

# Síndrome de Olmsted: un caso pediátrico

*Olmsted syndrome: a pediatric case*

**Soky Del Castillo-Cabrera,<sup>1</sup> Felipe Velásquez-Valderrama,<sup>2</sup>  
Rosalía Ballona-Chambergó<sup>2</sup>**

## RESUMEN

*El síndrome de Olmsted es una genodermatosis rara, caracterizada por lesiones hiperqueratósicas periorificiales y queratodermia palmoplantar. El presente caso es de una niña de dos años y diez meses con queratodermia plantar, hiperqueratosis en pliegue interglúteo y cabello lanoso. Se diagnostica síndrome de Olmsted y se trata con queratolíticos tópicos y acitretina. Se consiguió una respuesta superior al utilizarlos junto a la N-acetilcisteína tópica.*

**PALABRAS CLAVE.** *Queratodermia. Palmoplantar. Síndrome de Olmsted. Genodermatosis.*

## ABSTRACT

*The Olmsted syndrome is a rare genodermatosis characterized by palmoplantar keratoderma and periorificial hyperkeratosis. The case of a 34 months girl with plantar keratoderma and hyperkeratosis in intergluteous fold, as well as woolly hair is reported. Olmsted syndrome was diagnosed, being treated with topic keratolytics and acitretin. A superior response was achieved when used in conjunction with topical N-acetylcysteine.*

**KEY WORDS.** *Palmoplantar. Keratoderma. Olmsted syndrome. Genodermatosis.*

## INTRODUCCIÓN

El síndrome de Olmsted (SO) es una genodermatosis rara que corresponde al grupo heterogéneo de queratodermia palmoplantares. Fue descrito por primera vez en 1927 como una combinación de lesiones hiperqueratósicas y queratodermia palmoplantar grave que puede llevar a la amputación digital espontánea.<sup>1</sup> El SO se caracteriza por la combinación de queratodermia palmoplantar mutilante

bilateral con placas queratósicas periorificiales (boca, nariz, ojos, genitales, ano, orejas, y ombligo).

La prevalencia no está documentada, aunque hay autores que indican que es menor a 1/1000 000. Hasta la fecha se han reportado 73 casos, aunque es muy probable que esta cifra esté subestimada. Se ha observado en ambos sexos, aunque hay predominio de sexo masculino en los casos reportados.

El SO presenta una gran variabilidad clínica. Inicia usualmente en el periodo neonatal o en la infancia temprana cuando el niño empieza a caminar o realizar la prehensión y posteriormente va empeorando, llegando a producirse bandas digitales constrictivas e incluso amputaciones digitales espontáneas(1). La enfermedad tiene un curso lento y progresivo en algunos casos las placas queratósicas periorificiales están ausentes. Se presenta una queratodermia inicialmente focal, que se distribuye en zonas de presión y gradualmente se extienden a toda la superficie, y se vuelven difusas, masivas, más gruesas, dolorosas y profundas.

El dolor y prurito representan las principales causas de morbilidad, las cuales resultan en insomnio e interfieren en la deambulación y prehensión.

1. Médico dermatóloga, Red Lima Ciudad, Ministerio de Salud, Perú.

2. Médico dermatóloga, servicio de Dermatología, Instituto Nacional de Salud del Niño.



Figura 1. Placa hiperqueratósica en una base eritematosa, en la región perianal.

La gran mayoría de los pacientes presenta anomalías en el cabello, incluidas alopecia (difusa, universal o en parche), hipotricosis, pelo escaso, adelgazado, seco, quebradizo y lanoso.

### CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente de 2 años y 10 meses que acude al servicio de Dermatología del Instituto de Salud del Niño de Lima, con tiempo de enfermedad desde el nacimiento caracterizada por lesiones eritematosas en planta de pies, palma de manos y ano. Posteriormente, familiar refiere que estas lesiones aumentan de grosor y se tornan dolorosas y le impiden la deambulación y dificultan la prehensión.



Figura 2. Placa hiperqueratósica con áreas fisuradas y seudodigitólisis en pie derecho.



Figura 3. Cabello de aspecto lanoso y quebradizo.

Al examen físico, se evidencian placas hiperqueratósicas en región perianal, que compromete el pliegue interglúteo (Figura 1), en planta de pies se observa placa muy engrosada, con áreas fisuradas muy dolorosas y seudodigitólisis en quinto dedo pie derecho muy doloroso (Figura 2). Cabello muy seco, quebradizo de aspecto lanoso (Figura 3). Evaluación cardiológica normal.

No había retardo mental, pero sí leve retardo en el desarrollo psicomotor por la dificultad que tenía al caminar ocasionado por el dolor. No alteraciones auditivas ni visuales.

En los exámenes de laboratorio, todo dentro de parámetros normales, dosaje de cinc dentro de valores normales.

Se realiza biopsia sacabocados y se observó alternancia de orto y paraqueratosis, hipogranulosis, hiperplasia epidérmica psoriasiforme, infiltrado inflamatorio linfomononuclear moderado en la dermis superficial, y presencia de melanóforos en la dermis reticular (Figura 4).

Con base en los aspectos clínicos y anatomopatológicos, se realiza el diagnóstico de SO.

Se inicia tratamiento con urea 10% y ácido salicílico 10 % vía tópica con muy pobre respuesta. Se inicia tratamiento con acitretina, 25 mg/d, vía oral, y se aumenta la concentración de la urea a 40 % vía tópica, la respuesta fue bastante buena, las lesiones disminuyeron de grosor, pero el dolor persistía con deterioro de la calidad de vida de la paciente.

Con base en reportes de tratamiento con N-acetilcisteína, vía tópica, en ictiosis lamelares, otro trastorno de la queratinización, se decide iniciar tratamiento con N-acetilcisteína 10 % en todas las áreas donde aún persistían las placas hiperqueratósicas.

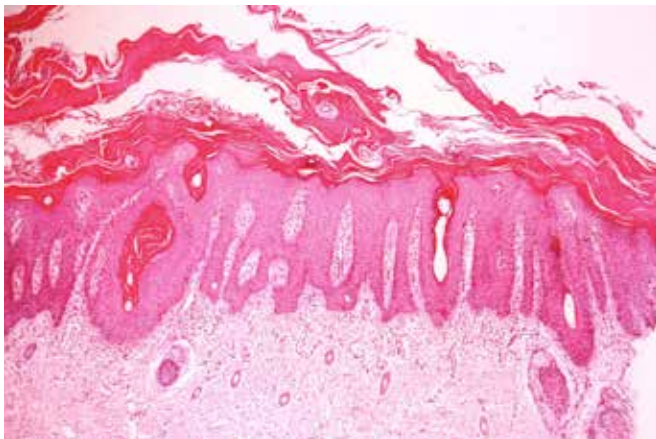
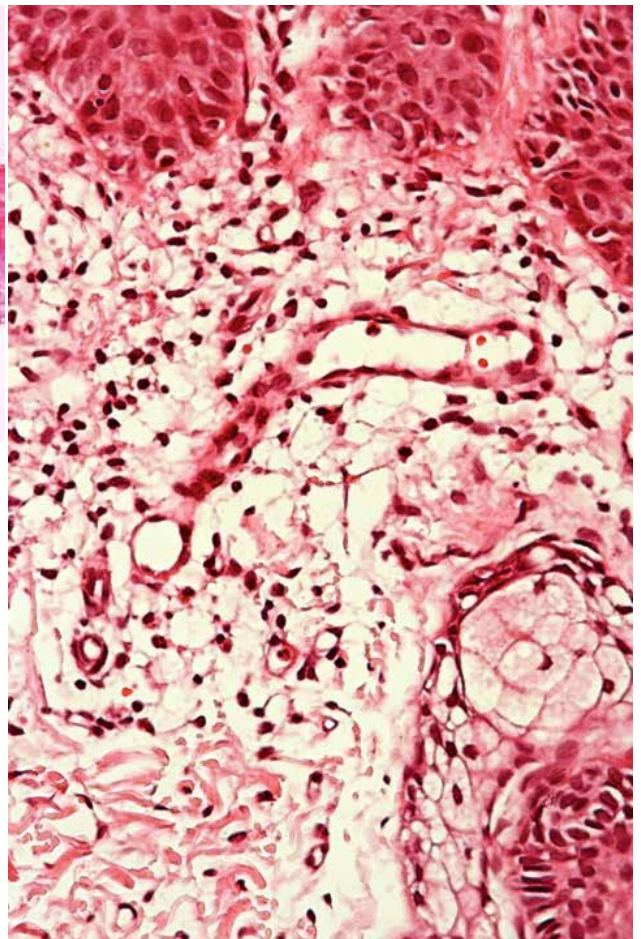


Figura 4. A) Orto y paraqueratosis alternante, hipogranulosis, hiperplasia epidérmica psoriasiforme, infiltrado inflamatorio linfomononuclear. B) Presencia de melanófagos en la dermis reticular.



Al mes de tratamiento conjunto de n-acetilcisteína y acitretina, se observa no solo disminución del grosor de las placas, si no también disminución del dolor a la deambulación, mejorando así la calidad de vida de la paciente y su desarrollo psicomotor (Figuras 5).



Figura 5. Imagen un mes postratamiento con acitretina y n-acetilcisteína 10% tópico.

## DISCUSIÓN

El primer caso de SO fue reportado en 1927 como la combinación de queratodermia palmoplantar con hiperqueratosis periorificial en un niño de cinco años.<sup>1</sup> La mayoría de los casos reportados desde entonces son casos de reportes esporádicos sin familiares con la misma enfermedad.<sup>2</sup> En el caso de nuestra paciente no había historia familiar de lesiones en piel.

El grosor de las lesiones difieren durante el desarrollo de la enfermedad, la mayoría de las lesiones empiezan como máculas y eritema alrededor de orificios naturales y flexuras y tienden a engrosarse y volverse más duras con el tiempo, como es el caso de nuestra paciente.<sup>3</sup> Pueden llegar a desarrollar deformidades, constricciones y amputaciones espontáneas.<sup>4</sup>

Debido a su predominio en varones (dos tercios de los casos), se propuso que el modo de herencia es recesivo ligado al cromosoma X. Sin embargo, la mayoría de los casos son esporádicos y hay casos publicados con herencia dominante

ligada al cromosoma X y autosómica dominante.<sup>5</sup> El SO corresponde al grupo de las queratodermias palmoplantares difusas asociadas con otras alteraciones, su inicio es el nacimiento o durante los primeros meses de vida; es simétrica, *transgrediens*, mutilante, con hiperhidrosis o hipohidrosis y distrofia ungueal.

Otras manifestaciones incluyen alteraciones oftalmológicas, donde puede haber alteración grave de la córnea.<sup>6</sup> En oído puede haber hipoacusia para tonos altos, así como sordera neurosensorial.<sup>5</sup> Dentro de las manifestaciones orales se incluyen leucoqueratosis y alteraciones dentales.<sup>7</sup>

Se ha observado mayor frecuencia de infecciones recurrentes tanto bacterianas como micóticas en las áreas hiperqueratósicas desde los primeros días de vida.<sup>8</sup>

Como en este caso, se ha reportado retraso en el desarrollo y crecimiento de los niños con SO en 25 % de los casos, en gran parte por el dolor que ocasiona la queratoderma plantar y las fisuras, esto dificulta la deambulación y puede producir una mutilación digital progresiva.

El diagnóstico diferencial en las etapas tempranas de eritema periorifical puede ser acrodermatitis enteropática. En los casos donde ya se observa queratoderma palmoplantar el diagnóstico diferencial sería queratoderma de Vohwinkel y mal de Meleda, pero en estas condiciones no hay hiperqueratosis periorifical. Otro diagnósticos diferenciales son displasia ectodermal y paquioniquia congénita.<sup>9</sup>

Los hallazgos histopatológicos muestran hiperqueratosis, orto o paraqueratosis, capa granulosa disminuida o ausente, acantosis, papilomatosis y en la dermis papilar se observa aumento de la vascularidad e infiltrado mononuclear.<sup>10</sup> Estudios histoquímicos realizados a pacientes demostraron queratinocitos basales y suprabasales en epidermis con inmunorreactividad para marcador Ki-67.<sup>11</sup> Otro reporte mostró expresión anormal de las queratinas 5 y 14 en la epidermis.<sup>12</sup> Estos hallazgos refuerzan el enunciado de que el SO es un trastorno hiperproliferativo de la epidermis.

En cuanto al tratamiento, es bastante insatisfactorio. Los tratamientos incluyen los emolientes tópicos, calcipotriol tópico, queratolíticos como urea y ácido salicílico. La aplicación de compresas hidrocoloides puede aliviar el dolor en casos de fisuras en palmas y plantas. El uso de retinoides sistémicos puede contribuir al adelgazamiento de las lesiones como en el caso de nuestra paciente, pero hay casos reportados en los que los resultados, incluso a dosis máximas de acitretina, fueron pobres.<sup>3</sup>

El uso de N-acetilcisteína tópica al 10 % es un tratamiento innovador, poco utilizado solo en pequeños grupos de pacientes con ictiosis lamelar, también un trastorno de la

queratinización, en donde se vio mejoría de las lesiones. Con este antecedente se utilizó en nuestra paciente con muy buenos resultados tanto en la reducción del grosor de las lesiones como en la disminución del dolor.<sup>13</sup>

## CONCLUSIONES

El síndrome de Olmsted es una genodermatosis de presentación muy infrecuente y grave, cuya patogénesis no está del todo establecida, caracterizada por queratoderma palmo plantar bilateral y mutilante asociada a placas hiperqueratósicas periorificiales. Existe una gran heterogeneidad clínica y un espectro muy amplio de presentaciones. Los medicamentos actualmente son inespecíficos y poco efectivos.<sup>14,15</sup> Se observó resultados alentadores con el uso simultáneo de retinoides y N-acetilcisteína tópico.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Olmsted HC. Keratoderma palmaris et plantaris congenitalis: report of a case showing associated lesions of unusual location. *Am J Dis Child.* 1927;33:757-764.
- Yaghoobi R, Omidian M, Sina N, Abtahian SA, Panahi-Bazaz MR. Olmsted syndrome in an iranian family: Report of two new cases. *Arch Iran Med.* 2007; 10:246-9.
- Mevorah B, Goldberg I, Sprecher E, Bergman R, Metzker A, Luria R, Gat A, Brenner S. Olmsted syndrome: mutilating palmoplantar keratoderma with periorifical keratotic plaques. *J Am Acad Dermatol.* 2005;53:S266-272.
- Ogawa F, Udoono M, Murota H, Shimizu K, Takahashi H, Ishida-Yamamoto A, Lizuka H, Katayama I. Olmsted syndrome with squamous cell carcinoma of extremities and adenocarcinoma of the lung: failure to detect loricrin gene mutation. *Eur J Dermatol.* 2003;13:524-528.
- Marín-Montoya Z, Orozco-Covarrubias L, Sáez-de-Ocariz M, Durán-McKinster C, Ruiz-Maldonado R. Síndrome de Olmsted. *Dermatol Rev Mex.* 2014;58:184-189.
- Judge MR, Misch K, Wright P, Harper J. Palmoplantar and periorifical keratoderma with corneal epithelial dysplasia: a new syndrome. *Br J Dermatol.* 1991;125:186-188.
- Batra P, Sha N. Olmsted syndrome. A rare syndrome with oral manifestations. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol Endod.* 2004;97:599-602.
- Kress DW, Seraly MP, Falo L, Bong K, et al. Olmsted syndrome. *Arch Dermatol.* 1996;132:797-800.
- Poulin Y, Perry HO, Muller SA. Olmsted syndrome-congenital palmoplantar and periorifical keratoderma. *J Am Acad Dermatol.* 1984;10:600-10.
- Frias-Iniesta J, Sánchez-Pedreno P, Martínez-Escribano JA, et al. Olmsted syndrome: Report of a new case. *Br J Dermatol.* 1997;136:935-938.
- Requena L, Manzarbeitia F, Moreno C, Izquierdo MJ, Pastor MA, Carrasco L, et al. Olmsted syndrome: Report of a case with study of the cellular proliferation in keratoderma. *Am J Dermatopathol.* 2001;23:514-20.
- Fonseca E, Del Pozo J, Almagro M, Yebra MT, Cuevas J, Contreras F, et al. Olmsted syndrome. *J Cutan Pathol.* 2001;28:271-5.
- Dávila-Seijo P, Flores A, Dávila-Pousa C, et al. Topical N-Acetilcistina for the treatment of lamelar ichthyosis: An improved formula. *Pediatr Dermatol.* 2014;31:395-7.
- Danso-Abbeam D, Zhang J, Dooley J, Staats KA, Van Eyck L, Van Brussel T, et al. Olmsted syndrome: exploration of the immunological phenotype. *Orphanet J Rare Dis.* 2013;8:79.
- Duchatelet S, Hovnanian A. Olmsted syndrome: clinical, molecular and therapeutic aspects. *Orphanet J Rare Dis.* 2015;10:33.

Correspondencia: Soky Del Castillo Cabrera  
Sokydelcastillo@yahoo.es

Fecha de recepción: 9 de agosto de 2016.  
Fecha de aceptación: 24 de setiembre de 2016.