

GENODERMATOSIS

Diciembre 22

¿Qué son?

Grupo heterogéneo de enfermedades genéticas que afectan a la diferenciación del ectodermo (piel y tejido nervioso) con expresión multisistémica y frecuentemente asociadas a cáncer.

Particularidades

- Casos familiares → árbol genealógico.
- Herencia:
 - 50% autosómica dominante
 - 25% autosómica recesiva
 - 25% ligada al Cr X
 - Algunas poligénicas
- Gran variabilidad fenotípica.
- Comparten características clínicas.
- Implican a las vías de :
 - Proliferación/diferenciación celular
 - Supervivencia
 - Apoptosis
- Hay disponibles tratamientos con inhibidores de tirosinkinasa y mTor.
- Es posible el diagnóstico prenatal y el tratamiento preimplantacional.

¿Cuándo sospecharlas?

Lesiones pigmentadas

- Manchas café con leche
- Lentigos
- Lesiones melanocíticas

Lesiones ectodérmicas

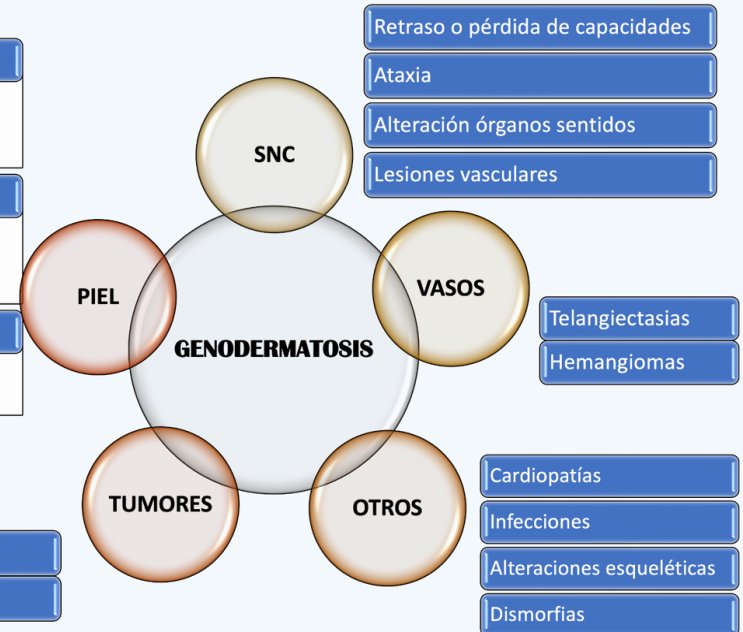
- Ictiosis
- Hiperqueratosis folicular
- Alt. Pelo (corto, rizado, ralo)

Lesiones hiperplásicas

- Piel redundante
- Crecimientos papilomatosos

Tumores benignos

Cáncer



Clasificación

No hay ninguna clasificación que permita recogerlas todas. Se muestran las más frecuentes en base a la alteración cutánea principal.

Alteraciones con potencial maligno

- S. de Gorlin
- S. de Gardner
- S de Peutz-Jeghers
- Xeroderma pigmentosum

Alteraciones vascularización

- Cutis marmorata
- Livedo reticularis
- Telangiectasia congénita

Alteraciones queratinización

- Dermatitis ictiosiforme
- Queratodermia palmoplantar
- Paquioniquia congénita
- Enfermedad de Darier

Trastornos Ampollosos

- S. de epidermolisis ampollosa

Otras alteraciones

- Pseudoxantoma elástico
- Displasias ectoectodérmica
- Aplasia cutis
- Hioplasia dérmica focal

Alteraciones de la pigmentación

- Albinismo
- Piebaldismo
- S. de Waardenburg
- Nevus melanocíticos gigantes

Síndromes neurocutáneos (Facomatosis)

- Neurofibromatosis
- Esclerosis tuberosa
- Von Hippel Lindau
- Ataxia telangiectasia
- Incontinencia Pigmenti
- Hipomelanosis de Ito

Bibliografía y recursos

1. DermNet → <https://dermnetnz.org/>
2. Orphanet → [tps://www.orpha.net/](https://www.orpha.net/)
3. OMIM → <https://www.omim.org>
4. GeneReviews → <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1116/>