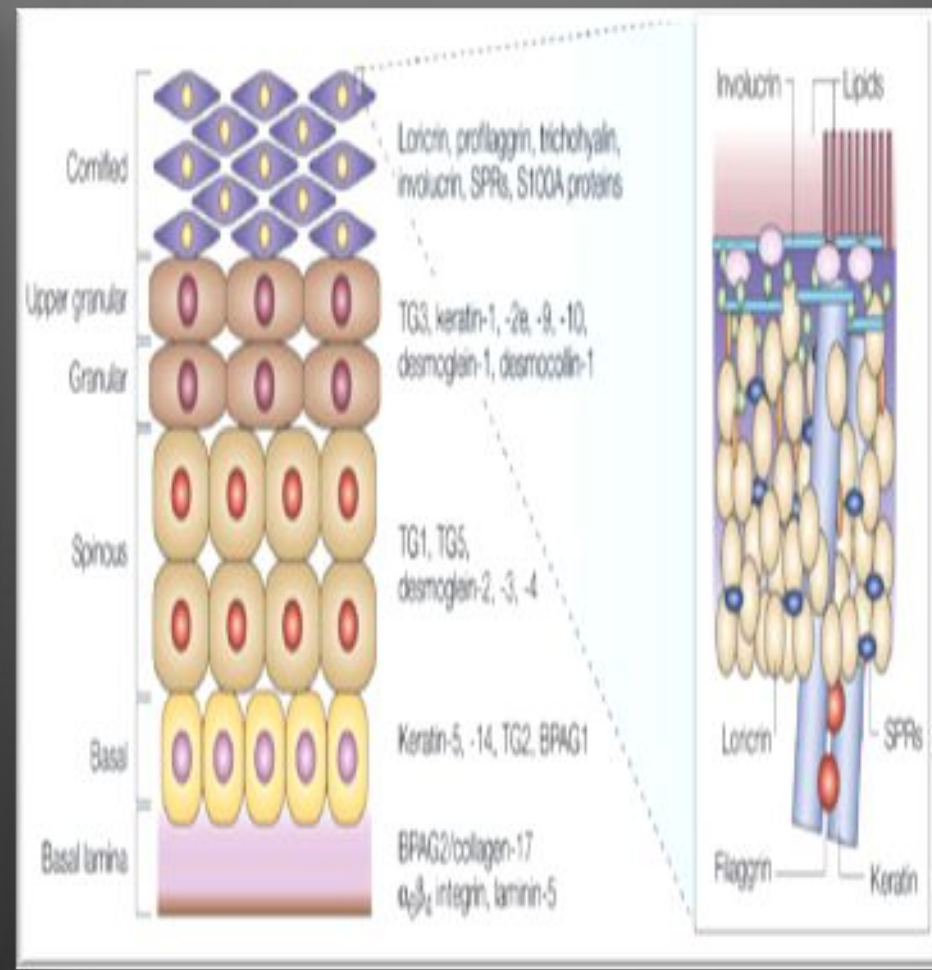
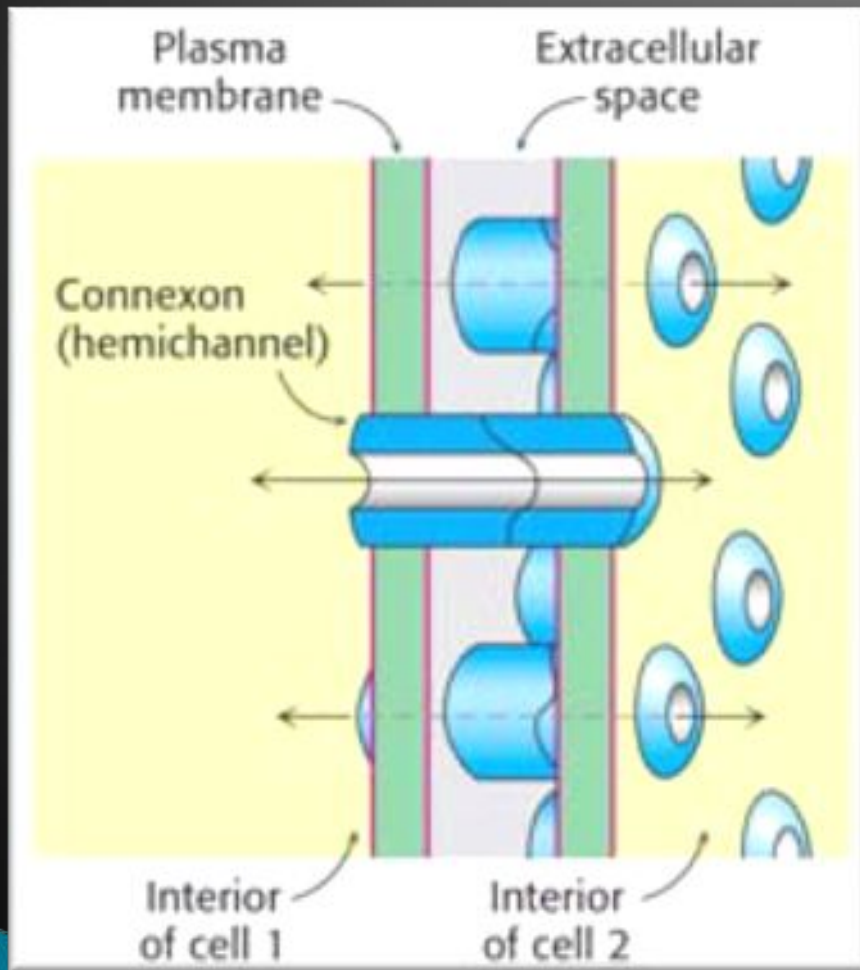
EKSP

ESTUDIO GENÉTICO:

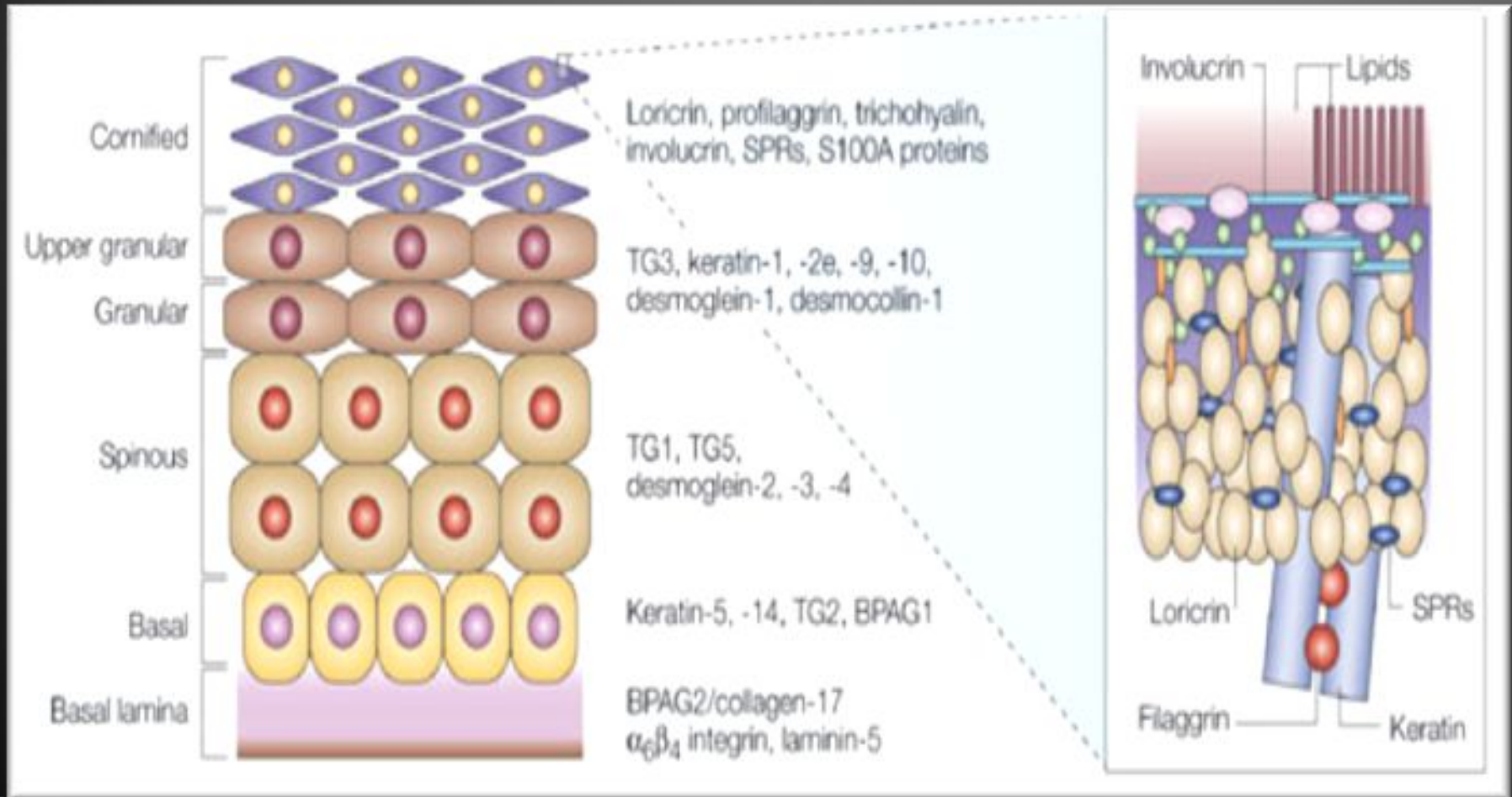
Rasgo Autosómico Dominante con penetrancia incompleta y expresión variable.

	EQV		EQSP
MODO DE HERNECIA	AD	AD	AD
GEN O PRODUCTO GÉNICO	Conexina 31	Conexina 30,3	Loricina
SÍMBOLO DEL GEN	CX31, GJB3	CX30,3, GJB4	LOR
LOCUS DEL GEN	1p35.1	1p35.1	1q21
NÚMERO MIM	133200,603324	133200, 605425	602036,152445

PATOGENIA



PATOGENIA



Stress, estímulos
calientes y fríos

Respetar cara - cuero
cabelludo - flexuras

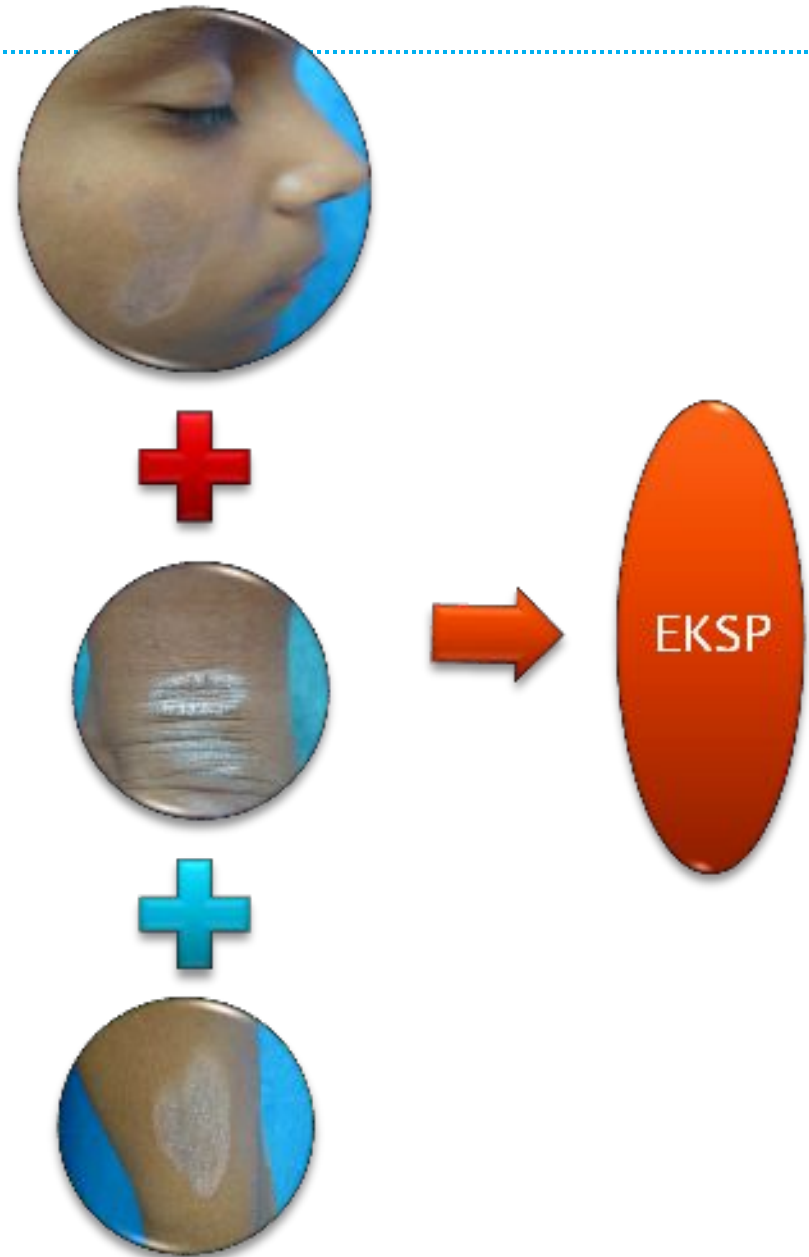
Quemazón -
Prurito

Manchas eritematosas
irregulares **migratorias**
(hrs-d-m)
Anulares o policíclicas

Placas
Hiperqueratósicas
policíclicas **fijas** y
bien delimitadas.

Cubierta de una
escama fina o con
una superficie
verrugosa áspera.

- Inicia en la lactancia o infancia temprana con el desarrollo.
- Subgrupo → 1° CARA.
- Placas Hiperqueratósicas policíclicas fijas y bien delimitadas.
- Sobre una base eritematosa.
- Cubierta de una escama fina o con una superficie verrugosa áspera.
- Superficie de las articulaciones.



- **SÍNDROME VOHWINKEL:**
 - **LESIONES TÍPICAS CUTÁNEAS.**
 - **SORDERA.**
 - **ATROFIA MUSCULAR O MIOPATÍA.**
 - **NEUROPATÍA PERIFÉRICA.**
 - **RETARDO MENTAL.**

- **OTROS HALLAZGOS INCLUYEN:**
 - **QUERATITIS.**
 - **DISTROFLA UNGUEAL.**
 - **INFECCIONES CUTÁNEAS RECURRENTES.**
 - **MICROSCOPIA ELECTRÓNICA → ALTERACIÓN A NIVEL DE LA UNIÓN DERMOEPIDÉRMICA. → SUGIERE UNA VARIANTE ATÍPICA DE LA EQSP**

◦ TRATAMIENTO:

- ▶ Tratamiento tópico: mínima eficacia
 - Retinoides tópicos
 - Queratolíticos
- ▶ Acitetrina: mejoría hasta incluso resolución en algunos casos, mientras se mantenga