

ENFERMEDAD DE URBACH-WIETHE

Autores: Martina Lucía Fernández López(1); Aurora Quereda Castañeda(2); Carlos Jesús Doncel Fernández(2); María del Carmen Moya Jiménez(3); Sana Maadi Ahmed(4)
(1) Medico Residente de Medicina Familiar de 4º año. Distrito Poniente. (2) FEA Oftalmología Hospital de Poniente. (3) FEA Servicio de Urgencias de Hospital de Poniente.
(4) Medico Residente de Medicina Familiar de 3º año. Distrito Poniente.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

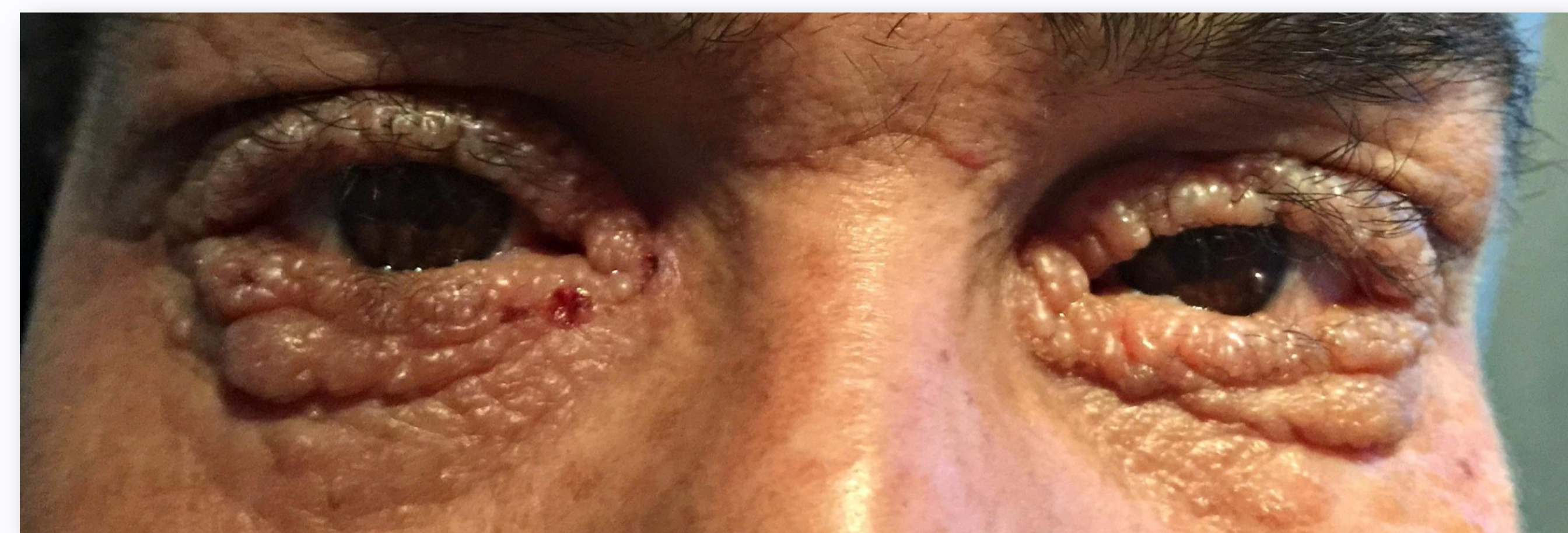
Paciente de 31 años, natural de Marruecos. Residente en España desde 2010. Sin hábitos tóxicos.

Consultó en atención primaria por la presencia de lesiones papulomatosas en ambos párpados que le provocaban sangrado y dolor. Refiere que presenta dichas lesiones desde la infancia, como su hermana. Nos comenta que tiene dolor en la garganta y que le impide tomar alimentos desde hace aproximadamente un mes.

Exploración física destaca la presencia de lesiones quísticas de aspecto sebáceo en forma de gránulos confluyentes en ambos bordes parpebrales y triquiasis. Orofaringe presenta múltiples lesiones ulceradas en dorso lingual y paladar blando. Hiperqueratosis de palmas de las manos y cara lateral de los dedos, zona de hiperqueratosis en codo.

Debido a la incapacidad del paciente de tolerar la ingesta, se decide derivación al Hospital.

Juicio Clínico: Proteínosis Lipoidea



ESTRATEGIA PRÁCTICA DE ACTUACIÓN

La lipoidoproteínosis es una genodermatosis poco frecuente, caracterizada por el depósito de material hialino en piel y mucosas. Es un trastorno autosómico recesivo, que afecta por igual a ambos sexos y está causada por una mutación en el gen de la proteína 1 de la matriz extracelular. Las manifestaciones clínicas suelen comenzar en la infancia, el primer signo suele un llanto ronco débil desde el nacimiento, por afectación de las cuerdas vocales (75% de los casos).

Debemos proporcionar al paciente información sobre su enfermedad, es esencial la coordinación con otorrinolaringología, oftalmología y dermatología, para proporcionar un tratamiento de soporte. La calidad de vida puede verse muy alterada en estos pacientes, por las lesiones desfigurantes y la ronquera permanente. No hay tratamiento eficaz, aunque existen múltiples ensayos terapéuticos que incluyen esteroides orales, heparina intralesional, sólo en raras ocasiones se han producido efectos beneficiosos sostenidos. En el estadio hiperqueratósico se han empleado el dimetilsulfóxido por vía oral, la penicilamina y la dermoabrasión, pero no existen estudios suficientes.