



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 242/1669 - SÍNDROME DE GOLTZ: A PROPÓSITO DE UN CASO

A. Moyano Aguera<sup>a</sup>, F. Jiménez Ros<sup>a</sup>, J. Guerras Conesa<sup>b</sup>, J. Cabrerizo González<sup>c</sup>, V. Lao Cañadas<sup>d</sup> y L. Bernal Pavón<sup>e</sup>

<sup>a</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Oeste. Murcia.

<sup>b</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Isaac Peral. Cartagena. Murcia. <sup>c</sup>Médico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud San Antón. Cartagena. Murcia. <sup>d</sup>Médico Residente de 2º año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Cartagena Este. Murcia. <sup>e</sup>Médico Residente 1º año de Medicina de Familia. Centro de Salud Peñarroya. Córdoba.

### Resumen

**Descripción del caso:** Niña de 5 años que acude a consulta para valoración de múltiples lesiones cutáneo-mucosas y alteración esquelética desde el nacimiento. Como antecedente, madre afectada de lesiones lineares atróficas en extremidades inferiores, con abortos de repetición; diagnosticada de lesiones cutáneas de hipoplasia dérmica focal con una mínima expresión clínica.

**Exploración y pruebas complementarias:** Niña con desarrollo psicomotor normal, facies triangular y discreta microftalmia, malposición dentaria, lesiones papilomatosas gingivales y faríngeas. Múltiples lesiones cutáneas lineares y atróficas en tronco, extremidades, región glútea y perineal siguiendo las líneas de Blaschko. En cara anterior de MMII y cara anterior de antebrazos, lesiones nodulares amarillentas blandas al tacto con discreta pigmentación marronácea; distrofia ungueal múltiple; hipoplasia de 2º dedo de mano izquierda y pies valgos. Serie Rx completa: metáfisis proximal y distal de ambos fémur aparecen imágenes lineales densas y regulares compatibles con osteopatía estriata; hipoplasia 1º metatarsiano y de las 3 falanges de 1º dedo de mano izquierda. Biopsia cutánea: compatible con hipoplasia dérmica focal.

**Juicio clínico:** Hipoplasia dérmica focal. Síndrome de Goltz.

**Diagnóstico diferencial:** Displasias ectodérmicas. Alteraciones del tejido conectivo vascular. Epidermolisis bullosa. Enfermedades con alteración de la queratinización. Alteraciones de la pigmentación. Síndromes neurocutáneos.

**Comentario final:** El síndrome de Goltz o hipoplasia dérmica focal es una enfermedad que afecta a los derivados meso y ectodérmicos. Se trata de una rara enfermedad tipo genodermatosis de características multisistémicas por afectación del tejido conectivo. No existe una prevalencia exacta a nivel mundial, predomina en mujeres (9:1), sin predominio racial. El 95% de los casos son esporádicos por mutaciones de novo aunque se ha documentado transmisión familiar con herencia dominante ligada al X. La clínica suele estar presente desde el nacimiento siendo las más frecuentes las manifestaciones cutáneas en forma de atrofia, lesiones estriadas, papilomas verrucosos, pólipos blandos y lipomas. El diagnóstico se obtiene por sospecha de la topografía y morfología típica de las

lesiones y la confirmación mediante biopsia cutánea.

### **Bibliografía**

1. Moore DJ, Mallory SB. Síndrome de Goltz. *Pediatr Dermatol.* 1989;6:251.
2. Goltz RW. Síndrome dérmico hipoplasia focal. Una actualización. *Arco Dermatol.* 1992;128:1108.

**Palabras clave:** Hipoplasia dérmica focal. Síndrome de Goltz.