

crema de 5-fluorouracilo aplicada a diario¹. Mientras que la mayoría de las dermatosis se tratan con más de una sesión de TFD, en nuestro caso solo se pudo aplicar una sesión por la aparición de efectos secundarios, y ello podría explicar que la respuesta no fuera completa. Por otro lado, el efecto inmunomodulador inducido por la TFD, junto con la inflamación ya existente en la lesión, visible en las imágenes clínica e histológica, posiblemente favorecieron la buena respuesta terapéutica con solo una sesión. La ulceración es un efecto adverso infrecuente⁸ y probablemente el hecho de que se tratara la pierna de una mujer añosa y se expusiera a la luz solar después de la sesión, no siguiendo las recomendaciones de fotoprotección, influyó en su aparición.

En conclusión, aportamos un nuevo caso de porokeratosis de Mibelli tratado con TFD y respuesta parcial. No obstante, dado que existe una gran disparidad en los resultados terapéuticos de su empleo en esta dermatosis, pensamos que se requieren más estudios con series de casos más largas para poder establecer conclusiones claras sobre su utilidad o no en el tratamiento de las porokeratosis.

Bibliografía

1. Levitt J, Emer JJ, Emanuel PO. Treatment of porokeratosis of Mibelli with combined use of photodynamic therapy and fluorouracil cream. *Arch Dermatol*. 2010;146:371-3.
2. Ruiz de Casas A, Moreno-Ramírez D, Camacho-Martínez F. Poroqueratosis actínica superficial diseminada. *Piel*. 2006;21:193-6.

3. Fernández-Guarino M, García-Morales I, Harto A, Montull C, Pérez-García B, Jaén P. Terapia fotodinámica: nuevas indicaciones. *Actas Dermosifiliogr*. 2007;98:377-95.
4. Nayeemuddin FA, Wong M, Yell J, Rhodes LE. Topical photodynamic therapy in disseminated superficial actinic porokeratosis. *Clin Exp Dermatol*. 2002;27:703-6.
5. Cavicchini S, Tournalaki A. Successful treatment of disseminated superficial actinic porokeratosis with methyl aminolevulinate-photodynamic therapy. *J Dermatolog Treat*. 2006;17:190-1.
6. Fernández-Guarino M, Harto A, Pérez-García B, Martín-González M, Urrutia S, Jaén P. Photodynamic therapy in disseminated superficial actinic porokeratosis. *JEADV*. 2009;23:176-7.
7. Boiy A, de Witte PA, Roelandts R. Topical treatment of disseminated superficial actinic porokeratosis with hypericin-photodynamic therapy: a case report. *Photodiagnosis Photodyn Ther*. 2010;7:123-5.
8. Strauss RM, Ogden S, Sheehan-Dare RA, Goulden V. Leg ulceration after aminolaevulinic acid photodynamic therapy in a patient with peripheral vascular disease. *Dermatology*. 2003;207:85.

E. Gutiérrez Paredes*, R. Bella Navarro,
E. Montesinos Villaescusa y E. Jordá Cuevas

Servicio de Dermatología, Hospital Clínico Universitario de Valencia, Universidad de Valencia, Valencia, España

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: ev.gutierrez@hotmail.com
(E. Gutiérrez Paredes).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2012.04.016>

Enfermedad de Fabry: espectro clínico de los angioqueratomas

Fabry Disease and the Clinical Spectrum of Angiokeratomas

Sr. Director:

La enfermedad de Fabry es la más frecuente por depósito de glucoesfingolípidos después de la enfermedad de Gaucher. Presenta una gran variabilidad clínica, siendo las manifestaciones en muchos de los órganos que se ven afectados inespecíficas¹. Por este motivo, el diagnóstico de la enfermedad es difícil y suele retrasarse, como media unos 10 años después del inicio de la sintomatología². La afectación cutánea en la enfermedad de Fabry es habitual y puede ser decisiva a la hora de sospechar el diagnóstico de la misma. Incluye la presencia de angioqueratomas, telangiectasias, alteraciones de la sudoración y linfedema. En trabajos recientes sobre las manifestaciones cutáneas en esta enfermedad se ha demostrado que el espectro clínico de los angioqueratomas es variado³. En este estudio, tras una revisión retrospectiva, se describen las lesiones cutáneas presentes en 5 pacientes diagnosticados de enfermedad de Fabry, prestando especial atención en la expresión clínica de los angioqueratomas.

Se trata de 5 pacientes, una mujer y 4 varones, afectados de una enfermedad de Fabry. Las principales características clínicas de cada uno de ellos se recogen en la *tabla 1*. La mayoría de ellos, incluida la única paciente mujer, presentaba una clínica extracutánea clásica. La edad media de aparición de los angioqueratomas fue de 17,2 años. En los casos 4 y 5, estos se distribuían de manera clásica, «en bañador», y en el caso 5 se observaron, además, unas lesiones vasculares menos hiperqueratósicas en ambas palmas. En los 3 casos restantes los angioqueratomas resultaron menos típicos. En el caso 1 se observaron lesiones aisladas en forma de mínimos angioqueratomas en la zona peribucal y periumbilical (*fig. 1*). En el caso 3, los angioqueratomas se distribuían de forma extensa, pero casi exclusivamente en el hemicuerpo izquierdo. Finalmente, la paciente heterocigota presentaba lesiones en forma de angioqueratomas en la hemivulva izquierda (*fig. 2*) y mínimas lesiones aisladas en la parte anterior del tronco. Únicamente en 2 casos había hipohidrosis como otra manifestación cutánea de la enfermedad. Todos los pacientes, a excepción del caso 1, recibían tratamiento enzimático sustitutivo (con una media de tratamiento ininterrumpido de 9 años) y en estos no se observó desaparición o disminución de los angioqueratomas, ni mejoría del resto de la clínica cutánea.

Dentro de los 5 subtipos de angioqueratomas que se reconocen⁴ se encuentra el denominado «angioqueratoma *corporis diffusum*», muy característico de la enfermedad de Fabry aunque no exclusivo, ya que también puede verse

Tabla 1 Hallazgos clínicos

Caso	Sexo (H/M)/edad	Manifestaciones extracutáneas	Localización de los angioqueratomas	Edad de aparición angioqueratomas	Años de tratamiento enzimático	Otras manifestaciones dermatológicas
1	H/11 a	Intolerancia al ejercicio <i>Córnea verticillata</i>	Peribucal y alrededor ombligo	7 a	No realiza tratamiento	No
2	M/36 a	Acroparestesias Intolerancia al ejercicio Tinnitus Diarrea <i>Córnea verticillata</i>	Región lumbar izquierda, vulva	25 a	9 a	Hipohidrosis
3	H/24 a	Acroparestesias Intolerancia al ejercicio Tinnitus Dolor abdominal <i>Cornea verticillata</i>	Hemicuerpo izquierdo	6 a	8 a	No
4	H/50 a	Hipertrofia del ventrículo izquierdo Proteinuria Intolerancia al ejercicio Diarrea	Flanco, cintura y cara interna de muslos	34 a	11 a	Hipohidrosis
5	H/32 a	Acroparestesias Tortuosidad vascular en ambos ojos	Muslos, nalgas y genitales, palmares	14 a	10 a	No

a: años; H: hombre; M: Mujer.

en otras enfermedades por acumulación lisosómica^{5,6}. Los angioqueratomas en la enfermedad de Fabry se encuentran en el 66% de los varones y el 36% de las mujeres, y pueden aparecer temprano en la infancia o bien en la vida adulta⁷. A pesar de que el término «angioqueratoma *corporis difusum*» pueda sugerir que los angioqueratomas en esta enfermedad son múltiples, no siempre es así, y como ocurrió en 3 de los 5 casos presentados, las lesiones pueden aparecer aisladas o agrupadas y pueden asentar en cualquier zona de la piel, las mucosas o los genitales. En las descripciones clásicas se destaca su distribución «en bañador», ya que con frecuencia asientan en la zona de los glúteos, los muslos y los genita-

les. En nuestra serie cabe destacar la distribución unilateral, afectando al hemicuerpo izquierdo de los angioqueratomas en un caso, y las lesiones mínimas limitadas al área peribucal, periumbilical y en la mucosa genital en otro de los pacientes. En esta última localización, pueden confundirse con los angioqueratomas de Fordyce.



Figura 1 Mínimas lesiones en forma de angioqueratomas periumbilicales (caso 1).

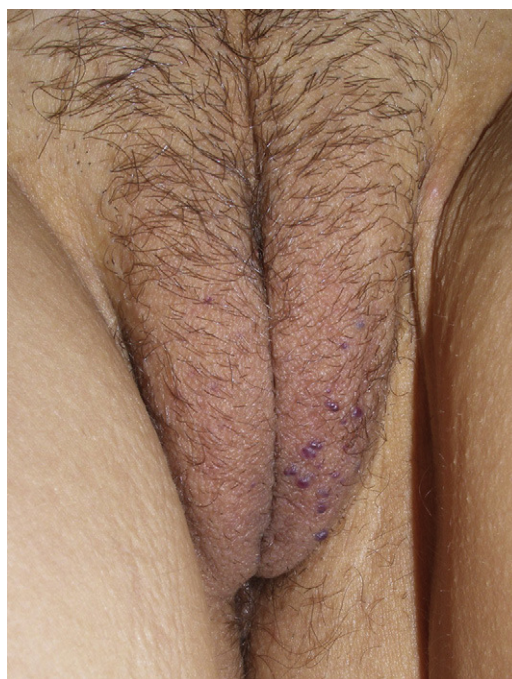


Figura 2 Angioqueratomas que asientan en el lado izquierdo de la vulva (caso 2).

La sospecha clínica de la enfermedad de Fabry, cuando las lesiones asientan en localizaciones menos típicas, es más difícil pero no debería pasar desapercibida. Aunque los síntomas propios de la enfermedad suelen iniciarse a partir de la primera década de la vida con acroparestesias, angioqueratomas, intolerancia al ejercicio, alteraciones oculares y gastrointestinales, las principales complicaciones se presentan en los adultos jóvenes cuando se desarrollan signos y síntomas renales, cardíacos y cerebrovasculares. Por tanto, y teniendo en cuenta que la enfermedad dispone de tratamiento específico que puede impedir el desarrollo de las complicaciones graves e irreversibles, es importante realizar un diagnóstico precoz que, en muchas ocasiones, podrá hacerse a partir de los angioqueratomas. En este sentido, el papel del dermatólogo puede ser fundamental.

El tratamiento enzimático sustitutivo (agalsidasa alfa) es el único tratamiento específico para la enfermedad y se ha demostrado que estabiliza la función renal y reduce la hipertrofia del ventrículo izquierdo⁸⁻¹⁰. En nuestra experiencia, el tratamiento sustitutivo no modificó ninguna de las manifestaciones cutáneas presentes antes de iniciarlo.

En conclusión, la observación de angioqueratomas, sea cual sea su localización y extensión, debe alertar al dermatólogo y obliga a poner en marcha las exploraciones complementarias pertinentes, ya que pueden permitir el diagnóstico de una enfermedad grave y potencialmente tratable. Asimismo, en los casos de nuevo diagnóstico, es importante estudiar a los familiares jóvenes para detectar una sintomatología que, en ocasiones, pasa desapercibida o se diagnostica de forma errónea.

Bibliografía

- Martínez-Menchón T, Nagore E, Pérez-Ferriols A, Febrer I, Mahiques L, Fortea-Baixa JM. Diagnóstico y tratamiento enzimático sustitutivo de la enfermedad de Fabry. *Actas Dermosifiliogr.* 2004;95:436-9.
- MacDermott KD, Holmes A, Miners AH. Anderson-Fabry disease: clinical manifestations and impact of disease in a cohort of 98 hemizygous males. *J Med Genet.* 2001;38:750-60.
- Orteu CH, Jansen T, Lidove O, Jausaud R, Hughes DA, Pintos-Morell G, et al. Fabry disease and the skin: data from FOS, the

- Fabry outcome survey. *Br J Dermatol.* 2007;157:331-7.
- Ferrando FJ, Tomás L, Marquina A. Lesiones cutáneas rojo-violáceas y lineales en extremidad superior. *Actas Dermosifiliogr.* 2005;9:403-4.
 - Kanitakis J, Allombert C, Doebelin B, Deroo-Berger MC, Grande S, Blanc S, et al. Fucosidosis with angiokeratoma. Immunohistochemical and electronmicroscopic study of a new case and literature review. *J Cutan Pathol.* 2005;32:506-11.
 - Vargas-Díez E, Chabás A, Coll MJ, Sánchez-Pérez J, García-Díez A, Fernández-Herrera JM. Angiokeratoma corporis diffusum in a Spanish patient with aspartylglucosaminuria. *Br J Dermatol.* 2002;147:760-4.
 - Barba-Romero MA, Rivera-Gallego A, Pintos-Morell G, Spanish FOS-Study Group. Fabry disease in Spain: Description of Spanish patients and a comparison with other European countries using data from the Fabry Outcome Survey (FOS). *Int J Clin Pract.* 2011;65:903-10.
 - Schiffmann R, Martin RA, Reimschisel T, Johnson K, Castaneda V, Lien YH, et al. Four-year prospective clinical trial of agalsidase alfa in children with Fabry disease. *J Pediatr.* 2010;156: 832-7.
 - Pintos-Morell G, Beck M. Fabry disease in children and the effects of enzyme replacement treatment. *Eur J Pediatr.* 2009;168:1355-63.
 - Thurberg BL, Randolph Byers H, Granter SR, Phelps RG, Gordon RE, O'Callaghan M. Monitoring the 3-year efficacy of enzyme replacement therapy in Fabry disease by repeated skin biopsies. *J Invest Dermatol.* 2004;122:900-8.

R.M. Guinovart^{a,*}, I. Bielsa^a, G. Pintos-Morell^b
y C. Ferrándiz^a

^a *Servicio de Dermatología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Universitat Autònoma de Barcelona, Badalona, Barcelona, España*

^b *Servicio de Pediatría, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Badalona, Universitat Autònoma de Barcelona, Badalona, Barcelona, España*

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: rosa_guinovart@hotmail.com
(R.M. Guinovart).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2012.03.014>

Arteritis macular: ¿en el espectro de la poliarteritis nudosa cutánea?

Macular Arteritis: A Pole of the Spectrum of Cutaneous Polyarteritis Nodosa?

Sr. Director:

La arteritis macular (AM) es una entidad descrita por primera vez en el año 2003 por Fein et al.¹, con menos de 15 casos recogidos en la literatura hasta la fecha. Se observa sobre todo en las mujeres, con una media de edad de 40 años². Suele debutar con lesiones maculares, pigmentadas, vagamente ovaladas, en los miembros inferiores.

Su rasgo definitorio es la microscopia, que traduce una vasculitis linfocitaria que afecta de forma selectiva a las arteriolas de la unión dermo-hipodérmica. Induce hinchazón del endotelio, estrechamiento de la luz y, en ocasiones, un agregado concéntrico de fibrina que justifica el término «arteritis linfocítica trombofílica» con el que también se identifica esta entidad en la literatura¹⁻³. En los estudios de laboratorio se identifican anticuerpos antinucleares en el 30% de los pacientes y anticuerpos anticardiolipina hasta en el 60% de los mismos, sin aparente correlación con otras manifestaciones del síndrome antifosfolípido^{2,3}.

Presentamos el caso de una paciente de 61 años, sin antecedentes de interés, con un cuadro clínico de 3 años de evolución consistente en la aparición gradual de mácu-