Detección de dos variantes patogénicas asociadas a fibrosis quística en paciente diagnosticado de queratodermia acuagénica: leyendo el futuro a través de las manos

Samuel Bonilla Fornés[a], Juan José Morell Bernabé[b], Isabel M.ª Rodríguez Nevado[c], María Velázquez González[a], Lidia Jiménez Tejada[a], Enrique Galán Gómez[d].

[a]MIR Pediatría y Áreas Específicas. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Perpetuo Socorro Materno-Infantil. Complejo Hospitalario Universitario y Equipos de Atención Primaria del Área de Salud de Badajoz. España.
[b]Equipo de Pediatría de Atención Primaria. CS Zona Centro. Área de Salud de Badajoz. España.
[c]Servicio de Dermatología Médico-Quirúrgica y Venereología. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. España.
[d]Unidad de Genética Clínica. Servicio de Pediatría del Hospital Universitario Perpetuo Socorro Materno-Infantil. Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

Samuel Bonilla Fornés:
samusuma@gmail.com

INTRODUCCIÓN

La queratodermia acuagénica es infrecuente en Pediatría. Se caracteriza por la aparición (o empeoramiento) de lesiones edematosas y pápulas blanquecinas, maceradas y confluyentes, con o sin prurito o quemazón, en palmas o plantas tras contacto con agua; con cierta mejoría tras el secado. Debido a la relación con el espectro clínico de la fibrosis quística (FQ) se recomienda realizar, tras el diagnóstico, test del sudor y estudio genético para poder detectar formas de FQ con fenotipo menos grave o relacionados con la FQ. Nuestro paciente es un heterocigoto compuesto de dos variantes patogénicas. Ello permite, mediante consejo genético, reducir el riesgo de FQ en sus descendientes y la detección de casos familiares.

CASO CLÍNICO

Niño de 10 años que consulta por rugosidad y maceración de las manos que empeora tras contacto con el agua; de 6 meses de evolución, sin prurito ni dolor.

Sin antecedentes familiares ni personales de interés.

En la exploración, tras contacto con el agua, se observan lesiones blanquecinas confluyentes maceradas, con dermatoglifos acentuados, en ambas manos. No dishidrosis (fig. 1). Tras secado se observan lesiones residuales maceradas descamativas (fig. 2).

Ante la sospecha clínica de queratodermia acuagénica, se prescribe tratamiento tópico con cloruro de aluminio al 20% y crema de urea. Se solicita test del sudor, con un resultado de 46 mmol/l (patológico >60 mmol/l), y secuenciación del gen *CFTR* por técnica NGS, que detecta dos variantes patogénicas en heterocigosis compuesta. Una de

Figura 1. Mano izquierda del paciente: maceración dérmica, dermatoglifos acentuados tras contacto con el agua

Figura 2. Mano izquierda del paciente: lesiones descamativas tras el secado

Cómo citar este artículo: Bonilla Fornés S, Morell Bernabé JJ, Rodríguez Nevado IM, Velázquez González M, Jiménez Tejada L, Galán Gómez E. Detección de dos variantes patogénicas asociadas a fibrosis quística en paciente diagnosticado de queratodermia acuagénica: leyendo el futuro a través de las manos. Rev Pediatr Aten Primaria Supl. 2022;(31):e21-e22.

ellas, la más frecuente, asociada a FQ (c.1521_1523del [p.Phe508del]) y la otra, infrecuente, relacionada con trastornos asociados al gen *CFTR*: (c.772A>G [p.Arg258Gly]); demostrando el carácter de doble heterocigoto del paciente. Buena evolución tras iniciar tratamiento tópico. Sin síntomas respiratorios ni digestivos.

CONCLUSIONES

- Ante el diagnóstico de queratodermia acuagénica se debe incluir entre las posibles causas la FQ o variantes patogénicas del gen *CFTR* relacionadas con la FQ (agenesia bilateral de deferentes o bronquiectasias).
- No todos los pacientes con FQ presentan test del sudor patológico. Se recomienda ante un test normal iniciar estudio para detectar mutaciones descritas menos frecuentes.
- Una alta sospecha inicial, únicamente con la observación de las manos del paciente, ha permitido iniciar el estudio molecular y detectar variantes patogénicas del gen *CFTR* que podrían haber comprometido la salud de generaciones futuras.
- El riesgo de desarrollar FQ, bronquiectasias o de esterilidad futuros es posible. Es necesario un seguimiento estrecho a nuestro paciente a lo largo del tiempo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

FQ: fibrosis quística · **NGS:** Next Generation Sequencing.