

euroespes  
health

## DERMOGENÉTICA

EUROESPES, S.A.

[genomica@euroespes.com](mailto:genomica@euroespes.com)

ENFERMEDADES GENÉTICAS DE LA PIEL .....	3
ANOMALÍAS DE LA PIGMENTACIÓN .....	3
HIPER- E HIPOPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA .....	4
HIPERPIGMENTACIÓN .....	4
HIPOPIGMENTACIÓN .....	5
ANOMALÍAS DE LOS APÉNDICES EPIDÉRMICOS .....	9
ANOMALÍAS DE LAS GLÁNDULAS SEBÁCEAS .....	10
ANOMALÍAS DE LAS UÑAS .....	10
ANOMALÍAS DEL CABELLO .....	11
HIPERCLORHIDROSIS AISLADA.....	14
SÍNDROMES DE DISPLASIA ECTODÉRMICA.....	14
DERMATOSIS TÓXICAS .....	20
ENFERMEDADES AUTOINMUNES CON AFECTACIÓN DE LA PIEL .....	22
ENFERMEDADES DE LA DERMIS .....	24
ANOMALÍAS DE ELASTICIDAD DE LA DERMIS.....	25
ENFERMEDADES MIXTAS DE LA DERMIS.....	29
ENFERMEDADES VASCULARES DE LA PIEL.....	30
OTRAS ENFERMEDADES DE LA DERMIS.....	31
ENFERMEDADES DE LA PIEL DE ORIGEN GENÉTICO NO CLASIFICADAS.....	33
ENFERMEDADES DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO .....	35
LIPODISTROFIAS PRIMARIAS.....	36
ENFERMEDADES EPIDÉRMICAS .....	39
ACROQUERATODERMA .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA.....	40
ERITROQUERATODERMIA .....	42
ICTIOSIS .....	43
LÍQUENES PLANOS.....	47
OTROS TRASTORNOS DE LA EPIDERMIS .....	47
POIQUILODERMIA HEREDITARIA.....	48
POROQUERATOSIS .....	49
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA.....	49
ENFERMEDADES METABÓLICAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA .....	54
DEFICIENCIA DE PROLIDASA.....	55
ENFERMEDADES DE LA PIEL ASOCIADAS A OTRAS ANOMALÍAS METABÓLICAS.....	55
HIPERZINCEMIA E HIPERPROTECTINEMIA.....	55
MUCOPOLISACARIDOSIS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA .....	55
PORFIRIAS .....	55
TRASTORNOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN CON AFECTACIÓN CUTÁNEA .....	56
ENFERMEDADES SISTÉMICAS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL .....	58
ESCLERODERMIAS .....	59
SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL.....	59
SÍNDROME DE REYNOLDS.....	61
ENVEJECIMIENTO PREMATURO .....	62
FOTODERMATOSIS RARAS .....	66
INMUNODEFICIENCIAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA .....	69
LINFEMAS PRIMARIOS .....	71
OTRAS ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS ADQUIRIDAS .....	75
TUMORES CUTÁNEOS RAROS .....	77
URTICARIAS RARAS .....	83
ENFERMEDADES - ÍNDICE ALFABÉTICO .....	85



## ANOMALÍAS DE LA PIGMENTACIÓN

## HIPER- E HIPOPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA

### HIPER- E HIPOPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA

Es un trastorno genético y poco común de anomalías de la pigmentación de la piel, caracterizado por lesiones hiperpigmentadas progresivas, difusas, parcialmente manchadas, que se entremezclan con múltiples manchas café con leche, máculas hipopigmentadas y lentigos, localizadas en el rostro, cuello, tronco y extremidades, así como, con frecuencia, en las palmas de las manos, plantas de los pies y mucosa oral. El patrón de despigmentación puede variar desde un patrón de manchas café con leche aisladas, alternado con zonas de hipopigmentación sobre un fondo de piel con apariencia normal, hasta una apariencia moteada o "en confeti".

CIE-10: L81.8  
OMIM: 145250  
GENES: KITLG

## HIPERPIGMENTACIÓN

### ACROPIGMENTACIÓN RETICULADA DE KITAMURA

Es una hiperpigmentación cutánea, de origen genético y poco frecuente, de aparición entre la lactancia y la edad adulta, caracterizada por lesiones maculares, reticuladas, ligeramente deprimidas, claramente delimitadas, de color marrón y en ausencia de hipopigmentación que afectan al dorso de la mano y la planta de los pies y que, en ocasiones, progresan hasta afectar a las extremidades, el cuello, la frente y/o el tronco. Además, se pueden observar dermatoglifos interrumpidos y depresiones puntiformes palmoplantares. Histológicamente, las lesiones hiperpigmentadas muestran crestas epiteliales ligeramente alargadas y adelgazadas, leve hiperqueratosis sin paraqueratosis y ausencia de incontinencia pigmentaria.

CIE-10: L81.8  
OMIM: 615537  
GENES: ADAM10

### ANEMIA DE FANCONI

La anemia de Fanconi (AF) es un trastorno hereditario en la reparación del ADN caracterizado por pancitopenia progresiva con insuficiencia de la médula ósea, malformaciones congénitas variables y predisposición a desarrollar tumores sólidos o hematológicos.

CIE-10: D61.0  
OMIM: 227645, 227646, 227650, 300514, 600901, 603467, 609053, 609054, 610832, 613390, 613951, 614082, 614083, 615272, 616435, 617243, 617244, 617247, 617883  
GENES: BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFWDS3, SLX4, UBE2T, XRCC2

### COMPLEJO DE CARNEY

El complejo de Carney (CNC) es un síndrome caracterizado por una pigmentación de la piel con pequeñas manchas, hiperactividad endocrina y mixomas.

CIE-10: D44.8  
OMIM: 160980  
GENES: PRKAR1A

### DERMATOPATÍA PIGMENTOSA RETICULARIS

Es una displasia ectodérmica genética y poco frecuente caracterizada por una hiperpigmentación reticulada generalizada de inicio temprano que persiste a lo largo de la vida, ligera alopecia difusa no cicatricial y onicodistrofia. La enfermedad no se asocia con anomalías dentales. Los pacientes también pueden presentar adermatoglifia, hiperqueratosis palmoplantar, ampollas dorsales acrales e hipo- o hiperhidrosis.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 125595  
GENES: KRT14

### DISCROMATOSIS SIMÉTRICA HEREDITARIA

Es una genodermatosis caracterizada por la presencia de máculas hiper- e hipopigmentadas, localizadas principalmente en las extremidades.

CIE-10: L81.8  
OMIM: 127400  
GENES: ADAR

### DISCROMATOSIS UNIVERSAL HEREDITARIA

Es una anomalía de origen genético y poco frecuente de la pigmentación cutánea caracterizada por la presencia generalizada de máculas hiper- e hipopigmentadas asintomáticas de morfología irregular, distribuidas según un patrón reticular que afecta al tronco, las extremidades y ocasionalmente a la cara. Por lo general, las palmas, plantas y mucosas no se ven afectadas. Excepcionalmente se han descrito anomalías sistémicas.

CIE-10: L81.8  
OMIM: 127500  
GENES: ABCB6

### DISQUERATOSIS CONGÉNITA

Es un síndrome de displasia ectodérmica poco frecuente que a menudo se presenta con la clásica tríada de displasia ungueal, cambios en la pigmentación cutánea y leucoplasia oral asociada a un elevado riesgo de insuficiencia de médula ósea (IMO) y cáncer.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 127550  
GENES: CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, NPM1, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TIN2, USB1, WRAP53

### ENFERMEDAD DE DOWLING-DEGOS

Es una hiperpigmentación cutánea de origen genético y poco frecuente de inicio en la edad adulta, caracterizada por la aparición de pápulas hiperqueratósicas reticulares, maculares y/o similares a comedones, de color marrón rojizo a marrón oscuro, con máculas hipopigmentadas que afectan predominantemente a las áreas de flexión y que en ocasiones progresan hasta afectar al tronco y las regiones acrales. Histológicamente se observa acantosis epidérmica, crestas epiteliales adelgazadas y ramificadas, y tendencia a la acantolisis e incontinencia pigmentaria.

CIE-10: L81.8  
OMIM: 179850  
GENES: KRT5, POFUT1, POGLUT1, PESENE

### ENFERMEDAD NEUROECTODÉRMICA MELANOLISOSOMAL

El síndrome de Elejalde (ES) se caracteriza por la presencia de un cabello de plateado a plomizo, color de piel bronceado en las áreas expuestas al sol y por graves problemas neurológicos. Puede ser congénito o desarrollarse a lo largo de la infancia (con crisis convulsivas, hipotonía severa y déficit intelectual). No hay defectos en el sistema inmunitario, habiéndose descrito un amplio espectro de anomalías oftalmológicas. Las muestras de cabello de los pacientes con ES observadas al microscopio presentan acumulaciones irregulares de melanina y los melanocitos de la piel contienen abundantes melanosomas de forma irregular con una transferencia incompleta a los queratinocitos circundantes.

CIE-10: L81.4  
OMIM: 256710  
GENES: MYO5A

### FACOMATOSIS CESIOFLAMMEA

Las facomatosis constituyen un grupo de enfermedades neurocutáneas de etiología multifactorial y base genética. En general son alteraciones que favorecen la aparición de tumores neurológicos y cutáneos.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 0  
GENES: GNA11, GNAQ

#### FACOMATOSIS CESIOMARMORATA

Las facomatosis constituyen un grupo de enfermedades neurocutáneas de etiología multifactorial y base genética. En general son alteraciones que favorecen la aparición de tumores neurológicos y cutáneos.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 0  
GENES: GNA11, GNAQ

#### HIPERPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA

Es un trastorno genético de anomalías de la pigmentación de la piel poco frecuente, caracterizado por parches irregulares de piel hiperpigmentada presentes al nacimiento o en la infancia temprana y que aumentan en tamaño, número y confluencia con la edad. Las áreas del cuerpo afectadas incluyen el rostro, cuello, tronco y extremidades, así como las palmas de las manos, las plantas de los pies, la mucosa oral y la conjuntiva. No se observan máculas hipopigmentadas ni se asocian enfermedades sistémicas.

CIE-10: L81.4  
OMIM: 145250  
GENES: KITLG

#### LENTIGINOSIS GENERALIZADA FAMILIAR

La lentiginosis generalizada familiar es un proceso hereditario poco frecuente de hiperpigmentación cutánea caracterizado por léntigos generalizados sin alteraciones extracutáneas asociadas. Los individuos afectados presentan múltiples máculas no elevadas de color pardo a marrón oscuro, de 0,2 a 1 cm de diámetro, localizadas en todo el cuerpo, incluyendo, en ocasiones, las palmas de las manos o plantas de los pies, pero siempre respetando la mucosa oral.

CIE-10: L81.4  
OMIM: 151001  
GENES: SASH1

#### NEUROFIBROMATOSIS-SÍNDROME DE NOONAN

Es una rasopatía y una variante de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) caracterizada por la combinación de características de la NF1, tales como manchas café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares e inguinales, glioma del nervio óptico y neurofibromas múltiples, y del síndrome de Noonan (SN), tales como talla baja, rasgos faciales característicos (hipertelorismo, ptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas rotadas posteriormente y de baja implantación, con un hélix engrosado y frente ancha), cardiopatías congénitas y malformación del tórax. Dado que estas tres entidades tienen una importante superposición fenotípica, a menudo es necesario realizar pruebas genéticas moleculares para un diagnóstico correcto (por ejemplo, cuando hay manchas café con leche en pacientes diagnosticados de SN).

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 601321  
GENES: NF1, MAP2K2

#### NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 162200  
GENES: NF1

#### NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 POR UNA MUTACIÓN EN EL GEN NF1 O UNA DELECCIÓN INTRAGÉNICA

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 162200  
GENES: NF1

#### SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 17q11

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 613675  
GENES: NF1

#### NEUROFIBROMATOSIS TIPO 3

Es la forma menos común del trastorno genético y poco frecuente conocido como neurofibromatosis. Esta variante es clínica- y genéticamente distinta de las formas NF1 y NF2 y está caracterizada por el desarrollo de múltiples schwannomas (tumores de la vaina nerviosa) sin afectación de los nervios vestibulares. La NF3 se desarrolla en la edad adulta y se asocia a menudo con dolor crónico. También se puede asociar disestesia y parestesia. Se localiza, comúnmente, en la columna vertebral, los nervios periféricos y el cráneo.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 162091  
GENES: NF2, COQ6, LZTR1, SMARCB1

#### SÍNDROME CONGÉNITO DE MÚLTIPLES MÁCULAS CAFÉ CON LECHE-ELEVADA TASA DE INTERCAMBIO ENTRE CROMÁTIDAS HERMANAS

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 618097  
GENES: RMI2, TOP3A

#### SÍNDROME DE ANOMALÍAS EN UÑAS Y DIENTES-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MARGINAL-HIPERPIGMENTACIÓN ORAL

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente, caracterizado por talla baja, distrofia ungueal y/o pérdida de las uñas, hiperpigmentación de la mucosa oral y/o de la lengua, anomalías en la dentición (erupción retrasada de los dientes, hipodoncia, hipoplasia del esmalte), queratodermia en los márgenes de las palmas y plantas de los pies e hiperqueratosis focal en el dorso de las manos y los pies. Además, se han observado disfagia con estenosis esofágica, sordera neurosensorial, asma bronquial y anemia grave por deficiencia de hierro.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616029  
GENES: GRHL2

#### SÍNDROME DE DEFICIENCIA GRAVE DEL CRECIMIENTO-ESTRABISMO-MELANOCITOSIS DÉRMICA EXTENSA-DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 617051  
GENES: PUS3

#### SÍNDROME DE DISPLASIA ÓSEA TERMINAL-DEFECTOS PIGMENTARIOS

Es una enfermedad reumatológica poco frecuente caracterizada por inflamación estéril, crónica, predominantemente bilateral y esclerosis progresiva e hiperostosis de la articulación esternocostoclavicular, con osificación adyacente de los tejidos blandos, en ausencia de otra afectación articular. Se presenta con episodios recurrentes de dolor, edema y/o eritema de la región esternococlavicular. En algunos casos, también puede observarse pustulosis palmoplantar.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 300244  
GENES: FLNA

**SÍNDROME DEL COMPLEJO DE CARNEY-TRISMO-PSEUDOCAMPTODACTILIA**

Es un síndrome genético corazón-mano poco frecuente caracterizado por las manifestaciones típicas del complejo de Carney (pigmentación cutánea moteada, mixomas cardíacos y cutáneos familiares y endocrinopatía) asociadas a trismo y artrogriposis distal (que se presenta como una contracción involuntaria de las articulaciones interfalángicas distales y proximales de las manos, siendo evidente únicamente en la dorsiflexión de la muñeca y contracturas similares de las extremidades inferiores que producen malformaciones del pie).

CIE-10: Q68.8  
OMIM: 608837  
GENES: MYH8

**SÍNDROME DE LEGIUS**

El síndrome de Legius, también conocido como síndrome tipo NF1, es un trastorno genético raro de la pigmentación de la piel caracterizado por múltiples máculas de color de café con leche con o sin pecas axilares o inguinales.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 611431  
GENES: SPRED1

**SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT**

El síndrome de McCune-Albright (SMA) se define clásicamente por la tríada clínica de displasia fibrosa de los huesos (DF), manchas cutáneas café con leche y pubertad precoz (PP).

CIE-10: Q78.1  
OMIM: 174800  
GENES: GNAS

**SÍNDROME DE NAEGELI-FRANCESCHETTI-JADASSOHN**

El síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJ) es una rara displasia ectodérmica que afecta la piel, glándulas sudoríparas, uñas y dientes.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 161000  
GENES: KRT14

**SÍNDROME DE NOONAN CON LÉNTIGOS MÚLTIPLES**

Es un trastorno genético multisistémico poco frecuente caracterizado por léntigos, miocardiopatía hipertrófica, talla baja, malformación torácica y rasgos faciales dismórficos.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 151100  
GENES: BRAF, PTPN11, RAF1

**SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS**

El síndrome de Peutz-Jeghers es una poliposis hamartomatosa de todo el tracto digestivo asociada con pequeños lunares (lentiginos) en la membrana mucosa bucal, en el área anal y en los dedos. Confiere un elevado riesgo de desarrollar tumores de ovario (granulosa y teca), testículo (de célula de Sertoli), cérvix y páncreas, y un riesgo - más cuestionado - de cáncer de mama y tiroides.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 175200  
GENES: STK11

**SÍNDROME H**

Es una enfermedad poco frecuente de la piel y una histiocitosis hereditaria sistémica caracterizada principalmente por hiperpigmentación, hipertricosis, hepatoesplenomegalia, anomalías cardíacas, pérdida auditiva, hipogonadismo, talla baja y, ocasionalmente, hiperglucemia o diabetes mellitus. Debido a la superposición de características clínicas, en la actualidad se considera que incluye la hipertricosis pigmentada con síndrome de diabetes mellitus insulino-dependiente (PHID), la histiocitosis de Faisalabad (FHC) y la histiocitosis sinusal familiar con linfadenopatía masiva (HSLM). Algunos casos de disosteosclerosis también podrían representar el síndrome.

CIE-10: D76.3  
OMIM: 602782  
GENES: SLC29A3

**HIPOPIGMENTACIÓN**
**TRASTORNO PIGMENTARIO RETICULAR LIGADO AL CROMOSOMA X**

El trastorno pigmentario reticular ligado al X es una enfermedad de la piel extremadamente rara descrita sólo en cuatro familias hasta la fecha y que se caracteriza en varones por lesiones cutáneas hiperpigmentadas marrones reticuladas difusas que se desarrollan en la primera infancia y una variedad de manifestaciones sistémicas (neumonía recurrente, opacificación corneal, inflamación gastrointestinal, estenosis uretral, retraso en el desarrollo, hipohidrosis, hipocratismo digital, y cabello rebelde y cejas acampanadas), mientras que, en mujeres, tan solo se da una afección cutánea en la primera infancia con el desarrollo de lesiones cutáneas hiperpigmentadas marrones localizadas siguiendo las líneas de Blaschko. Esta enfermedad fue considerada al principio como una amiloidosis cutánea, pero los depósitos amiloides no son una característica constante.

CIE-10: E85.0  
OMIM: 310220  
GENES: POLA1

**ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1A**

El albinismo oculocutáneo tipo 1A (OCA1A) es la forma más grave de OCA, y se caracteriza por la presencia de pelo y piel blancos, iris completamente translúcido y azul, nistagmo y decusación errónea de los nervios ópticos.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 203100  
GENES: TYR

**ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1B**

El albinismo oculocutáneo tipo 1B (OCA1B) es un tipo de OCA1 que se caracteriza por hipopigmentación de la piel y el pelo, nistagmo, pigmentación de retina e iris reducida y decusación errónea de los nervios ópticos.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 606952  
GENES: TYR

**ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1 CON PIGMENTACIÓN MÍNIMA**

Es una forma extremadamente poco frecuente de albinismo oculocutáneo tipo 1 (OCA1), que presenta pigmentación mínima, caracterizada por pelo rubio, transluminación variable del iris, agudeza visual que varía entre 20/80-20/200 y piel blanca, con o sin nevos.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 0  
GENES: TYR

**ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1 SENSIBLE A LA TEMPERATURA**

Es una forma extremadamente poco frecuente de albinismo oculocutáneo tipo 1 (OCA1), que se caracteriza por la producción de tirosinasa sensible a la temperatura que dan lugar a un vello oscuro en piernas, brazos y pecho (las áreas del cuerpo más frías) y vello blanco en cuero cabelludo, axilas y zona púbica (áreas del cuerpo más calientes).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 606952  
GENES: TYR

**ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 2**

El albinismo oculocutáneo tipo 2 (OCA2), un tipo de OCA, es la forma más frecuente de OCA en la población africana, y se caracteriza por hipopigmentación variable de la piel y el pelo, numerosos cambios oculares característicos y decusación errónea del nervio óptico en el quiasma.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 203200  
GENES: MC1R, OCA2

### ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 3

El albinismo oculocutáneo 3 (OCA3) es una forma de albinismo oculocutáneo (OCA) caracterizado por un albinismo rojizo o marrón, que ocurre principalmente en la población africana.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 203290  
GENES: TYRP1

### ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 4

El albinismo oculocutáneo tipo 4 (OCA4) es un tipo de OCA que se caracteriza por una variedad de grados de hipopigmentación de la piel y el pelo, numerosos cambios oculares y decusación errónea de los nervios ópticos en el quiasma.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 606574  
GENES: SLC45A2

### ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 6

El albinismo oculocutáneo tipo 6 (OCA6) es un tipo de albinismo oculocutáneo, recientemente descubierto en una familia china, que se caracteriza por cabello claro al nacer que se oscurece con los años, piel blanca, iris transparente, fotofobia, nistagmo, hipoplasia foveal y agudeza visual reducida y que es debida a mutaciones en el gen SLC24A5 (15q21.1).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 113750  
GENES: SLC24A5

### ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 7

El albinismo oculocutáneo tipo 7 (OCA7), previamente denominado OCA5, es una forma de albinismo oculocutáneo (OCA), que se caracteriza por hipopigmentación de la piel y el pelo, nistagmo y transiluminación del iris.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 615179  
GENES: LRMDA

### SÍNDROME DE CHÉDIAK-HIGASHI

El síndrome de Chediak-Higashi es una enfermedad autosómica recesiva muy poco frecuente. Los pacientes presentan una combinación de albinismo oculocutáneo con disminución de la pigmentación, cabello rubio plateado, hepatosplenomegalia, hipertrofia de los ganglios e infecciones recurrentes de tipo piogénico cutáneas y respiratorias. Estos signos son el resultado de anomalías funcionales de las células polinucleares, que contienen grandes inclusiones lisosomales características, y por la deficiencia de linfocitos "natural killer" (NK). El pronóstico vital es muy poco favorable. El gen CHS se localizó en el brazo largo del cromosoma 1, 1q42.1-q42.2.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 214500  
GENES: LYST

### SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 1

Es una enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por un brillo plateado en el cabello y una hipopigmentación cutánea, que puede asociarse a un deterioro neurológico primario (tipo 1), a alteraciones inmunológicas (tipo 2) o presentarse de forma aislada (tipo 3).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 214450  
GENES: MYO5A

### SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2

Es una enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por un brillo plateado en el cabello y una hipopigmentación cutánea, que puede asociarse a un deterioro neurológico primario (tipo 1), a alteraciones inmunológicas (tipo 2) o presentarse de forma aislada (tipo 3).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 607624  
GENES: RAB27A

### SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 3

Es una enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por un brillo plateado en el cabello y una hipopigmentación cutánea, que puede asociarse a un deterioro neurológico primario (tipo 1), a alteraciones inmunológicas (tipo 2) o presentarse de forma aislada (tipo 3).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 609227  
GENES: MLPH, MYO5A

### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK CON FIBROSIS PULMONAR

El síndrome de Hermansky-Pudlak con fibrosis pulmonar es un trastorno que incluye los dos tipos de síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS-1 y HPS-4), (HPS), un trastorno multisistémico caracterizado por albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en algunos casos, fibrosis pulmonar o colitis granulomatosa.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 203300  
GENES: HPS1, HPS4

### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK CON NEUTROPENIA

El síndrome de Hermansky-Pudlak tipo 2 (HPS-2; por sus siglas en inglés) es un tipo de síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS), un trastorno multisistémico caracterizado por albinismo oculocutáneo, diátesis hemorrágica y neutropenia. Hasta la fecha el HPS-2 se ha descrito en ocho pacientes. El HPS-2 se presenta con las características del HPS incluyendo albinismo oculocutáneo, disminución de la agudeza visual, nistagmo horizontal, fácil aparición de hematomas de los tejidos blandos, epistaxis y sangrado prolongado después de una extracción dental, cirugía o parto. Las mujeres pueden presentar sangrado menstrual médicamente significativo. Además, los pacientes con HPS-2 presentan infecciones recurrentes debido a la neutropenia y una actividad citotóxica deficiente. Recientemente, se ha descrito fibrosis pulmonar en algunos casos de HPS-2. La HPS-2 es causada por mutaciones en el gen AP3B1 (5q14.1) y se transmite de forma autosómica recesiva. El producto del gen es la subunidad beta de la proteína adaptadora 3A (AP3), implicada en la formación de vesículas y la distribución de proteínas. La neutropenia responde al tratamiento con factor estimulante de colonias de granulocitos (G-CSF).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 608233  
GENES: AP3B1

### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK SIN FIBROSIS PULMONAR

El síndrome de Hermansky-Pudlak sin fibrosis pulmonar es un trastorno que incluye tres tipos relativamente leves de síndrome de Hermansky-Pudlak (HPS-3, HPS-5 y HPS-6), (HPS), un trastorno multisistémico caracterizado por albinismo ocular u oculocutáneo, diátesis hemorrágica y, en algunos casos, colitis granulomatosa. El HPS-3 se presenta en un aislado genético en el área central de Puerto Rico, con una prevalencia de 1/4.000; además, se han descrito alrededor de 15 casos no puertorriqueños de HPS-3. Se han descrito 10 casos de HPS-5 y 25 casos de HPS-6, de los cuales 20 pertenecían a una tribu beduina de Israel. Estos tres tipos presentan las características del HPS, incluyendo: albinismo ocular u oculocutáneo, disminución de la agudeza visual, nistagmo horizontal, fácil aparición de hematomas en los tejidos blandos, epistaxis y hemorragias prolongadas después de una cirugía, extracción dental o parto. Las mujeres pueden presentar un sangrado menstrual médicamente significativo. Las complicaciones del HPS pueden incluir una función renal reducida y una colitis granulomatosa. No se ha observado desarrollo de fibrosis pulmonar en el HPS-3, HPS-5 o HPS-6. El HPS-3 está provocado por mutaciones en el gen HPS3 (3q24), el HPS-5 está causado por mutaciones en el gen HPS5 (11p15-p13) y el HPS-6 está provocado por mutaciones en el gen HPS6 (10q24.32). La transmisión es autosómica recesiva. Los productos de los genes, HPS3, HPS5 y HPS6, forman parte del complejo BLOC-2 (complejo 2 para la biogénesis de organelos ligados al lisosoma). El cuadro clínico del HPS sin afectación pulmonar no es grave.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 614072  
GENES: HPS3, HPS5, HPS6

#### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 7

0  
CIE-10: E70.3  
OMIM: 614076  
GENES: DTNBP1

#### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 8

0  
CIE-10: E70.3  
OMIM: 614077  
GENES: BLOC1S3

#### SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 9

0  
CIE-10: E70.3  
OMIM: 614171  
GENES: BLOC1S6

#### NEUROPATÍA PERIFÉRICA DESMIELINIZANTE-LEUCODISTROFIA DESMIELINIZANTE CENTRAL-SÍNDROME DE WAARDENBURG-ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG

Es una enfermedad sistémica caracterizada por la asociación de las características de síndrome de Waardenburg-Shah (WSS) con características neurológicas de gravedad variable.

CIE-10: E75.2  
OMIM: 609136  
GENES: SOX10

#### PIEBALDISMO

El piebaldismo es un trastorno raro y congénito de la pigmentación de la piel que se caracteriza por la presencia de áreas de la piel hipopigmentadas y despigmentadas (leucoderma) en varias partes del cuerpo, mayoritariamente en la frente, el pecho, el abdomen, la parte superior de los brazos y las extremidades inferiores, que están asociadas con mechones blancos (poliosis) y, en algunos casos, con cejas y pestañas hipopigmentadas y despigmentadas.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 172800  
GENES: KIT, SNAI2

#### SÍNDROME DE TIETZ

El síndrome de Tietz es un síndrome genético de hipopigmentación y sordera caracterizado por una pérdida auditiva neurosensorial profunda bilateral congénita y una hipopigmentación tipo albinismo generalizada de la piel, ojos y cabello.

CIE-10: 0  
OMIM: 103500  
GENES: MITF

#### SÍNDROME DE VICI

El síndrome de Vici es un trastorno multisistémico congénito grave muy infrecuente caracterizado por los principales hallazgos de agenesia del cuerpo calloso, cataratas, hipopigmentación oculocutánea, miocardiopatía e inmunodeficiencia combinada.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 242840  
GENES: EPG5

#### SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 1

Es un subtipo de síndrome de Waardenburg (SW), caracterizado por sordera congénita y defectos menores en estructuras derivadas de la cresta neural, que resultan en anomalías en la pigmentación de ojos, cabello y piel, acompañadas de distopia cantorum.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 193500  
GENES: PAX3

#### SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2

Es un subtipo de síndrome de Waardenburg (SW) de herencia autosómica dominante, que se caracteriza por grados variables de sordera y anomalías de pigmentación de los ojos, cabello y piel, pero sin distopia cantorum.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 193510  
GENES: EDNRB, KITLG, MITF, SNAI2, SOX10

#### SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 3

Es un subtipo muy poco frecuente de síndrome de Waardenburg (SW) caracterizado por anomalías de las extremidades en asociación con una pérdida auditiva congénita y defectos menores en las estructuras derivadas de la cresta neural, que resultan en anomalías de pigmentación de ojos, cabello y piel.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 148820  
GENES: PAX3

#### SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH

Síndrome caracterizado por la asociación de síndrome de Waardenburg (pérdida auditiva neurosensorial y anomalías pigmentarias) y la enfermedad de Hirschsprung (megacolon agangliónico).

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 277580  
GENES: EDN3, EDNRB, MITF, SOX10

#### SÍNDROME DE DEFECTOS DE LA PIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA CUTÁNEO

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 618373  
GENES: SASH1

## ANOMALÍAS DE LOS APÉNDICES EPIDÉRMICOS

## ANOMALÍAS DE LAS GLÁNDULAS SEBÁCEAS

### SEBOCISTOMATOSIS

La sebocistomatosis se caracteriza por la presencia de quistes cutáneos asintomáticos múltiples (100 a 200) en, generalmente, la región esternal, la parte superior de la espalda, las axilas y la parte proximal de las extremidades. Hasta el momento, se han descrito al menos 30 casos en familias no relacionadas (de tres a cinco generaciones) y varios casos esporádicos. Esta enfermedad aparece durante la primera o segunda década de vida en ambos sexos, aunque existen estudios que indican que la prevalencia es mayor en los hombres. La sebocistomatosis está causada por mutaciones en el gen de la queratina-17 (KRT17, 17q12-q21). Se ha sugerido un modo de transmisión autosómico dominante.

CIE-10: L72.2  
OMIM: 184500  
GENES: KRT17

### SÍNDROME OROFACIODIGITAL TIPO 1

El síndrome orofaciodigital tipo 1 (OFD1) es un trastorno raro del neurodesarrollo del grupo de las ciliopatías. Es letal en varones, y en mujeres se caracteriza por anomalías variables que incluyen malformaciones externas (craneofaciales y digitales), y posible afectación del sistema nervioso central (SNC) y de las vísceras (riñones, páncreas y ovarios).

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 311200  
GENES: OFD1

## ANOMALÍAS DE LAS UÑAS

### ANONQUIA CONGÉNITA TOTALIS

Este síndrome se caracteriza por anomalías de las uñas que van desde la onicodistrofia (uñas distróficas) hasta la anoniquia (ausencia de las uñas). La onicodistrofia-anoniquia se ha descrito en al menos cuatro generaciones de una familia con transmisión entre varones, lo que sugiere una herencia autosómica dominante. La anoniquia se ha descrito en menos de 20 casos; es probable que se transmita como un rasgo autosómico recesivo. La anoniquia total congénita, en la que el individuo carece de todas las uñas de las manos y de los pies, puede tener un patrón de herencia autosómica dominante.

CIE-10: Q84.3  
OMIM: 206800  
GENES: RSPO4

### DISPLASIA UNGUEAL AUTOSÓMICA RECESIVA

Es una anomalía de las uñas aislada y poco frecuente. Se caracteriza por unas uñas en forma de garra, gruesas, hiperplásicas, duras e hiperpigmentadas, hiperqueratosis subungueal, onicólisis y crecimiento lento de las uñas. Se han registrado diferentes grados de afectación de la enfermedad.

CIE-10: Q84.6  
OMIM: 161050  
GENES: FZD6

### HIPOCRATISMO DIGITAL AISLADO CONGÉNITO

El hipocratismo digital aislado congénito es una genodermatosis rara caracterizada por una hipertrofia de los segmentos terminales de los dedos de manos y pies, con engrosamiento de las uñas sin ninguna otra anomalía. La prevalencia es desconocida. El hipocratismo digital aislado congénito suele ser indoloro y generalmente simétrico y bilateral. Algunos de los dedos pueden no estar afectados, pero los pulgares lo están casi siempre. El hipocratismo digital aislado congénito es el resultado de la proliferación de los tejidos conectivos entre la matriz ungueal y la falange distal, y de una anomalía funcional de la matriz ungueal. Puede ser causada por una mutación autosómica recesiva del gen HPGD (4q34-q35), pero también se ha informado de formas autosómicas dominantes sin una causa genética conocida.

CIE-10: Q68.1  
OMIM: 119900  
GENES: HPGD

### LEUCONIQUIA TOTAL

Es un trastorno de anomalías de las uñas poco frecuente que se caracteriza por una decoloración blanca completa de las uñas. Los afectados suelen presentar uñas blancas y calcáreas como único hallazgo, aunque también pueden estar presentes otras manifestaciones cutáneas o sistémicas.

CIE-10: Q84.4  
OMIM: 151600  
GENES: PLCD1

### PAQUIONIQUIA CONGÉNITA

La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis rara que presenta predominantemente queratodermia palmoplantar dolorosa, engrosamiento de las uñas, quistes y placas orales blanquecinas.

CIE-10: Q84.5  
OMIM: 167200, 167210, 260130, 615726, 615728  
GENES: KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17

### SÍNDROME DE MALFORMACIÓN DE PIE HENDIDO-POLIDACTILIA MESOAXIAL

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 616890  
GENES: MAP3K20

### SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 9q33-3q34.11

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: LMX1B, STXBP1

### SÍNDROME DE SORDERA-ONICODISTROFIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

El síndrome de sordera-onicodistrofia dominante (DDOD) es un síndrome de anomalías congénitas múltiples caracterizado por deficiencia auditiva congénita, uñas de las manos y los pies pequeñas o ausentes y falanges terminales pequeñas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 124480  
GENES: ATP6V1B2

### SÍNDROME DOORS

Es un síndrome de anomalías congénitas múltiples y discapacidad intelectual poco frecuente caracterizado por pérdida auditiva neurosensorial (sordera), onicodistrofia, osteodistrofia, discapacidad intelectual de leve a grave y crisis epilépticas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 220500  
GENES: TBC1D24

### SÍNDROME DE TEMPLE-BARAITSER

Es un síndrome de anomalías del desarrollo poco frecuente caracterizado por discapacidad intelectual grave e hipoplasia distal de los dedos, en particular de los pulgares y halluces, con aplasia o hipoplasia ungueal. Se ha descrito dismorfia facial con apariencia pseudo-miopática, que puede incluir una línea anterior de implantación del cabello alta o una línea frontal de implantación del cabello baja con remolino central, frente plana, ptosis, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, pliegues epicánticos, orejas con hélix gruesos, puente nasal ancho deprimido con narinas antevertidas, columela corta, filtrum largo, paladar ojival, boca ancha con bermellón del labio superior o inferior grueso y comisuras inclinadas hacia abajo. En algunos pacientes se ha descrito hipotonía marcada, convulsiones y retraso global del desarrollo, asociados a manifestaciones del espectro autista.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 611816  
GENES: KCNH1

#### SÍNDROME UÑA-RÓTULA

Es una disostosis patelar hereditaria poco frecuente caracterizada por hipoplasia o aplasia de las uñas y rótulas, displasia del codo y presencia de cuernos ilíacos, así como anomalías renales y oculares.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 161200  
GENES: LMX1B

## ANOMALÍAS DEL CABELLO

### ALOPECIA UNIVERSAL

Es la forma más grave de alopecia areata, una enfermedad inflamatoria del folículo piloso, que se caracteriza por una pérdida completa del pelo del cuero cabelludo y de todas las áreas del cuerpo con vello.

CIE-10: L63.1  
OMIM: 104000  
GENES: HR

### ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES

Es una forma hereditaria poco frecuente de alopecia que se caracteriza por una irreversible pérdida de pelo durante el periodo neonatal en todas las áreas del cuerpo con vello, asociada más tarde con el desarrollo de lesiones papulares por todo el cuerpo, mayoritariamente en la cara y en las superficies extensoras de las extremidades.

CIE-10: L65.8  
OMIM: 209500  
GENES: HR

### DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL CON ALOPECIA

0  
CIE-10: Q75.4  
OMIM: 616367  
GENES: EDNRA

### HIPOTRICOSIS HEREDITARIA CON VESÍCULAS CUTÁNEAS RECURRENTES

La hipotricosis hereditaria con vesículas cutáneas recurrentes es un trastorno de pérdida de cabello hereditario y muy poco frecuente, descrito en una sola familia, y que se caracteriza por pelo escaso, frágil o ausente en cuero cabelludo, cejas, pestañas, axilas y resto del cuerpo, asociado con formación de vesículas en varias partes del cuero cabelludo y el cuerpo que con regularidad se rompen y liberan un fluido acuoso.

CIE-10: 0  
OMIM: 613102  
GENES: DSC3

### HIPOTRICOSIS HEREDITARIA DE MARIE UNNA

Es un raro trastorno autosómico dominante de la pérdida del cabello caracterizado por la ausencia o escasez de cabello del cuero cabelludo, cejas y pestañas al nacimiento; cabello grueso y áspero en la infancia y una progresiva pérdida del cabello que debuta en la pubertad.

CIE-10: Q84.0  
OMIM: 146550  
GENES: HR, EPS8L3

### HIPOTRICOSIS SIMPLE

La hipotricosis simple (HS) o hipotricosis hereditaria simple (HHS) se caracteriza por una pilosidad reducida en el cuero cabelludo y el resto del cuerpo (con pelo escaso, fino y corto) en ausencia de otras anomalías.

CIE-10: L65.8  
OMIM: 278150  
GENES: APCDD1, DSG4, LIPH, LPAR6, LSS, RPL21, SNRPE

### HIPOTRICOSIS SIMPLE DEL CUERO CABELLUDO

La hipotricosis simple del cuero cabelludo (HSS, siglas en inglés) se caracteriza por una pérdida progresiva y difusa de pelo, limitada al cuero cabelludo. Se desconoce la prevalencia, pero la HSS se ha descrito en varios individuos, tanto hombres como mujeres, de diferentes familias. La pérdida progresiva de pelo suele comenzar en la primera década de vida y la mayoría de los pacientes son completamente calvos en la tercera década de vida. A diferencia de la forma generalizada de la hipotricosis simple (ver este término), el pelo corporal, de las axilas y de la cara, así como cejas y pestañas, no están afectados por la HSS. No existen anomalías de la piel, de las uñas o de los dientes. La HSS se transmite de forma autosómica recesiva y el gen responsable (CDSN, que codifica para la corneodesmosina, proteína de adhesión de los queratinocitos) se ha mapeado en el cromosoma 6p21.3.

CIE-10: L65.8  
OMIM: 146520  
GENES: CDSN, KRT74

### SÍNDROME ANE

Es un trastorno neuro-endocrino-cutáneo, genético y poco frecuente, caracterizado por grados muy variables de alopecia, discapacidad intelectual de moderada a grave, deterioro motor progresivo de inicio tardío y deficiencia combinada de hormona hipofisaria anterior, que se manifiesta con hipogonadismo hipogonadotrópico central, pubertad retrasada o ausente, deficiencia de la hormona del crecimiento (que resulta en talla baja), insuficiencia suprarrenal central progresiva y glándula pituitaria anterior hipoplásica. Otras características adicionales incluyen hipodoncia, hiperpigmentación reticular flexural, ginecomastia, microcefalia y cifoescoliosis.

CIE-10: 0  
OMIM: 612079  
GENES: RBM28

### SÍNDROME DE ALOPECIA-DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Es un síndrome extremadamente infrecuente, descrito en menos de 20 familias hasta la fecha, caracterizado por alopecia total o parcial asociada con discapacidad intelectual. El síndrome puede estar asociado con otras anomalías como convulsiones, pérdida de audición neurosensorial, retraso en el desarrollo psicomotor, y/o hipertensión.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 203650  
GENES: AHSB, ITGB6, LSS

### SÍNDROME DE DEFECTOS DE LA PIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA CUTÁNEO

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 618373  
GENES: SASH1

### SÍNDROME DE DISPLASIA FRONTONASAL-ALOPECIA-ANOMALÍAS GENITALES

La displasia frontonasal con alopecia y anomalía genital es un nuevo fenotipo de displasia frontonasal asociada a alopecia total e hipogonadismo. Se han descrito cuatro casos en dos familias. La displasia frontonasal incluye craneosinostosis coronal, grandes defectos en el cráneo con aplasia de los huesos etmoides y nasal, hipertelorismo, puente nasal muy reducido y punta nasal bifida. Los individuos afectados tienen un déficit intelectual entre leve y moderado. Una mutación homocigótica sin sentido en el gen aristaless de tipo 4 humano (ALX4) se ha identificado en las dos familias. La condición parece transmitirse como un rasgo autosómico recesivo.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 613451  
GENES: ALX4

**SÍNDROME DE GRAHAM LITTLE-PICCARDI-LASSUEUR**

Es una variante del líquen plano pilar caracterizado por una triada clínica de alopecia cicatricial progresiva del cuero cabelludo, pápulas queratósicas foliculares en la piel lampiña, y alopecia variable en axilas e ingles.

CIE-10: L66.1  
OMIM: 0  
GENES: HLA-DRA

**SÍNDROME DE ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA**

La ictiosis folicular-alopecia-fotofobia (IFAP) es un trastorno genético raro caracterizado por la triada ictiosis folicular, alopecia y fotofobia.

CIE-10: 0  
OMIM: 308205  
GENES: MBTPS2

**SÍNDROME DE TRASTORNO SIMILAR A NOONAN CON CABELLO ANÁGENO SUELTO**

El síndrome de Noonan-like con cabello anágeno caduco (NS/LAH) es un síndrome relacionado con el amplio grupo de síndromes con fenotipo Noonan. Se caracteriza por anomalías faciales típicas, sugestivas del síndrome de Noonan (ver este término), una anomalía muy característica del cabello descrito como síndrome de cabello anágeno caduco (ver este término) lo que produce caída del pelo del cuero cabelludo a la mínima tracción y presencia de alopecia difusa; defectos cardíacos congénitos frecuentes; rasgos distintivos de la piel con zonas pigmentadas oscuras, queratosis pilar, eczema o ictiosis neonatal ocasional (ver este término); baja estatura, a menudo asociada con una deficiencia de hormona de crecimiento (GH), y retraso psicomotor.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 607721  
GENES: PPP1CB, SHOC2

**SÍNDROME HIPOTRICOSIS E ICTIOSIS**

0  
CIE-10: Q80.8  
OMIM: 602400  
GENES: ST14

**CABELLO LANOSO**

Es una anomalía congénita poco frecuente que afecta a la estructura del cabello caracterizada por cabello extremadamente rizado.

CIE-10: Q84.1  
OMIM: 194300  
GENES: KRT25, KRT71, KRT74, LIPH, LPAR6

**MONILETHRIX**

Es una genodermatosis poco frecuente caracterizada por una displasia del tallo piloso que da lugar a una hipotricosis.

CIE-10: Q84.1  
OMIM: 158000  
GENES: DSG4, KRT81, KRT83, KRY86

**NEVO DE CABELLO LANOSO**

Es un proceso no familiar poco frecuente del tallo piloso caracterizado por un cabello fino, rizado, ensortijado e hipopigmentado, de un diámetro medio de 0,5 mm, localizado en un área circunscrita del cuero cabelludo presente en el nacimiento o de aparición durante los dos primeros años de vida. Ocasionalmente, puede presentarse en áreas inicialmente alopecias en el período neonatal. Puede asociarse a alteraciones oculares (membrana pupilar persistente, defectos retinianos), pubertad precoz y nevos epidérmicos.

CIE-10: D23.4  
OMIM: 162900  
GENES: HRAS

**SÍNDROME DEL CABELLO IMPEINABLE**

El síndrome del cabello impeinable (SCI) o pili trianguli et canaliculi, es una displasia poco frecuente del tallo piloso del cuero cabelludo.

CIE-10: Q84.1  
OMIM: 191480  
GENES: PADI3, TGM3

**ENFERMEDAD DE MENKES**

La enfermedad de Menkes (MD) es un trastorno multisistémico grave del metabolismo del cobre, caracterizado por una neurodegeneración progresiva y marcadas anomalías del tejido conectivo, así como un cabello anómalo, ensortijado y escaso.

CIE-10: E83.0  
OMIM: 309400  
GENES: ATP7A

**ENFERMEDAD DE NAXOS**

Es una enfermedad hereditaria, de carácter recesivo, que cursa con cardiomiopatía arritmógena con displasia del ventrículo derecho (ARVD/C) y un fenotipo cutáneo, caracterizado por un pelo lanoso peculiar y queratodermia palmoplantar.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 601214  
GENES: JUP

**SÍNDROME DE CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR**

El síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar es un trastorno epidérmico hereditario muy poco frecuente caracterizado por hipotricosis/cabello lanoso, reducción del vello corporal, pestañas y cejas, leuconiquia y queratodermia palmoplantar estriada (más intensa en las plantas de los pies que en las palmas de las manos) que empeora progresivamente con la edad. Se ha descrito asimismo un pseudo-ainhum del quinto dedo del pie. Aunque El Síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar comparte similitudes clínicas tanto con la enfermedad de Naxos como con El Síndrome de Carvajal, no se asocia a cardiomiopatía.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616099  
GENES: KANK2

**SÍNDROME DE CARVAJAL**

Es un síndrome caracterizado por cabello lanoso, queratodermia palmoplantar y miocardiopatía dilatada que afecta principalmente al ventrículo izquierdo.

CIE-10: 0  
OMIM: 605676  
GENES: DSP

**SÍNDROME DE PIEL FRÁGIL-CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR**

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente. Está caracterizado por una fragilidad persistente de la piel que se manifiesta con ampollas y erosiones tras traumas mínimos, un pelo lanoso con una alopecia variable, displasia ungueal hiperqueratósica, queratodermia palmoplantar difusa o focal con fisuras dolorosas, y sin anomalías cardíacas. También puede tener asociada una hiperqueratosis perioral.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 607655  
GENES: DSP

**SÍNDROME DE BJÖRNSTADT**

El síndrome de Björnstad es una variedad rara de displasia capilar que se caracteriza por pili torti del cuero cabelludo, pestañas y cejas, y también por presentar sordera, que aparece en la etapa juvenil. Su severidad se asocia con el grado de alopecia secundaria debida a la displasia. Las torsiones son irregulares. La enfermedad se transmite genéticamente, y muy probablemente sea autosómica recesiva.

CIE-10: 0  
OMIM: 262000  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE CRANDALL

El síndrome de Crandall es un tipo poco frecuente de displasia capilar que se asemeja al síndrome de Björnstad, (q.v) que combina pili torti irregulares, sordera e hipogonadismo con déficits de LH y GH. Probablemente se hereda de manera autosómica recesiva.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE PILI TORTI-RETRASO DEL DESARROLLO-ANOMALÍAS NEUROLÓGICAS

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 261990  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE TRICODISPLASIA-XERODERMIA

Es una alteración sindrómica del tallo capilar extremadamente poco frecuente caracterizada por un cabello escaso, ralo, quebradizo, excesivamente seco y de crecimiento lento, con un vello púbico y axilar escaso, cejas y pestañas escasas o ausentes, y piel seca. El estudio del tallo capilar muestra pili torti, roturas y surcos longitudinales y descamación. Desde el año 1987 no se han descrito casos adicionales en la literatura.

CIE-10: 0  
OMIM: 190360  
GENES: DSP

#### SÍNDROME TRICO-DENTAL

El síndrome tricodental se caracteriza por la asociación de cabello fino, seco y corto con anomalías dentales. Se ha descrito en menos de 10 familias. El tipo de transmisión es autosómico dominante.

CIE-10: 0  
OMIM: 601453  
GENES: DSP

#### SÍNDROME TRICO-DENTO-ÓSEO

La displasia trico-dento-ósea (TDO) pertenece al grupo de displasias ectodérmicas y se caracteriza por cabellos crespos o rizados desde el nacimiento, hipoplasia del esmalte con decoloración y taurodontismo en molares, aumento de la densidad mineral ósea (DMO) general y aumento en el grosor de los huesos corticales del cráneo.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 190320  
GENES: DSP

#### TRICOTIDISTROFIA

La tricotidistropía o TTD es un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por cabello corto, frágil, con bajo contenido en azufre (debido a una síntesis anormal de las queratinas que contienen azufre).

CIE-10: L67.8  
OMIM: 234050  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CERVICAL ANTERIOR AISLADA

Es una forma infrecuente de hipertricosis localizada, caracterizada por el crecimiento del cabello cerca de la prominencia laríngea durante la infancia.

CIE-10: L68.2  
OMIM: 600457  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CUBITAL

Es una anomalía poco frecuente del pelo caracterizada por hipertricosis bilateral simétrica, congénita o de inicio temprano, localizada en la superficie extensora de las extremidades superiores (especialmente en los codos). La talla baja u otras anomalías tales como retraso del desarrollo, anomalías faciales y discapacidad intelectual, pueden o no estar asociadas.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 139600  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS LANUGINOSA ADQUIRIDA

Es una enfermedad paraneoplásica cutánea poco frecuente que se caracteriza por la presencia excesiva de pelo tipo lanugo en la piel glabra de la cara, cuello, tronco y extremidades que puede estar asociada con rasgos clínicos adicionales como glositis ardiente, hipertrofia papilar de la lengua, diarrea, disgeusia, y/o pérdida de peso. Está asociada a linfoma o cáncer en el sistema gastrointestinal, tracto urinario, pulmón, mama, útero u ovario.

CIE-10: L68.1  
OMIM: 0  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA LIGADA AL CROMOSOMA X

La hipertricosis generalizada congénita ligada al X es un tipo extremadamente poco frecuente de hipertricosis lanuginosa congénita, una enfermedad congénita de la piel, que se caracteriza por un sobrecrecimiento del pelo de todo el cuerpo en varones, y por un sobrecrecimiento del pelo moderado y asimétrico en mujeres. Está asociada con un dimorfismo facial leve (fosas nasales en anteversión, prognatismo moderado) y, en una familia, también estaba asociado con anomalías dentales y sordera.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 307150  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA TIPO AMBRAS

La hipertricosis generalizada congénita tipo Ambras es un tipo extremadamente poco frecuente de hipertricosis lanuginosa congénita, una enfermedad congénita de la piel, que se caracteriza por la presencia de pelo tipo vello en todo el cuerpo, especialmente en cara, orejas y hombros, con excepción de palmas, plantas de los pies y membranas mucosas. También pueden observarse anomalías faciales y dentales, como cara triangular y gruesa, punta nasal bulbosa, fisuras palpebrales largas, retraso en la erupción dental y ausencia de dientes.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 145701  
GENES: DSP

#### LEPRECHAUNISMO

El leprechaunismo es una forma congénita de resistencia extrema a la insulina (grupo de síndromes que también incluye el síndrome de Rabson-Menshenhall, el síndrome de resistencia a la insulina tipo A y el síndrome de resistencia a la insulina tipo B adquirido; ver términos) caracterizada por un grave retraso del crecimiento intrauterino y, fundamentalmente, postnatal.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 246200  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE AMAUROSIS-HIPERTRICOSIS

Es un trastorno retiniano sindrómico, hereditario y poco frecuente, caracterizado por amaurosis congénita de tipo cono-bastón, grave distrofia retiniana que conduce a discapacidad visual y fotofobia profunda (sin ceguera nocturna) y tricomegalia (cejas tupidas con sinofridia), exceso de vello facial y corporal (incluyendo marcada hipertricosis circumareolar).

CIE-10: H35.5  
OMIM: 204110  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE BARBER-SAY

El síndrome de Barber Say (BSS) es una displasia ectodérmica poco frecuente de aparición neonatal caracterizada por hipertricosis congénita generalizada, piel atrófica, ectropión y microstomía.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 209885  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE CATARATA-HIPERTRICOSIS-DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Este síndrome se caracteriza por cataratas congénitas, hipertricosis generalizada y déficit intelectual. Se ha descrito en dos hermanos egipcios nacidos de padres consanguíneos. Se transmite como rasgo autosómico recesivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 211770  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE FIBROMATOSIS GINGIVAL-HIPERTRICOSIS

Es un trastorno poco frecuente autosómico dominante, caracterizado por un agrandamiento generalizado de la encía que se produce en el nacimiento o durante la infancia, que está asociado con una hipertricosis generalizada que se desarrolla a partir del nacimiento, durante los primeros años de vida, o en la pubertad y que afecta predominantemente a la cara, las extremidades superiores y la espalda media.

CIE-10: L68.8  
OMIM: 135400  
GENES: ABCA5

#### SÍNDROME DE HIPERTRICOSIS-APARIENCIA FACIAL ACROMEGALOIDE

El síndrome de hipertricosis-apariencia facial acromegaloide (HAFF) es un síndrome con anomalías congénitas múltiples muy poco frecuente que se manifiesta desde el nacimiento con una hipertricosis congénita progresiva (aumento generalizado de cabello que se extiende desde la cabeza al resto del cuerpo) asociada a una apariencia facial típica acromegaloide (cejas gruesas, crestas supraorbitales prominentes, puente nasal ancho, fosas nasales antevertidas, filtrum largo y amplio, y boca prominente con labios carnosos) que aparecen durante la infancia. El HAFF parece pertenecer al espectro de fenotipos con superposición de manifestaciones clínicas del Síndrome de apariencia facial acromegaloide y de la osteocondrodisplasia hipertrícótica, tipo Cantù.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 0  
GENES: ABCC9

#### SÍNDROME DE POLIDACTILIA PREAXIAL-HIPERTRICOSIS DE LA PARTE SUPERIOR DE LA ESPALDA AUTOSÓMICO DOMINANTE

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: SHH

#### SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL

Es un síndrome poco frecuente que pertenece al grupo de síndromes de resistencia extrema a la insulina (que también incluye el leprechaunismo, las lipodistrofias y los tipos A y B del síndrome de resistencia a la insulina).

CIE-10: E13  
OMIM: 262190  
GENES: INSR

#### TRICOMEGALIA FAMILIAR AISLADA

Es una anomalía genética poco frecuente del cabello, caracterizada por una fase anágena prolongada de las pestañas, que conduce a un crecimiento extremado de las pestañas que puede provocar irritación de la córnea. Puede estar asociado un aumento de crecimiento de vello en otras zonas del rostro (cejas, mejillas, frente) y/o del cuerpo (pecho, brazos, piernas).

CIE-10: 0  
OMIM: 190330  
GENES: FGF5

#### HIPERCLOHIDROSIS AISLADA

##### HIPERCLOHIDROSIS AISLADA

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 143860  
GENES: CA12

#### SÍNDROMES DE DISPLASIA ECTODÉRMICA

##### DEGENERACIÓN MACULAR JUVENIL CON HIPOTRICOSIS

La hipotricosis con degeneración macular juvenil (HJMD) es un síndrome muy poco frecuente caracterizado por un pelo escaso y corto desde el nacimiento, seguido por una degeneración macular progresiva de la retina que ocasiona ceguera.

CIE-10: Q84.0  
OMIM: 601553  
GENES: CDH3

##### DERMATOPATÍA PIGMENTOSA RETICULARIS

Es una displasia ectodérmica genética y poco frecuente caracterizada por una hiperpigmentación reticulada generalizada de inicio temprano que persiste a lo largo de la vida, ligera alopecia difusa no cicatricial y oncodistrofia. La enfermedad no se asocia con anomalías dentales. Los pacientes también pueden presentar adermatoglifia, hiperqueratosis palmoplantar, ampollas dorsales acrales e hipo- o hiperhidrosis.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 125595  
GENES: KRT14

##### DISOSTOSIS ACROFACIAL TIPO WEYERS

Es un síndrome de displasia ectodérmica poco frecuente con anomalías óseas en el maxilar inferior, y anomalías del vestíbulo oral y la dentición, polidactilia postaxial, oncodistrofia, retraso del crecimiento moderado con extremidades cortas, e inteligencia normal. Aunque se asemeja mucho al síndrome de Ellis-van Creveld, un trastorno alélico y otro tipo de cilopatía, esta displasia suele ser una enfermedad más leve que no presenta anomalías cardíacas y que se hereda de manera autosómica dominante.

CIE-10: Q75.4  
OMIM: 193530  
GENES: EVC, EVC2

##### DISPLASIA CRÁNEO-ECTODÉRMICA

La displasia cráneo-ectodérmica (CED) es un trastorno muy raro del desarrollo, caracterizado por defectos ectodérmicos y esqueléticos congénitos asociados a rasgos dismórficos, nefronoptisis, fibrosis hepática y anomalías oculares (principalmente retinitis pigmentosa).

CIE-10: Q87.5  
OMIM: 218330  
GENES: IFT122, IFT43, IFT52, WDR19, WDR35

##### DISPLASIA DÉRMICA FOCAL FACIAL TIPO III

La displasia dérmica facial focal tipo III (FFDD3) es una displasia dérmica facial focal rara (FFDD), caracterizada principalmente por depresiones congénitas bitemporales similares a cicatrices y una dismorfia facial típica, pero variable, que puede incluir distiquiasis (párpados superiores) o sin pestañas, cejas inclinadas y una punta nasal aplanada y / o bulbosa y otras características tales como una línea frontal baja del cabello, cabello escaso, piel redundante, pliegues epicantales, orejas displásicas de implantación baja, blefaritis y conjuntivitis.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 227260  
GENES: TWIST2

#### DISPLASIA DÉRMICA FOCAL FACIAL TIPO IV

La displasia dérmica facial focal tipo IV (FFDD4) es una displasia facial focal rara (FFDD), caracterizada por lesiones congénitas aisladas preauriculares y / o ampollas en las mejillas similares a cicatrices.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 614974  
GENES: CYP26C1

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA

El síndrome de Clouston o displasia ectodérmica hidrótica se transmite como un rasgo autosómico dominante. Las manifestaciones clínicas están marcadas por alteraciones en las uñas, alopecia, frecuente queratoderma palmoplantar y a veces deterioro intelectual.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 129500  
GENES: GJB6

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético del desarrollo del ectodermo caracterizado por la malformación de estructuras ectodérmicas (piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas). Incluye tres subtipos casi indistinguibles clínicamente que presentan como síntoma clave una disminución de la sudoración: el síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) (subtipo ligado al cromosoma X), la DEH autosómica recesiva (AR) y autosómica dominante (AD), así como un cuarto tipo poco frecuente que presenta una inmunodeficiencia asociada como síntoma clave (HED con inmunodeficiencia).

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 129490  
GENES: EDAR, EDARADD, KDF1, TRAF6

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSÓMICA RECESIVA

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético del desarrollo del ectodermo caracterizado por la malformación de estructuras ectodérmicas (piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas). Incluye tres subtipos casi indistinguibles clínicamente que presentan como síntoma clave una disminución de la sudoración: el síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) (subtipo ligado al cromosoma X), la DEH autosómica recesiva (AR) y autosómica dominante (AD), así como un cuarto tipo poco frecuente que presenta una inmunodeficiencia asociada como síntoma clave (HED con inmunodeficiencia).

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 224900  
GENES: CSTB, EDAR, EDARADD, WNT10A

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA CON INMUNODEFICIENCIA

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético del desarrollo del ectodermo caracterizado por la malformación de estructuras ectodérmicas (piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas). Incluye tres subtipos casi indistinguibles clínicamente que presentan como síntoma clave una disminución de la sudoración: el síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) (subtipo ligado al cromosoma X), la DEH autosómica recesiva (AR) y autosómica dominante (AD), así como un cuarto tipo poco frecuente que presenta una inmunodeficiencia asociada como síntoma clave (HED con inmunodeficiencia).

CIE-10: D82.8  
OMIM: 300291  
GENES: IKBKG, NFKBIA

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA LIGADA AL CROMOSOMA

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un trastorno genético del desarrollo del ectodermo caracterizado por la malformación de estructuras ectodérmicas (piel, pelo, dientes y glándulas sudoríparas). Incluye tres subtipos casi indistinguibles clínicamente que presentan como síntoma clave una disminución de la sudoración: el síndrome de Christ-Siemens-Touraine (CST) (subtipo ligado al cromosoma X), la DEH autosómica recesiva (AR) y autosómica dominante (AD), así como un cuarto tipo poco frecuente que presenta una inmunodeficiencia asociada como síntoma clave (HED con inmunodeficiencia).

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 305100  
GENES: EDA, EDA2R

#### DISPLASIA ECTODÉRMICA PURA DE CABELLO-ÚÑA

Este síndrome se caracteriza por una asociación de onicodistrofia e hipotricosis grave, que generalmente se limita al cuero cabelludo pero que también puede afectar a las pestañas y a las cejas. Hasta el momento se han descrito menos de veinte casos. El modo de transmisión es autosómico dominante.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 602032  
GENES: HOXC13, KRT74, KRT85

#### DISPLASIA OCULODENTODIGITAL

La displasia oculodentodigital (DODD) se caracteriza por anomalías craneofaciales, neurológicas, oculares y de las extremidades. Se han descrito hasta la fecha 250 casos en todo el mundo (raza blanca mayoritariamente). La enfermedad se caracteriza por una amplia variabilidad fenotípica intra e interfamiliar. La típica anomalía craneofacial incluye alas nasales delgadas, pequeñas narinas antevertidas y una columela prominente, crecimiento mandibular excesivo, hendidura palatina, y microcefalia. Las manifestaciones esqueléticas consisten en sindactilia (afectando a anular y meñique y/o del segundo al cuarto dedo de los pies), camptodactilia, y clinodactilia debido a una hipoplasia o aplasia de las falanges medias. También pueden darse hiperostosis craneal y huesos tubulares anchos.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 164200  
GENES: GJA1

#### DISPLASIA ODONTO-ÓNICO-DÉRMICA

La displasia odonto-onico-dérmica es una forma de displasia ectodérmica que se caracteriza por hiperqueratosis e hiperhidrosis de las palmas y plantas, áreas malares atróficas, hipodancia, dientes cónicos, onicodisplasia y pelo seco y escaso. Hasta el momento se han descrito menos de 15 casos. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 257980  
GENES: WNT10A

#### DISQUERATOSIS CONGÉNITA

Es un síndrome de displasia ectodérmica poco frecuente que a menudo se presenta con la clásica tríada de displasia ungueal, cambios en la pigmentación cutánea y leucoplasia oral asociada a un elevado riesgo de insuficiencia de médula ósea (IMO) y cáncer.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 127550  
GENES: CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, NPM1, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE PLACOFILINA

La epidermólisis ampollosa simple debida a un déficit de placofilina (EBS-PD) es un subtipo suprabasal de epidermólisis ampollosa simple (EBS) caracterizado por erosiones superficiales generalizadas y, menos frecuentemente, por la formación de ampollas.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 604536  
GENES: PKP1

#### HIPERTRICOSIS CUBITAL

Es una anomalía poco frecuente del pelo caracterizada por hipertriosis bilateral simétrica, congénita o de inicio temprano, localizada en la superficie extensora de las extremidades superiores (especialmente en los codos). La talla baja u otras anomalías tales como retraso del desarrollo, anomalías faciales y discapacidad intelectual, pueden o no estar asociadas.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 139600  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA LIGADA AL CROMOSOMA X

La hipertriosis generalizada congénita ligada al X es un tipo extremadamente poco frecuente de hipertriosis lanuginosa congénita, una enfermedad congénita de la piel, que se caracteriza por un sobrecrecimiento del pelo de todo el cuerpo en varones, y por un sobrecrecimiento del pelo moderado y asimétrico en mujeres. Está asociada con un dimorfismo facial leve (fosas nasales en anteversión, prognatismo moderado) y, en una familia, también estaba asociado con anomalías dentales y sordera.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 307150  
GENES: DSP

#### HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA TIPO AMBRAS

La hipertriosis generalizada congénita tipo Ambras es un tipo extremadamente poco frecuente de hipertriosis lanuginosa congénita, una enfermedad congénita de la piel, que se caracteriza por la presencia de pelo tipo vello en todo el cuerpo, especialmente en cara, orejas y hombros, con excepción de palmas, plantas de los pies y membranas mucosas. También pueden observarse anomalías faciales y dentales, como cara triangular y gruesa, punta nasal bulbosa, fisuras palpebrales largas, retraso en la erupción dental y ausencia de dientes.

CIE-10: Q84.2  
OMIM: 145701  
GENES: DSP

#### HIPOPLASIA DE CARTÍLAGO-CABELLO

La hipoplasia de cartílago-cabello es una enfermedad que afecta a la metafisis de los huesos causando baja estatura desde el nacimiento.

CIE-10: Q78.8  
OMIM: 250250  
GENES: RMRP

#### HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL

Es un síndrome dismórfico de anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por anomalías en los tejidos derivados del ectodermo y del mesodermo, manifestándose, clásicamente, con anomalías cutáneas, defectos de las extremidades, malformaciones oculares y dismorfia facial leve.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 305600  
GENES: PORCN

#### INCONTINENCIA PIGMENTARIA

Es una displasia ectodérmica multisistémica, sindrómica y ligada al cromosoma X, que se presenta en mujeres en forma de una erupción ampollosa que sigue las líneas de Blaschko (LB) seguida de placas verrugosas que evolucionan con el tiempo a unas máculas hiperpigmentadas de disposición arremolinada. Se caracteriza asimismo por presentar anomalías dentarias, alopecia y distrofia ungueal, pudiendo afectar a la microvasculatura de la retina y del sistema nervioso central (SNC). También puede presentar otros rasgos de una displasia ectodérmica, como anomalías de las glándulas sudoríparas. Las variantes patogénicas de la línea germinal en los varones resultan en letalidad embrionaria.

CIE-10: Q82.3  
OMIM: 308300  
GENES: IKBKG

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR AUTOSÓMICA DOMINANTE Y ALOPECIA CONGÉNITA

Es un trastorno genético de la piel poco frecuente caracterizado por la ausencia de pelo en el cuero cabelludo y en el cuerpo junto a queratodermia palmoplantar, sin otras complicaciones en las manos.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 104100  
GENES: GJA1

#### SÍNDROME AMELO-CEREBRO-HIPOHIDRÓTICO

Es un síndrome autosómico recesivo genéticamente heterogéneo caracterizado por la tríada de amelogénesis imperfecta, epilepsia de inicio en la lactancia, discapacidad intelectual con o sin regresión y demencia.

CIE-10: G40.8  
OMIM: 226750  
GENES: ROGD1, SLC13A5

#### SÍNDROME BLEFARO-QUEILO-ODÓNTICO

El síndrome blefaro-queilo-odóntico es un síndrome de displasia ectodérmica que se caracteriza por la asociación de anomalías en párpados, labios y dientes.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 119580  
GENES: CDH1, CTNND1

#### SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO

Es una RASopatía caracterizada por dismorfia craneofacial, cardiopatía congénita, anomalías dermatológicas (más frecuentemente hiperqueratosis y cabello escaso y rizado), retraso del crecimiento y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 115150  
GENES: BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2

#### SÍNDROME CHANDS

Síndrome de displasia ectodérmica poco común que se caracteriza por la asociación de cabello escaso, lanoso y rizado, anquiblofaron y displasia ungueal. Las características adicionales reportadas incluyen frenula oral anormal, lengua bifida, fosas labiales, adherencias entre los labios superior e inferior, hipertelorismo y puente nasal plano, sinequia alveolar y vagina imperforada.

CIE-10: 0  
OMIM: 214350  
GENES: RIPK4

#### SÍNDROME CHIME

El síndrome de Zurich-Kaye es una displasia ectodérmica rara caracterizada por colobomas oculares, defectos cardíacos, dermatosis ictiosiforme, discapacidad intelectual, pérdida conductiva de audición y epilepsia.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 280000  
GENES: PIGL

#### SÍNDROME DE ANOMALÍAS EN UÑAS Y DIENTES-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MARGINAL-HIPERPIGMENTACIÓN ORAL

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente, caracterizado por talla baja, distrofia ungueal y/o pérdida de las uñas, hiperpigmentación de la mucosa oral y/o de la lengua, anomalías en la dentición (erupción retrasada de los dientes, hipodoncia, hipoplasia del esmalte), queratodermia en los márgenes de las palmas y plantas de los pies e hiperqueratosis focal en el dorso de las manos y los pies. Además, se han observado disfagia con estenosis esofágica, sordera neurosensorial, asma bronquial y anemia grave por deficiencia de hierro.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616029  
GENES: GRHL2

#### SÍNDROME DE BARBER-SAY

El síndrome de Barber Say (BSS) es una displasia ectodérmica poco frecuente de aparición neonatal caracterizada por hipertricosis congénita generalizada, piel atrófica, ectropión y microstomía.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 209885  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE BARTSOCAS-PAPAS

El síndrome de Bartsocas-Papas es un síndrome de pterigium poplíteo hereditario raro caracterizado por un gran pliegue membranoso en el hueco poplíteo, microcefalia, rasgos faciales típicos con fisuras palpebrales cortas, anquilobléfaron, nariz hipoplásica, bandas filiformes entre las mandíbulas y hendiduras faciales, oligosindactilia, anomalías en los genitales, y anomalías ectodérmicas adicionales (p. ej., ausencia de cabello, cejas, pestañas, uñas). Normalmente es mortal en el periodo neonatal, pero se han registrado casos de pacientes que sobreviven hasta la niñez.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 263650  
GENES: RIPK4

#### SÍNDROME DE CARVAJAL

Es un síndrome caracterizado por cabello lanoso, queratodermia palmoplantar y miocardiopatía dilatada que afecta principalmente al ventrículo izquierdo.

CIE-10: 0  
OMIM: 605676  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE CATARATA-HIPERTRICOSIS-DISCAPACIDAD INTELECTUAL

Este síndrome se caracteriza por cataratas congénitas, hipertricosis generalizada y déficit intelectual. Se ha descrito en dos hermanos egipcios nacidos de padres consanguíneos. Se transmite como rasgo autosómico recesivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 211770  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE CUERO CABELLUDO-OREJA-PEZÓN

Es un síndrome poco frecuente caracterizado por la siguiente tríada: áreas de piel desnuda en el cuero cabelludo (presentes en el nacimiento y que se remiten durante la infancia); orejas hipoplásicas y prominentes, con ausencia casi total de los pabellones auriculares y amastia bilateral. También se han observado anomalías del tracto renal y urinario, así como cataratas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 181270  
GENES: KCTD1

#### SÍNDROME DE DEFECTOS DE LA PIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA CUTÁNEO

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por la aparición infantil de alopecia difusa, pigmentación anormal de la piel (máculas hipo e hiperpigmentadas del tronco y la cara y áreas de hipo e hiperpigmentación reticular de las extremidades), queratodermia palmoplantar y distrofia ungueal. Los pacientes desarrollan carcinomas espinocelulares recurrentes más adelante en la vida. También se han descrito dientes quebradizos que provocan la pérdida temprana de la dentición.

CIE-10: 0  
OMIM: 618373  
GENES: SASH1

#### SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA ANHIDRÓTICA- INMUNODEFICIENCIA-OSTEOPETROSIS-LINFEDEMA

Este síndrome se caracteriza por: inmunodeficiencia grave, osteopetrosis, linfedema y displasia ectodérmica anhidrótica. Se ha descrito en algunos pacientes, no relacionados entre sí, nacidos de madres con incontinencia pigmenti leve. Los primeros dos niños descritos murieron después de los tres años de edad, debido a múltiples infecciones por cocos grampositivos, bacilos gramnegativos, micobacterias y hongos. Esta enfermedad está clasificada como una osteopetrosis ligada al cromosoma X y está causada por mutaciones en el gen *IKBK* (*NEMO*), (*Xq28*).

CIE-10: Q78.2  
OMIM: 300291  
GENES: IKBKG

#### SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA-SINDACTILIA

Es un síndrome de displasia ectodérmica, genético y poco frecuente, caracterizado por pelo escaso o ausente en cuero cabelludo, cejas y pestañas (con los cabellos ensortijados), dientes cónicos y muy separados en forma de clavija, coronas cónicas e hipoplasia del esmalte, así como hiperqueratosis palmoplantar, junto con sindactilia cutánea parcial en manos y pies.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 613573  
GENES: NECTIN4

#### SÍNDROME DE DUBOWITZ

El síndrome de Dubowitz (SD) es un síndrome congénito múltiple poco frecuente caracterizado principalmente por retraso del crecimiento, microcefalia, dismorfia facial distintiva, eczema cutáneo, déficit intelectual de leve a grave y anomalías genitales.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 223370  
GENES: LIG4, NSUN2

#### SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD

Es una displasia esquelética y ectodérmica caracterizada por la tetrada de talla baja, polidactilia postaxial, displasia ectodérmica y defectos cardíacos congénitos.

CIE-10: Q77.6  
OMIM: 225500  
GENES: DYNC2L1, EVC, EVC2, GLI1

#### SÍNDROME DE FIBROMATOSIS GINGIVAL-HIPERTRICOSIS

Es un trastorno poco frecuente autosómico dominante, caracterizado por un agrandamiento generalizado de la encía que se produce en el nacimiento o durante la infancia, que está asociado con una hipertricosis generalizada que se desarrolla a partir del nacimiento, durante los primeros años de vida, o en la pubertad y que afecta predominantemente a la cara, las extremidades superiores y la espalda media.

CIE-10: L68.8  
OMIM: 135400  
GENES: ABCA5

#### SÍNDROME DE GORLIN-CHAUDHRY-MOSS

El síndrome de Gorlin-Chaudhry-Moss (GCM) es un síndrome de anomalías congénitas múltiples caracterizado por disostosis craneofacial, dismorfismo facial, pérdida auditiva conductiva, hipertricosis generalizada y anomalías oculares, dentales y en las extremidades.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 612289  
GENES: SLC25A24

#### SÍNDROME DE HIPODONCIA-DISPLASIA UNGUEAL

El síndrome de displasia hipodancia-ungueal es una forma de displasia ectodérmica.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 189500  
GENES: MSX1

#### SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD

Es un síndrome por anomalías congénitas múltiples caracterizado por insuficiencia pancreática exocrina, hipoplasia / aplasia de las alas nasales, hipodondia, pérdida auditiva neurosensorial, retraso del crecimiento, malformaciones anales y urogenitales y discapacidad intelectual variable.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 243800  
GENES: UBR1

#### SÍNDROME DE LABIO LEPORINO/PALADAR HENDIDO-DISPLASIA ECTODÉRMICA

El síndrome de Zlotogora-Ogur es un síndrome de displasia ectodérmica que se caracteriza por anomalías del cabello, la piel y los dientes, dismorfismo facial con labio y paladar hendidos, sindactilia cutánea y, en algunos casos, discapacidad intelectual.

CIE-10: 0  
OMIM: 225060  
GENES: NECTIN1

#### SÍNDROME DE MARSHALL

Es un síndrome malformativo caracterizado por dismorfia facial, hipoplasia grave de los huesos nasales y senos frontales, afectación ocular, pérdida auditiva de inicio temprano, anomalías esqueléticas y ectodérmicas anhidróticas, y talla baja con displasia espondiloepifisaria, así como artrosis de inicio precoz.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 154780  
GENES: COL11A1

#### SÍNDROME DE NAEGELI-FRANCESCHETTI-JADASSOHN

El síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJ) es una rara displasia ectodérmica que afecta la piel, glándulas sudoríparas, uñas y dientes.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 161000  
GENES: KRT14

#### SÍNDROME DE PAPIILLON-LEFÈVRE

El síndrome de Papillon-Lefèvre (SPL) es una displasia ectodérmica rara caracterizada por una queratodermia palmoplantar asociada a una periodontitis de inicio temprano.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 245000  
GENES: CTSC

#### SÍNDROME DE PIEL FRÁGIL-CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente. Está caracterizado por una fragilidad persistente de la piel que se manifiesta con ampollas y erosiones tras traumas mínimos, un pelo lanoso con una alopecia variable, displasia ungueal hiperqueratósica, queratodermia palmoplantar difusa o focal con fisuras dolorosas, y sin anomalías cardíacas. También puede tener asociada una hiperqueratosis perioral.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 607655  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE SCHINZEL-GIEDION

El síndrome de Schinzel-Giedion (SGS) es un síndrome de displasia ectodérmica caracterizado por una dismorfia facial característica, hidronefrosis, un acusado retraso del desarrollo, malformaciones esqueléticas típicas y anomalías genitales y cardíacas.

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 269150  
GENES: SETBP1

#### SÍNDROME DE SCHÖPF-SCHULZ-PASSARGE

El síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge (SSSP) es una displasia ectodérmica autosómica recesiva rara caracterizada por múltiples hidrocistomas apocrinos en los párpados, queratodermia palmoplantar, hipotricosis, hipodondia y distrofia de las uñas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 224750  
GENES: WNT10A

#### SÍNDROME DE SORDERA-HIPOPLASIA DEL ESMALTE-ANOMALÍAS EN LAS UÑAS

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 234580  
GENES: PEX1, PEX6

#### SÍNDROME DE SORDERA-ONICODISTROFIA AUTOSÓMICA DOMINANTE

El síndrome de sordera-onicodistrofia dominante (DDOD) es un síndrome de anomalías congénitas múltiples caracterizado por deficiencia auditiva congénita, uñas de las manos y los pies pequeñas o ausentes y falanges terminales pequeñas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 124480  
GENES: ATP6V1B2

#### SÍNDROME DOORS

Es un síndrome de anomalías congénitas múltiples y discapacidad intelectual poco frecuente caracterizado por pérdida auditiva neurosensorial (sordera), onicodistrofia, osteodistrofia, discapacidad intelectual de leve a grave y crisis epilépticas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 220500  
GENES: TBC1D24

#### SÍNDROME DE TORIELLO-LACASSIE-DROSTE

Es un síndrome caracterizado por la asociación de dermoides epibulbar y aplasia cutis congénita.

CIE-10: 0  
OMIM: 600268  
GENES: KRAS

#### SÍNDROME DE TRICOMEGALIA-DEGENERACIÓN RETINIANA PIGMENTARIA-TALLA BAJA

Es un trastorno genético extremadamente poco frecuente caracterizado por anomalías capilares, atrofia coriorretiniana grave, hipopituitarismo, talla baja y discapacidad intelectual.

CIE-10: 0  
OMIM: 275400  
GENES: PNPLA6

#### SÍNDROME ADULT

Es un síndrome poco frecuente de displasia ectodérmica caracterizado por ectrodactilia, sindactilia, hipoplasia mamaria y exceso de efélides o pecas, así como otros defectos ectodérmicos típicos como hipodontia, anomalías del conducto lacrimal, hipotricosis y onicodisplasia.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 103285  
GENES: TP63

#### SÍNDROME DE MIEMBROS Y MAMAS

Clínicamente, el síndrome se caracteriza por graves anomalías en las manos y/o en los pies e hipoplasia/aplasia de las glándulas mamarias y los pezones. La expresión clínica es extremadamente variable. Los individuos con LMS leve presentan atelia aislada. Se han observado las tres categorías principales de defectos en las extremidades (es decir, las deficiencias, las duplicaciones, y los defectos de fusión/separación), así como varias combinaciones de estas anomalías. Se muestran variaciones en la gravedad de los defectos de las extremidades, no sólo entre individuos diferentes sino también entre las dos manos o los dos pies de un mismo individuo. Otros signos menos frecuentes son la atresia del conducto lagrimal, la displasia de las uñas, la hipohidrosis, la hipodoncia (ausencia de uno o más dientes), fistulas preauriculares y el paladar hendido, con o sin úvula bifida. La piel y el cabello no se ven afectados.

CIE-10: 0  
OMIM: 603543  
GENES: TP63

#### SÍNDROME EEC

El síndrome EEC es un trastorno genético del desarrollo caracterizado por: ectrodactilia, displasia ectodérmica, y hendiduras orofaciales (labio leporino/paladar hendido).

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 129900  
GENES: TP63

#### SÍNDROME LACRIMO-AURÍCULO-DENTO-DIGITAL

Es un síndrome de anomalías congénitas múltiples caracterizado por hipoplasia, aplasia o atresia del sistema lacrimal; anomalías de las orejas e hipoacusia; hipoplasias, aplasias o atresias de las glándulas salivales; anomalías dentales y malformaciones de los dedos.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 149730  
GENES: FGF10, FGFR2, FGFR3

#### SÍNDROME EEM

El síndrome de EEM se caracteriza por la asociación de displasia ectodérmica, ectrodactilia y distrofia macular. Hasta ahora se han descrito casos en siete familias. Se puede presentar también hipotricosis, anomalías dentales y cejas ausentes. El Síndrome EEM parece que se transmite como un rasgo autosómico recesivo y puede estar provocado por mutaciones en el gen de la cadherina 3 (CH3, 16q22.1).

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 225280  
GENES: CDH3

#### SÍNDROME GAPO

Es un síndrome de múltiples anomalías congénitas (MAC) con afectación del tejido conectivo caracterizado por un retraso del crecimiento, alopecia, pseudo-anodoncia y manifestaciones oculares.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 230740  
GENES: ANTXR1

#### SÍNDROME KID

Es una enfermedad ectodérmica congénita poco frecuente caracterizada por una queratitis vascularizante, lesiones cutáneas hiperqueratóticas y sordera.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 148210, 242150, 602540  
GENES: GJB2, GJB6

#### SÍNDROME OROFACIODIGITAL TIPO 1

El síndrome orofaciodigital tipo 1 (OFD1) es un trastorno raro del neurodesarrollo del grupo de las ciliopatías. Es letal en varones, y en mujeres se caracteriza por anomalías variables que incluyen malformaciones externas (craneofaciales y digitales), y posible afectación del sistema nervioso central (SNC) y de las vísceras (riñones, páncreas y ovarios).

CIE-10: Q87.0  
OMIM: 311200  
GENES: OFD1

#### SÍNDROME TRICO-DENTAL

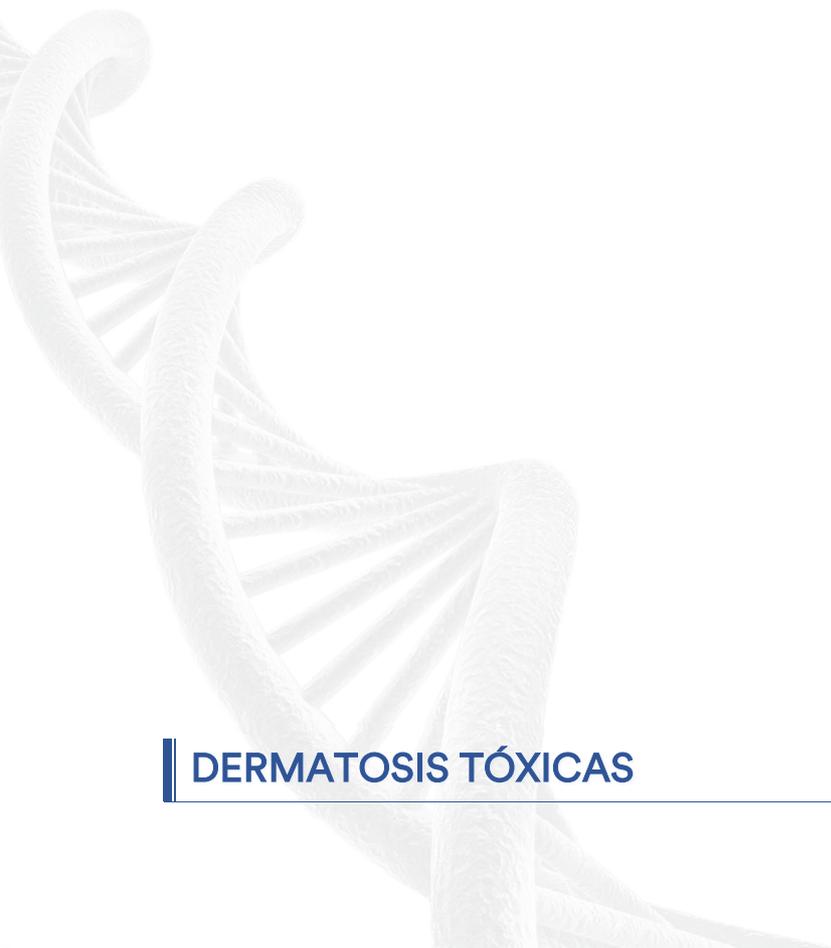
El síndrome tricodental se caracteriza por la asociación de cabello fino, seco y corto con anomalías dentales. Se ha descrito en menos de 10 familias. El tipo de transmisión es autosómico dominante.

CIE-10: 0  
OMIM: 601453  
GENES: DSP

#### SÍNDROME TRICO-DENTO-ÓSEO

La displasia trico-dento-ósea (TDO) pertenece al grupo de displasias ectodérmicas y se caracteriza por cabellos crespos o rizados desde el nacimiento, hipoplasia del esmalte con decoloración y taurodontismo en molares, aumento de la densidad mineral ósea (DMO) general y aumento en el grosor de los huesos corticales del cráneo.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 190320  
GENES: DSP



## ESPECTRO DEL SÍNDROME STEVENS-JOHNSON/NECRÓLISIS EPIDÉRMICA TÓXICA

### SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON

Es una forma limitada del espectro del síndrome de Stevens-Johnson/necrólisis epidérmica tóxica caracterizada por la destrucción y el desprendimiento del epitelio cutáneo y de las membranas mucosas que afecta a menos del 10% de la superficie corporal.

CIE-10: L51.1

OMIM: 608579

GENES: HLA-B, IKZF1



## ENFERMEDADES AUTOINMUNES CON AFECTACIÓN DE LA PIEL



## ENFERMEDADES DE LA PIEL AMPOLLOSAS AUTOINMUNES

### PENFIGOIDE AMPOLLOSO

El penfigoide bulloso (PB) es la forma más común de dermatosis subepidérmica bullosa autoinmune, con una prevalencia estimada de 1 en 40.000 (y una incidencia anual de 1 en 150.000 en Francia y Alemania). Es común la presencia de un escozor intenso. Afecta sobre todo a ancianos. Sin embargo, también ha sido descrita en niños. La enfermedad se caracteriza clínicamente por ampollas tensas, con un contenido claro, a menudo grandes, que se desarrollan principalmente en el borde de placas eritematosas. Es común el escozor intenso. La forma infantil ocurre dentro del primer año de vida y se presenta en forma de lesiones bullosas sobre piel eritematosa o sobre piel acra normal. Este trastorno se define inmunológicamente por la existencia de anticuerpos dirigidos contra dos proteínas estructurales localizadas en los hemidesmosomas de la zona de unión dermo-epidérmica. Estas proteínas, llamadas antígeno 1 BP (BPAG1 o AgBP230), y BPAG2 (o AgBP180 o colágeno XVII) tienen pesos moleculares de 230 y 180 kDa, respectivamente. La corticoterapia sistémica (prednisona: 1 mg/kg/día) continúa siendo el tratamiento estándar para muchos autores, mientras que el tratamiento alternativo para las formas levemente desarrolladas y/o localizadas y pauci-bullosas del penfigoide es la corticoterapia tópica con dermatocorticoides de clase I. En algunos casos el pronóstico de los afectados por el PB es malo.

CIE-10: L12.0

OMIM: 0

GENES: HLA-DQB1, HLA-DRB1

### LUPUS PERNIO FAMILIAR

Una forma monogénica rara de lupus eritematoso cutáneo que se caracteriza por la aparición de pápulas o placas eritematosas inducidas por el frío en la infancia o la niñez, predominantemente en los dedos de manos, pies, nariz, mejillas y orejas. La ulceración recurrente de las lesiones puede provocar la destrucción y mutilación del tejido necrótico. Los pacientes pueden experimentar isquemia de las regiones acrales afectadas. Los hallazgos histológicos incluyen infiltrados inflamatorios perivasculares cutáneos con depósitos de inmunoglobulinas o complemento.

CIE-10: 0

OMIM: 610448, 614415

GENES: SAMHD1, TMEM173, TREX1





**ANOMALÍAS DE ELASTICIDAD DE LA DERMIS**
**CUTIS LAXA**

La cutis laxa (CL) es una afectación hereditaria o adquirida del tejido conectivo. Se caracteriza por una piel arrugada, abundante y flácida, que ha perdido su elasticidad, y se asocia con anomalías esqueléticas o del desarrollo y, en algunos casos, con una afectación sistémica grave. Se han descrito numerosas variantes de CL, que se diferencian según el modo de transmisión hereditario, la extensión de la afectación visceral, las anomalías asociadas y la gravedad de la enfermedad.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 0

GENES: ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PYCR1, RIN2, SLC2A10

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA DOMINANTE**

Es un trastorno del tejido conectivo caracterizado por la piel arrugada, inelástica y redundante asociada, en algunos casos, a afectación de órganos internos.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 123700, 614434, 616603

GENES: ALDH18A1, ELN, FBLN5

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1**

La cutis laxa autosómica recesiva de tipo 1 (ARCL1) es un trastorno generalizado del tejido conectivo caracterizado por la asociación de piel arrugada, inelástica, flácida y redundante con severas manifestaciones sistémicas (atelectasia pulmonar y enfisema, anomalías vasculares y divertículos del tracto gastrointestinal y genitourinario).

CIE-10: Q82.8

OMIM: 219100, 614437

GENES: EFEMP2, FBLN5

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2**

Es un espectro de trastornos del tejido conectivo caracterizados por la asociación de piel arrugada, inelástica, flácida y redundante con un retraso en el crecimiento y el desarrollo, así como por anomalías esqueléticas. El espectro abarca desde pacientes con el clásico ARCL2 (ARCL, tipo Debré) hasta pacientes con una forma leve de la enfermedad, el síndrome de la piel arrugada (WSS; por sus siglas en inglés).

CIE-10: Q82.8

OMIM: 0

GENES: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, PYCR1

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2A**

Es una enfermedad genética y poco frecuente del tejido elástico de la dermis caracterizada por piel redundante y sobrepregada de gravedad variable, que varía desde piel arrugada a cutis laxa asociada a retraso del crecimiento pre- y postnatal, hipotonía, retraso del desarrollo de leve a moderado, cierre tardío de la fontanela anterior y dismorfia craneofacial (incluyendo microcefalia, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, raíz nasal amplia y prominente con nariz en embudo, orejas de implantación baja, filtrum largo, flacidez facial). Otras manifestaciones adicionales pueden incluir convulsiones, discapacidad intelectual, luxación congénita de cadera, hernia inguinal y malformaciones corticales y cerebelosas. Ocasionalmente se han asociado lesiones cutáneas pseudo-equimóticas pretibiales.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 219200, 278250

GENES: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2, TIPO CLÁSICO**

0

CIE-10: Q82.8

OMIM: 219200, 617402, 617403

GENES: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1

**SÍNDROME DE LA PIEL ARRUGADA**

El síndrome de la piel arrugada (WSS) se caracteriza por piel arrugada en el dorso de las manos y los pies, un aumento en el número de los surcos palmares y plantares, una piel abdominal arrugada, múltiples anomalías esqueléticas (laxitud articular y luxación congénita de cadera), cierre tardío de la fontanela anterior, microcefalia, retraso del crecimiento pre- y postnatal, retraso del desarrollo y dismorfia facial (puente nasal ancho, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo e hipertelorismo).

CIE-10: Q82.8

OMIM: 278250

GENES: ATP6V0A2

**CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2B**

Es un defecto del desarrollo, hereditario y poco frecuente, con afectación del tejido conectivo, caracterizado por una gravedad variable de cutis laxa, con restricción del crecimiento in utero, luxación congénita de cadera e hiperlaxitud articular, piel arrugada, en particular en el dorso de las manos y pies, y rasgos faciales progeroides. Otras características comunes son hipotonía, retraso del desarrollo y discapacidad intelectual. Además, se han descrito cataratas, opacidad corneal, huesos wormianos, lipodistrofia y osteopenia.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 612940

GENES: PYCR1

**CUTIS LAXA CON ANOMALÍAS URINARIAS, GASTROINTESTINALES Y PULMONARES GRAVES**

Es un trastorno genético poco frecuente del tejido elástico de la dermis caracterizado por cutis laxo generalizado asociado a enfisema pulmonar grave, por lo general, de inicio temprano, frecuente afectación gastrointestinal y genitourinaria grave (divertículos y/o tortuosidad en intestinos / vejiga) fragilidad gastrointestinal, hidronefrosis) y leve afectación cardiovascular (típicamente limitada a estenosis de la arteria pulmonar periférica).

CIE-10: Q82.8

OMIM: 613177

GENES: LTBP4

**GERODERMIA OSTEODISPLÁSTICA**

La gerodermia osteodisplástica (GO) se caracteriza por una piel laxa y arrugada (especialmente en el dorso de las manos y de los pies, y en el abdomen), signos de progeria, luxación de cadera, laxitud articular, baja estatura/enanismo grave, osteoporosis grave, anomalías vertebrales con fracturas espontáneas, retraso del desarrollo y discapacidad intelectual leve.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 231070

GENES: GORAB, PYCR1

**SÍNDROME DE ARTERIOPATÍA LETAL POR DEFICIENCIA DE FIBULINA-4**

El síndrome de arteriopatía letal por deficiencia de fibulina-4 es un trastorno vascular, genético y poco frecuente, caracterizado por una severa dilatación aneurismática, elongación y tortuosidad de la aorta torácica, de sus ramas y de las arterias pulmonares con estenosis en distintas localizaciones típicas, resultando habitualmente en muerte infantil. Otras características variables asociadas pueden incluir cutis laxa, surco nasolabial largo con borde bermellón fino, hipertelorismo, mejillas flácidas, aracnodactilia, laxitud articular y malformaciones torácicas.

CIE-10: 0

OMIM: 614437

GENES: EFEMP2

#### SÍNDROME DE DE BARSY

El síndrome de De Barys (SDB) se caracteriza por una dismorfia facial (fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, un amplio puente nasal plano y una boca pequeña) con una apariencia progeroide, fontanela grande y de cierre tardío, cutis laxa (CL), hiperlaxitud de las articulaciones, movimientos atetoides e hiperreflexia, retraso del crecimiento pre y postnatal, déficit intelectual y retraso en el desarrollo, opacificación corneal y cataratas. La prevalencia es desconocida, pero se han descrito hasta el momento unos 30 casos. El SDB se transmite con un patrón autosómico recesivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 219150, 614438  
GENES: ALDH18A1, PYCR1

#### SÍNDROME DE DE BARSY ASOCIADO AL GEN ALDH18A1

Es una enfermedad neurometabólica genética poco frecuente caracterizada por retraso del crecimiento pre- y postnatal, hipotonía, fallo de medro, fontanela agrandada con cierre tardío, retraso del desarrollo, cutis laxa, laxitud articular, apariencia progeroide y rasgos faciales dismórficos. Adicionalmente, esta enfermedad también se ha asociado a opacidades corneales, cataratas, miopía, crisis epilépticas, hiperreflexia y movimientos atetoides.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 219150  
GENES: ALDH18A1

#### SÍNDROME DE DE BARSY ASOCIADO AL GEN PYCR1

El síndrome de De Barys (SDB) se caracteriza por una dismorfia facial (fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, un amplio puente nasal plano y una boca pequeña) con una apariencia progeroide, fontanela grande y de cierre tardío, cutis laxa (CL), hiperlaxitud de las articulaciones, movimientos atetoides e hiperreflexia, retraso del crecimiento pre y postnatal, déficit intelectual y retraso en el desarrollo, opacificación corneal y cataratas. La prevalencia es desconocida, pero se han descrito hasta el momento unos 30 casos. El SDB se transmite con un patrón autosómico recesivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 614438  
GENES: PYCR1

#### SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL

El síndrome del cuerno occipital (OHS) es una forma leve de la enfermedad de Menkes (MD), un síndrome caracterizado por una neurodegeneración progresiva y trastornos del tejido conectivo debidos a un defecto del transporte de cobre.

CIE-10: E83.0  
OMIM: 304150  
GENES: ATP7A

#### SÍNDROME DE TORTUOSIDAD ARTERIAL

Es un trastorno del tejido conectivo, autosómico recesivo y poco frecuente, caracterizado por tortuosidad y elongación de las arterias de mediano y gran tamaño, así como una predisposición a la formación de aneurismas, disección arterial y estenosis de las arterias pulmonares.

CIE-10: I77.1  
OMIM: 208050  
GENES: SLC2A10

#### SÍNDROME RIN2

El síndrome RIN2, anteriormente conocido como síndrome MACS (macrocefalia, alopecia, cutis laxa y escoliosis), es un trastorno hereditario muy raro del tejido conectivo caracterizado por macrocefalia, pelo ralo, piel redundante e hiperextensible, hipermovilidad de las articulaciones y escoliosis. Los pacientes experimentan tosquedad progresiva de los rasgos faciales con inclinación descendente de las fisuras palpebrales, plenitud del párpado superior / pliegues infraorbitales, labios gruesos o evertidos, sobrecrecimiento de las encías y posición anómala de los dientes. También se han registrado manifestaciones más raras, tales como voz aguda anómala, bronquiectasias, hipergonadismo hipergonadotrópico y braquidactilia.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 613075  
GENES: RIN2

#### HIPERLAXITUD DE LA PIEL DEL CUERPO POR DEFICIENCIA DE FACTOR DE COAGULACIÓN DEPENDIENTE DE VITAMINA K

Es una enfermedad cutánea genética muy poco frecuente caracterizada por hiperlaxitud de la piel que afecta al tronco y a las extremidades.

CIE-10: D68.4  
OMIM: 610842  
GENES: GGCX

#### MANIFESTACIONES CUTÁNEAS SIMILARES AL PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO CON RETINOSIS PIGMENTARIA

Es un trastorno del tejido elástico de la dermis, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por pápulas cutáneas de color amarillento (similares al pseudoxantoma elástico) localizadas en el cuello, el tórax y/o áreas de flexión asociadas a piel redundante y flácida en el tronco y extremidades superiores, así como a retinosis pigmentaria en ausencia de trastornos de la coagulación. Los pacientes presentan reducción de la visión periférica y nocturna, así como palidez del nervio óptico, pérdida del epitelio pigmentario de la retina, atenuación de los vasos retinianos y/o acúmulo intrarretiniano de pigmento negro.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 0  
GENES: GGCX

#### PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO

El pseudoxantoma elástico (PXE) es un trastorno hereditario del tejido conectivo caracterizado por calcificación progresiva y fragmentación de fibras elásticas de la piel, de la retina y de las paredes vasculares arteriales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 177850, 264800  
GENES: ABCC6, ENPP1

#### SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF

El síndrome Buschke-Ollendorff (BOS) es un trastorno benigno caracterizado por la asociación de lesiones osteopoiquiliias ("huesos manchados") en el esqueleto y en los nevus del tejido conectivo de la piel.

CIE-10: Q78.8  
OMIM: 166700  
GENES: LEMD3

#### SÍNDROME DE COSTELLO

Es un síndrome poco frecuente con discapacidad intelectual caracterizado por fallo de medro, talla baja, laxitud articular, piel suave y rasgos faciales distintivos. La afectación cardíaca y neurológica es común y existe un mayor riesgo de por vida de desarrollar ciertos tumores. El síndrome de Costello pertenece a las RASopatías, un grupo de afecciones resultantes de mutaciones puntuales en la línea germinal que afectan a la vía RAS de las proteínas quinasas activada por mitógenos.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 218040  
GENES: HRAS

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS

Es un grupo heterogéneo de enfermedades caracterizado por la fragilidad de los tejidos conectivos blandos que resultan en manifestaciones generalizadas de la piel, los ligamentos, las articulaciones, la vasculatura y/o los órganos internos. El espectro clínico es altamente variable, desde leve hiperlaxitud cutánea y articular hasta discapacidad física grave y complicaciones vasculares potencialmente mortales. Se puede observar solapamiento con la osteogénesis imperfecta resultando en el fenotipo solapante SED/ osteogénesis imperfecta. Las enfermedades de este grupo incluyen el Síndrome de Ehlers-Danlos clásico (SED), SED hipermóvil, SED vascular, SED musculoesquelético, SED tipo artrocalasia, SED tipo dermatosparaxis, SED tipo periodontal, SED ligado al cromosoma X, síndrome de córnea frágil, SED similar al clásico tipo 1 y tipo 2, SED valvular cardíaco, SED espondilodisplásico, SED miopático y SED cifoescoliótico.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 0

GENES: ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

### SÍNDROME DE CÓRNEA FRÁGIL

Es una enfermedad del tejido conectivo, hereditaria y poco frecuente, caracterizada por manifestaciones oculares graves debidas a un adelgazamiento y fragilidad corneal extrema acompañadas de ruptura, en ausencia de un traumatismo importante, que a menudo resulta en ceguera irreversible. Las manifestaciones extraoculares comprenden pérdida auditiva, displasia del desarrollo de la cadera e hiper movilidad articular.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 229200, 614170

GENES: PRDM5, ZNF469

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ARTRÓCALASIA

Una forma de síndrome de Ehlers-Danlos (EDS) que se caracteriza por dislocación congénita bilateral de la cadera, hiper movilidad articular generalizada grave con dislocaciones y subluxaciones articulares recurrentes, piel hiperextensible y/o frágil.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 130060, 617821

GENES: COL1A1, COL1A2

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CARDÍACO-VALVULAR

Es una forma poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos (SED) caracterizada por piel suave, hiperextensibilidad cutánea, propensión a hematomas, formación de cicatrices atróficas, hiper movilidad articular y graves defectos progresivos de las válvulas cardíacas incluyendo insuficiencia de la válvula mitral y/o aórtica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 225320

GENES: COL1A2

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO

Enfermedad sistémica rara para la que existen dos subtipos, relacionados con el gen PLOD1 o FKBP22, y cuyas características clínicamente superpuestas incluyen hipotonía muscular congénita, cifoescoliosis congénita o de inicio temprano (progresiva o no progresiva) e hiperlaxitud articular generalizada con dislocaciones / subluxaciones (en particular de hombros, caderas y rodillas). Las características adicionales que pueden ocurrir en ambos subtipos son hiperextensibilidad de la piel, fácil formación de hematomas en la piel, rotura / aneurisma de una arteria de tamaño mediano, osteopenia / osteoporosis, escleróticas azules, hernia umbilical o inguinal, deformidad torácica, hábito marfanoide, talipe equinovaro y errores refractivos. Además, en cada subtipo se observan características específicas de genes, con presentación variable.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 0

GENES: FKBP14, PLOD1

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO POR DEFICIENCIA DE FKBP22

Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliótico caracterizado por hipotonía muscular y cifoescoliosis congénitas o de inicio temprano (progresiva o no progresiva) e hiper movilidad articular generalizada con luxaciones/subluxaciones (en particular de los hombros, las caderas y las rodillas). Otros hallazgos adicionales frecuentes son hiperextensibilidad cutánea, propensión a hematomas en la piel, ruptura/aneurisma de arterias medianas, osteopenia/osteoporosis, escleróticas azules, hernia umbilical o inguinal, deformidades torácicas, hábito marfanoide, pie zambo y defectos de refracción. Las manifestaciones específicas del subtipo incluyen deficiencia auditiva congénita (neurosensorial, de conducción o mixta), hiperqueratosis foliolar, atrofia muscular y divertículos vesicales. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 614557

GENES: FKBP14

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO POR DEFICIENCIA DE LISIL HIDROXILASA 1

Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos cifoescoliótico caracterizado por hipotonía muscular congénita, cifoescoliosis congénita o de inicio temprano (progresiva o no progresiva) e hiper movilidad articular generalizada con luxaciones/subluxaciones (en particular de los hombros, caderas y rodillas). Otras características adicionales comunes incluyen hiperextensibilidad de la piel, fácil formación de hematomas en la piel, ruptura/aneurisma de una arteria de tamaño medio, osteopenia/osteoporosis, esclerótica azul, hernia umbilical o inguinal, deformidad torácica, hábito marfanoide, pie zambo (talipes equinovaro) y errores de refracción. Las manifestaciones específicas del subtipo incluyen fragilidad de la piel, cicatrización atrófica, fragilidad/ruptura escleral/ocular, microcórnea y dismorfia facial (orejas de implantación baja, pliegues epicánticos, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, paladar alto). Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 225400

GENES: PLOD1

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO

Es una forma hereditaria y poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos que afecta al tejido conectivo caracterizada por hiperextensibilidad de la piel, cicatrices atróficas ensanchadas e hiper movilidad articular generalizada.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 130000, 130010

GENES: COL1A1, COL5A1, COL5A2

### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS DERMATOSPARAXIS

Los síndromes de Ehlers-Danlos forman un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo que se caracterizan por articulaciones hiperlaxas, hiperelasticidad cutánea y fragilidad tisular. Se han definido seis formas clínicas según la clasificación de Villefranche. Entre ellas el tipo dermatosparaxis (llamada anteriormente EDS tipo VII C) está caracterizada por tejidos extremadamente frágiles, piel hiperextensible y facilidad para sufrir hematomas. La piel de la cara contiene numerosos pliegues, como en el Síndrome de cutis laxa. También se pueden presentar hernias umbilicales e inguinales. La dermatosparaxis es extremadamente infrecuente, habiéndose descrito tan solo unos pocos casos. Esta enfermedad se transmite como un rasgo autosómico recesivo. Está provocada por una deficiencia de la peptidasa N terminal del procolágeno I, esto impide la maduración normal de las cadenas de procolágeno alfa-1 (I) y alfa-2 (I), en las que el propéptido amino terminal se procesa inadecuadamente. El gen que produce esta enfermedad es ADAMTS2, localizado en 5q23. La mutación Q225X en homocigosis estaba presente en el 80% de los casos que se analizaron molecularmente. No existe un tratamiento específico disponible para esta enfermedad, aunque debe ofrecerse un tratamiento sintomático en un centro especializado.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 225410

GENES: ADAMTS2

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO

Es un trastorno poco frecuente del tejido conectivo para el que existen tres subtipos asociados respectivamente a tres genes: B4GALT7, B3GALT6 y SLC39A13. Los hallazgos clínicos comunes incluyen talla baja (progresiva en la infancia), piel suave aterciopelada, fina e hiperextensible, hipotonía muscular (que varía desde grave y congénita a leve de inicio tardío), pie plano, valgo o zambo y, de forma variable, osteopenia, retraso del desarrollo psicomotor y arqueamiento de las extremidades. Además, en cada subtipo se observan con una presentación variable otros hallazgos específicos asociados a cada gen en particular.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 0

GENES: B4GALT7, B3GALT6, SLC39A13

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN B3GALT6

Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico caracterizado por talla baja, hipotonía muscular en grado variable e incurvación de las extremidades. Otras características adicionales incluyen hallazgos radiológicos distintivos (platispondilia, pico anterior del cuerpo vertebral, hueso iliaco corto, ensanchamiento metafisario y osteoporosis generalizada), hiperextensibilidad cutánea y piel fina translúcida, suave y aterciopelada, así como retraso del desarrollo motor y/o cognitivo, cifosis, hiper movilidad articular (generalizada o restringida a las articulaciones distales), rasgos craneofaciales distintivos (hipoplasia mediofacial, escleróticas azules, frente prominente, puente nasal deprimido, orejas de implantación baja, micrognatia, dentición anómala), contracturas articulares, aneurisma de aorta ascendente e hipoplasia pulmonar, entre otros. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 615349

GENES: B3GALT6

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN B4GALT7

Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos espondilodisplásico caracterizado por talla baja, hipotonía muscular de grado variable e incurvación de las extremidades. Otras características adicionales incluyen hallazgos radiográficos distintivos (como sinostosis radiocubital, ensanchamiento metafisario, osteopenia, subluxación o luxación de la cabeza radial y clavículas cortas con extremos mediales anchos), hiperextensibilidad cutánea, piel fina translúcida, suave y aterciopelada, retraso del desarrollo motor y/o cognitivo, hiper movilidad articular generalizada, rasgos faciales característicos (cara triangular o aplanada, ojos ampliamente separados, proptosis, boca estrecha, orejas de implantación baja, cabello escaso, dentición anómala y frente ancha) y anomalías oculares, entre otros. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 130070, 615349

GENES: B4GALT7

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN SLC39A13

Es un subtipo poco frecuente del síndrome de Ehlers-Danlos (SED) debido a mutaciones en el gen SLC39A13. Está caracterizado por la presencia de los hallazgos cutáneos clásicos del SED (piel fina translúcida, suave, aterciopelada e hiperextensible con cicatrización atrófica) asociados a talla baja (progresiva en la infancia), ojos prominentes con esclerótica azul, palmas excesivamente arrugadas, hipotrofia de la musculatura tenar, dedos afilados y articulaciones distales hiper móviles con tendencia a las contracturas. Los hallazgos radiológicos característicos incluyen platispondilia, osteopenia (predominantemente vertebral), metáfisis ensanchadas (codo, muñeca, interfalanges), epifisis planas (cuello femoral y huesos tubulares cortos) e ileon ancho y corto.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 612350

GENES: SLC39A13

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS HIPERMÓVIL

El síndrome de Ehlers-Danlos, tipo hiper móvil (HT-EDS) es la forma más frecuente del EDS, un grupo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo, y se caracteriza por hiper laxitud articular, hiper extensibilidad cutánea leve, fragilidad tisular y manifestaciones extra-musculo esqueléticas.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 130020

GENES: COL3A1

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS LIGADO AL CROMOSOMA X

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) forman un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por hiper laxitud conjunta, hiper elasticidad cutánea y fragilidad de los tejidos. El SED de tipo V se caracteriza por la presencia de piel hiper extensible, pero la fragilidad de los tejidos y la hiper laxitud de las articulaciones son leves. Esta forma de SED es muy rara y se ha descrito en sólo dos familias hasta el momento. Otras características observadas incluyen cardiopatía congénita, hernias y baja estatura. La transmisión es recesiva ligada al cromosoma X.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 305200

GENES: FLNA

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS MIOPÁTICO

Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por hipotonía muscular congénita y/o atrofia muscular que mejora con la edad, contracturas articulares proximales (rodilla, cadera y codo) e hiper movilidad de las articulaciones distales. Otros hallazgos adicionales incluyen piel suave y aterciopelada con cicatrización atrófica, retraso del desarrollo motor y hallazgos miopáticos en la biopsia muscular. En algunos pacientes se han descrito rasgos craneofaciales anómalos. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 0

GENES: COL12A1

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS MUSCULOCONTRACTURAL

Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por contracturas congénitas múltiples, rasgos craneofaciales distintivos (como fontanela agrandada, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, escleróticas azules, deformidad del pabellón auricular, paladar ojival) evidentes al nacimiento o en la lactancia temprana, así como hallazgos cutáneos característicos (hiper extensibilidad de la piel, fragilidad cutánea con cicatrices atróficas, propensión a hematomas y un aumento del número de surcos palmares). Otros hallazgos adicionales incluyen luxaciones crónicas o recurrentes, deformidades torácicas y de la columna vertebral, dedos de las manos con forma peculiar, divertículos colónicos, neumotórax y anomalías urogenitales y oculares, entre otros. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6

OMIM: 601776, 615539

GENES: CHST14, DSE

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS PERIODONTAL

Los síndromes de Ehlers-Danlos (EDS) forman un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del tejido conectivo caracterizadas por hiperlaxitud articular, hiperelasticidad cutánea y fragilidad tisular. El EDS tipo VIII es la forma más rara de EDS y se caracteriza por su asociación a una enfermedad periodontal grave de inicio precoz y la presencia de placas de tejido cicatricial en la zona pretibial (cicatrices atróficas hiperpigmentadas). La periodontitis es generalizada, de inicio temprano (aparece en la pubertad) y puede ocasionar la pérdida de las piezas dentarias antes de los 30 años de edad y un deterioro del hueso alveolar. La hiperlaxitud articular y la hiperelasticidad cutánea son de intensidad variable. La mayoría de los pacientes son de baja estatura y presentan unas características orofaciales particulares con micrognacia, hiperplasia gingival con diferentes grados de hiperqueratosis y agenesia o microdoncia de varios dientes, acompañado ocasionalmente por una mayor predisposición para el desarrollo de infecciones. Este síndrome se transmite con un patrón autosómico dominante y parece ser genéticamente heterogéneo. Sin embargo, el análisis de varios pacientes ha llevado a la identificación de un locus génico potencial en el cromosoma 12p13. No existe ningún tratamiento específico para la enfermedad, pero resulta esencial el tratamiento sintomático de las anomalías dentarias.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 130080, 617174  
GENES: C1R, C1S

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS SIMILAR AL TIPO CLÁSICO 1

Es una forma de síndrome de Ehlers-Danlos caracterizado por hipermovilidad articular generalizada, hiperextensibilidad de la piel y hematomas fáciles sin cicatrices atróficas. Otras características comunes incluyen malformaciones en los pies y las manos (pápulas piezogénicas, pie plano, antepié ancho, braquidactilia y piel de las manos acrogénica), fatiga grave y síntomas neuromusculares que incluyen debilidad muscular y mialgia.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 606408  
GENES: TNXB

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS SIMILAR AL TIPO CLÁSICO 2

Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por hipermovilidad articular generalizada con luxaciones articulares recurrentes, piel redundante e hiperextensible con una curación deficiente de las heridas y cicatrización anómala, así como propensión a hematomas y osteopenia/osteoporosis. Otras manifestaciones adicionales incluyen hipotonía, retraso del desarrollo motor, deformidades del pie, venas superficiales prominentes en la región torácica, complicaciones vasculares (tales como prolapso de la válvula mitral y dilatación de la raíz aórtica), hernias, anomalías dentales, escoliosis y dismorfia facial (paladar ojival y estrecho y micrognatia). El modo de herencia es autosómico recesivo.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 618000  
GENES: AEBP1

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR

El síndrome de Ehlers-Danlos de tipo IV, también conocido como síndrome de Ehlers-Danlos (SED) de tipo vascular, es un trastorno hereditario del tejido conectivo definido por rasgos faciales característicos (acrogeria) en la mayoría de los pacientes, piel translúcida con vasos subcutáneos muy visibles en el tronco y en la parte baja de la espalda, moratones fáciles y graves complicaciones arteriales, digestivas y uterinas, que rara vez se observan en las otras formas de SED. La prevalencia estimada de las formas de SED varía entre 1/10 000 y 1/25 000, y el SED de tipo IV representa aproximadamente entre un 5 % y un 10 % de los casos. Las complicaciones vasculares pueden afectar a todas las áreas anatómicas, con una preferencia por las arterias de diámetro grande y medio. Son habituales las disecciones de las arterias vertebrales y las carótidas en sus segmentos extra- e intracraneal (fístula carótida-cavernosa). Hay un alto riesgo de perforaciones de colon recurrentes. Durante el embarazo aumenta el riesgo de una ruptura uterina o vascular. El SED de tipo IV se hereda como un rasgo autosómico dominante, causado por mutaciones en el gen COL3A1 que codifica para el procólgeno tipo III. El diagnóstico se basa en los signos clínicos, en las imágenes obtenidas por técnicas no invasivas y en la identificación de una mutación en el gen COL3A1. En la infancia, los diagnósticos diferenciales principales son los trastornos de la coagulación y El Síndrome de Silverman; en la edad adulta, el diagnóstico diferencial incluye otros síndromes de Ehlers-Danlos, el síndrome de Marfan y el síndrome de Loays-Dietz (véanse estos términos). En las familias en las que se sabe la existencia de la mutación se puede considerar el diagnóstico prenatal. Sin embargo, la cordocentesis y la amniocentesis tienen un riesgo elevado para las mujeres embarazadas con esta enfermedad. A falta de un tratamiento específico para el SED de tipo IV, la intervención médica debe centrarse en el tratamiento sintomático y las medidas profilácticas. Las complicaciones arteriales, digestivas o uterinas requieren la hospitalización inmediata y la observación en una unidad de cuidados intensivos. Las técnicas invasivas de obtención de imagen están contraindicadas. Normalmente se recomienda un enfoque conservador en el cuidado de las complicaciones vasculares en un paciente que sufre de SED de tipo IV. No obstante, la cirugía puede ser necesaria con urgencia para tratar las complicaciones potencialmente mortales.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 130050  
GENES: COL3A1

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS/OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por la asociación de rasgos del síndrome de Ehlers-Danlos y de la osteogénesis imperfecta. Las manifestaciones clínicas predominantes incluyen hipermovilidad articular generalizada y luxaciones, hiperextensibilidad y/o translucidez de la piel y propensión a hematomas, asociadas de forma variable a signos leves de osteogénesis imperfecta, que incluyen talla baja, escleróticas azules y osteopenia o fracturas.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 0  
GENES: COL1A1, COL1A2

#### ENFERMEDADES MIXTAS DE LA DERMIS

##### APLASIA CUTIS CONGÉNITA

Es un trastorno cutáneo poco frecuente caracterizado por la ausencia localizada de piel que, por lo general, se localiza en el cuero cabelludo, aunque puede ocurrir en cualquier parte del cuerpo, incluyendo la cara, el tronco y las extremidades. La aplasia cutis congénita (ACC) puede estar asociada ocasionalmente a otras anomalías.

CIE-10: Q84.8  
OMIM: 107600, 600360  
GENES: BMS1, DLL4, ITGB4, PLEC

##### COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas.

CIE-10: Q85.1  
OMIM: 191100, 613254  
GENES: TSC1, TSC2

#### HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL

Es un síndrome dismórfico de anomalías congénitas múltiples poco frecuente caracterizado por anomalías en los tejidos derivados del ectodermo y del mesodermo, manifestándose, clásicamente, con anomalías cutáneas, defectos de las extremidades, malformaciones oculares y dismorfia facial leve.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 305600  
GENES: PORCN

#### SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER

Es un trastorno poco frecuente caracterizado por la combinación de anomalías congénitas de las extremidades y alteraciones del cuero cabelludo, a menudo acompañados de trastornos de la osificación del craneal.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 100300, 614219, 614814, 615297, 616028, 616589  
GENES: ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ

#### SÍNDROME DE CUERO CABELLUDO-OREJA-PEZÓN

Es un síndrome poco frecuente caracterizado por la siguiente tríada: áreas de piel desnuda en el cuero cabelludo (presentes en el nacimiento y que se remiten durante la infancia); orejas hipoplásicas y prominentes, con ausencia casi total de los pabellones auriculares y amastia bilateral. También se han observado anomalías del tracto renal y urinario, así como cataratas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 181270  
GENES: KCTD1

#### SÍNDROME DE MICROFTALMIA CON DEFECTOS CUTÁNEOS LINEALES

El síndrome de MIDAS (microftalmia, aplasia dérmica y esclerocórnea), también conocido como síndrome de microftalmia y defectos lineales de la piel, se caracteriza por defectos oculares (microftalmia, quistes orbitales, opacidades de la córnea) y displasia lineal de la piel del cuello, cabeza y barbilla. Se han descrito menos de 50 afectados. Los signos adicionales pueden incluir agenesia del cuerpo calloso, esclerocórnea, anomalías corioretinales, hidrocefalias, convulsiones, déficit intelectual y distrofia de las uñas. Se transmite como un rasgo ligado al cromosoma X con efecto letal sobre los descendientes masculinos.

CIE-10: Q11.2  
OMIM: 300887, 300952, 309801  
GENES: COX7B, HCCS, NDUFB11

### ENFERMEDADES VASCULARES DE LA PIEL

#### ATAXIA-TELANGIECTASIA

Es un trastorno poco frecuente caracterizado por la asociación de una inmunodeficiencia combinada grave, que afecta principalmente a la respuesta inmune humoral, con una ataxia cerebelosa progresiva. Se caracteriza por signos neurológicos, telangiectasias, una mayor susceptibilidad a infecciones y un riesgo incrementado de desarrollar cáncer.

CIE-10: G11.3  
OMIM: 208900, 208910  
GENES: ATM

#### CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA

La cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) es una anomalía vascular congénita localizada o generalizada, que se caracteriza por un patrón de cutis marmorata, con una coloración que varía del azul al morado oscuro, telangiectasia tipo araña vascular, flebectasia y ocasionalmente, ulceración y atrofia de la piel afectada.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 219250  
GENES: ARL6IP6

#### ENFERMEDAD DE FABRY

La enfermedad de Fabry (EF) es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas.

CIE-10: E75.2  
OMIM: 301500  
GENES: GLA

#### LUPUS PERNIO FAMILIAR

Una forma monogénica rara de lupus eritematoso cutáneo que se caracteriza por la aparición de pápulas o placas eritematosas inducidas por el frío en la infancia o la niñez, predominantemente en los dedos de manos, pies, nariz, mejillas y orejas. La ulceración recurrente de las lesiones puede provocar la destrucción y mutilación del tejido necrótico. Los pacientes pueden experimentar isquemia de las regiones acrales afectadas. Los hallazgos histológicos incluyen infiltrados inflamatorios perivasculares cutáneos con depósitos de inmunoglobulinas o complemento.

CIE-10: 0  
OMIM: 610448, 614415  
GENES: SAMHD1, TMEM173, TREX1

#### NEVO AZUL EN TETINA DE GOMA

El nevo azul en ampolla de goma (BRBNS, en sus siglas en inglés) es una malformación vascular poco frecuente con lesiones cutáneas y viscerales y que, frecuentemente, se asocia a hemorragia grave (potencialmente letal) y a anemia. Hasta el momento hay más de 200 casos publicados, pero se desconoce su prevalencia. Es común que la piel y el tracto gastrointestinal (TGI) sean afectados por malformaciones venosas multicéntricas, pudiendo alcanzar el cerebro, los riñones, los pulmones, los ojos y los huesos, entre otros órganos. También se han descrito anomalías en la hemostasis debido a la coagulopatía por consumo y a la trombocitemia primaria. Las lesiones suelen desarrollarse en la infancia, aunque también pueden manifestarse más tardíamente. Estas lesiones suelen ser de color azul, y fácilmente deprimibles con una ligera presión por palpación. Las manifestaciones principales de la BRBNS son graves hemorragias crónicas debidas a malformaciones vasculares multicéntricas del TGI en las que el intestino delgado suele estar involucrado. Junto a estas graves hemorragias, también se puede detectar hematemesis, melena o hemorragia rectal.

CIE-10: Q27.8  
OMIM: 112200  
GENES: TEK

#### NEVUS FLAMMEUS MÚLTIPLE FAMILIAR

El nevo flammeus múltiple familiar es un trastorno genético poco frecuente que da lugar a una malformación capilar caracterizada por unas marcas de nacimiento de color rojo oscuro a violeta que se manifiestan como lesiones cutáneas planas, claramente circunscritas, típicamente situadas en la región de la cabeza y el cuello, en varios miembros de una sola familia. Las lesiones crecen proporcionalmente con el individuo, cambian de color y a menudo se engrosan con la edad.

CIE-10: Q82.5  
OMIM: 163000  
GENES: GNAQ

#### SÍNDROME ANGIO-OSTEO-HIPERTRÓFICO

Es un síndrome óseo vascular congénito (CVBS, por sus siglas en inglés) caracterizado por la presencia de una malformación vascular, por lo general, de tipo arteriovenoso, en una extremidad, que resulta en una hipertrofia de la extremidad afectada.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 149000, 608354, 608355  
GENES: AGGF1, RASA1

#### SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY

Es un síndrome óseo vascular congénito (CVBS, por sus siglas en inglés) caracterizado por la presencia de una malformación vascular, por lo general, de tipo arteriovenoso, en una extremidad, que resulta en una hipertrofia de la extremidad afectada.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 149000  
GENES: AGGF1

#### SÍNDROME DE PARKES WEBER

Es un síndrome óseo vascular congénito (CVBS, por sus siglas en inglés) caracterizado por la presencia de una malformación vascular, por lo general, de tipo arteriovenoso, en una extremidad, que resulta en una hipertrofia de la extremidad afectada.

CIE-10: Q87.2  
OMIM: 608354, 608355  
GENES: RASA1

#### SÍNDROME DE MAFFUCCI

Es un trastorno genético óseo y cutáneo muy poco frecuente caracterizado por múltiples encondromas que dan lugar a malformaciones óseas, en combinación con múltiples hemangiomas oscuros de forma irregular o, con menor frecuencia, con linfangiomas.

CIE-10: Q78.4  
OMIM: 614569  
GENES: IDH1, IDH2

#### SÍNDROME DE MEGALENCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR-POLIMICROGIRIA

Es un trastorno poco frecuente del desarrollo durante la embriogénesis caracterizado por una desregulación del crecimiento con sobrecrecimiento del cerebro y de múltiples tejidos somáticos, con malformaciones capilares cutáneas, megalencefalia (MEG) o hemimegalencefalia (HMEG), malformaciones cerebrales corticales (en particular polimicrogira), dismorfia facial característica, anomalías del crecimiento somático con asimetría corporal y cerebral, retraso psicomotor y anomalías digitales.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 602501  
GENES: PIK3CA

#### SÍNDROME DE STURGE-WEBER

El síndrome de Sturge-Weber (SWS) es un trastorno neurocutáneo congénito poco frecuente que se caracteriza por malformaciones capilares faciales y/o malformaciones vasculares ipsilaterales cerebrales y oculares, que dan lugar a diversos grados de anomalías oculares y neurológicas.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 185300  
GENES: GNAQ

#### SÍNDROME DE TELANGIECTASIA CUTÁNEA FAMILIAR Y PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER OROFARÍNGEO

Es un síndrome de predisposición al cáncer hereditario y poco frecuente, caracterizado por un desarrollo temprano de telangiectasia cutánea, leves anomalías ungueales y dentales, alopecia parcheada en las áreas afectadas de la piel y riesgo incrementado, de por vida, de cáncer orofaríngeo. También se han descrito otros tipos de cáncer.

CIE-10: 0  
OMIM: 614564  
GENES: ATR

#### TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA

Es un trastorno hereditario que afecta a la angiogénesis, caracterizado por telangiectasias mucocutáneas y malformaciones arteriovenosas viscerales.

CIE-10: I78.0  
OMIM: 187300, 600376, 601101, 610655, 615506  
GENES: ACVRL1, ENG, GDF2, SMAD4

## OTRAS ENFERMEDADES DE LA DERMIS

#### AMILOIDOSIS CUTÁNEA DISCRÓMICA

Es una amiloidosis cutánea primaria poco frecuente caracterizada por hiperpigmentación macular o reticular con lesiones hipo- e hiperpigmentadas guttata o "en gotas" de distribución simétrica que progresan gradualmente durante años llegando a cubrir la casi totalidad del cuerpo (con una afectación moderada de cara, manos, pies y cuello). Los afectados suelen ser asintomáticos, sin embargo, puede estar asociado un prurito leve. En la biopsia de piel se observa deposición de amiloide en la dermis papilar. No se produce amiloidosis sistémica y la asociación con morfea generalizada, parkinsonismo atípico, espasticidad, debilidad motora o cáncer de colon es infrecuente.

CIE-10: E85.4+, L99.0\*  
OMIM: 617920  
GENES: GPNMB

#### AMILOIDOSIS CUTÁNEA PRIMARIA FAMILIAR LOCALIZADA

Una amiloidosis cutánea primaria rara caracterizada por la aparición familiar de liquen y / o amiloidosis macular debido a la degeneración fibrilar y la apoptosis de los queratinocitos basales, seguida de la conversión de masas filamentosas en material amiloide en la dermis papilar. Los pacientes suelen presentar una erupción pruriginosa de pápulas hiperqueratósicas agrupadas, que pueden fusionarse para formar placas hiperqueratósicas, con predilección por las extremidades inferiores (liquen amiloidosis), o con máculas hiperpigmentadas, a veces con un patrón reticulado, con mayor frecuencia en la espalda pecho o áreas interescapulares (amiloidosis macular).

CIE-10: E85.4+, L99.0\*  
OMIM: 105250, 613955  
GENES: IL31RA, OSMR

#### ANHIDROSIS GENERALIZADA AISLADA CON GLÁNDULAS SUDORÍPARAS NORMALES

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por anhidrosis congénita generalizada que da como resultado una intolerancia al calor grave, debido a la producción de sudor ecrino funcionalmente deteriorada. La biopsia de piel revela una morfología normal y un número de glándulas sudoríparas. No existen anomalías dentales, capilares, de uñas u otras anomalías cutáneas o extracutáneas.

CIE-10: 0  
OMIM: 106190  
GENES: ITPR2

#### DISAUTONOMÍA FAMILIAR

Es una neuropatía hereditaria sensitiva y autonómica poco frecuente caracterizada por una disminución de la percepción dolorosa y de la temperatura, ausencia de reflejos tendinosos profundos, ataxia propioceptiva, alteración del barorreflejo aferente y neuropatía óptica progresiva.

CIE-10: G90.1  
OMIM: 223900  
GENES: ELP1

#### FIBROMATOSIS HIALINA JUVENIL

Es una fibromatosis hialina poco frecuente caracterizada por lesiones papulonodulares de la piel (especialmente, alrededor de la cabeza y cuello), masas de partes blandas, hipertrofia gingival, contracturas en las articulaciones y lesiones osteolíticas del hueso en grados variables. Las contracturas articulares pueden invalidar a los pacientes y retrasar el desarrollo motor normal cuando ocurren durante la infancia. La hiperplasia gingival grave puede interferir con la alimentación y retrasar la dentición. Los análisis histopatológicos de los tejidos afectados muestran cordones de células en forma de huso embebidas en un material hialino amorfo.

CIE-10: M72.8  
OMIM: 228600  
GENES: ANTXR2

#### HETEROPLASIA ÓSEA PROGRESIVA

Es un trastorno genético de los huesos muy poco frecuente caracterizado clínicamente por la formación progresiva de hueso extraesquelético. Suele presentarse a edades tempranas en forma de osificación cutánea, afectando progresivamente al tejido subcutáneo y al tejido conectivo profundo, comprometiendo músculos y fascias. La HOP se manifiesta en un número de trastornos genéticos relacionados entre los que se incluye la osteodistrofia hereditaria de Albright, el pseudohipoparatiroidismo y el osteoma cutis primario, que comparten las características comunes de la osificación heterotópica superficial en asociación con mutaciones inactivantes del gen GNAS (20q13.2-q13.3), que codifica las proteínas de unión del nucleótido de guanina. La HOP puede, sin embargo, distinguirse clínicamente por la profunda y progresiva naturaleza de la formación de hueso heterotópico.

CIE-10: M61.5  
OMIM: 166350  
GENES: GNAS

#### PAQUIDERMOPERIOSTOSIS

La paquidermoperiostosis (PDP) es una forma de osteoartropatía hipertrófica primaria, una enfermedad ósea hereditaria, y se caracteriza por: hipocratismo digital, paquidermia y neoformación ósea subperióstica asociada a dolor, poliartritis, cutis verticis gyratea, seborrea e hiperhidrosis. Se han descrito tres formas: una forma completa con paquidermia y periostitis, una forma incompleta con evidencia de anomalías óseas, pero sin paquidermia, y una forme frusta, con paquidermia importante y pocos o ningún cambio esquelético.

CIE-10: M89.4  
OMIM: 167100, 259100, 614441  
GENES: HPGD, SLC02A1

#### PROTEINOSIS LIPOIDEA

La proteinosis lipoidea (LiP) es una genodermatosis rara caracterizada clínicamente por lesiones mucocutáneas, aparición de ronquera en la infancia temprana y, en ocasiones, complicaciones neurológicas.

CIE-10: E78.8  
OMIM: 247100  
GENES: ECM1

#### PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1A

El pseudohipoparatiroidismo tipo 1A (PHP-1a) es un tipo de pseudohipoparatiroidismo (PHP) caracterizado por resistencia renal a la hormona paratiroidea (PTH), que produce hipocalcemia, hiperfosfatemia y elevación de la PTH; resistencia a otras hormonas, incluida la hormona estimulante del tiroides (TSH), las gonadotropinas y la hormona liberadora de la hormona del crecimiento (GHRH); y una constelación de características clínicas conocidas como osteodistrofia hereditaria de Albright.

CIE-10: E20.1  
OMIM: 103580  
GENES: GNAS

#### PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1C

El pseudohipoparatiroidismo tipo 1c (PHP-1c) es un tipo raro de pseudohipoparatiroidismo (PHP) caracterizado por resistencia a la hormona paratiroidea (PTH) y otras hormonas, que se manifiesta con hipocalcemia, hiperfosfatemia y niveles elevados de PTH y una constelación de características clínicas denominadas colectivamente osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA, ver este término), pero que registra una actividad normal de la proteína estimuladora G (Gs alfa).

CIE-10: E20.1  
OMIM: 612462  
GENES: GNAS

#### PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO

El pseudopseudohipoparatiroidismo (pseudo-PHP) es una enfermedad caracterizada por una constelación de características clínicas denominadas colectivamente osteodistrofia hereditaria de Albright (OHA) pero sin evidencias de la resistencia a la hormona paratiroidea (PTH) que se observa en otras formas de pseudohipoparatiroidismo.

CIE-10: E20.1  
OMIM: 612463  
GENES: GNAS

#### SÍNDROME DE BLAU

El síndrome de Blau (BS) es una enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel. En la actualidad, el BS se refiere tanto a la forma familiar como a la esporádica (anteriormente sarcoidosis de aparición temprana) de la misma enfermedad. El término propuesto de artritis granulomatosa pediátrica está actualmente en cuestión, ya que no representa la naturaleza sistémica de la enfermedad.

CIE-10: 0  
OMIM: 186580  
GENES: NOD2

#### SÍNDROME DE CUTIS GYRATA-ACANTOSIS NIGRICANS-CRANEOSINOSTOSIS

Es una forma grave de craneosinostosis sindrómica caracterizada por un grado variable de craneosinostosis, con cráneo en trébol en más del 50% de los casos descritos, cutis gyratea, estrías lineales en la piel "tipo pana", acantosis nigricans papiloma cutáneo y estenosis o atresia de coanas. Otras características adicionales incluyen rasgos faciales similares a la enfermedad de Crouzon, defectos de los oídos (hipoacusia de conducción, orejas rotadas hacia atrás, canales semicirculares estenóticos, surcos preauriculares y canales auditivos estrechos), hirsutismo, muñón umbilical prominente y anomalías genitorurinarias (ano anterior, labios hipoplásicos, hipospadias). El BSS se asocia a un pronóstico desfavorable ya que los afectados presentan un riesgo elevado de muerte súbita durante el primer año de vida. En la mayoría de los pacientes que sobreviven a la lactancia, se observa un retraso psicomotor/discapacidad intelectual significativos.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 123790  
GENES: FGFR2



## ENFERMEDADES DE LA PIEL DE ORIGEN GENÉTICO NO CLASIFICADAS

#### PLIEGUES CIRCULARES BENIGNOS MÚLTIPLES DE LA PIEL DE LAS EXTREMIDADES

Enfermedad genética rara caracterizada por pliegues cutáneos circunferenciales benignos, principalmente en las extremidades, debido al pliegue del exceso de piel. Los pliegues suelen mejorar de forma espontánea en la infancia. Los pacientes también exhiben grados variables de discapacidad intelectual, baja estatura, paladar hendido y dismorfismo facial (incluidos pliegues epicánticos, microftalmia, puente nasal ancho, orejas de implantación baja, rotación posterior y microstomía, entre otros). Se han informado características adicionales variables, como convulsiones, hipotonía infantil, discapacidad auditiva, estrabismo y anomalías urogenitales. Las imágenes cerebrales pueden mostrar un cuerpo calloso hipoplásico o ventrículos levemente dilatados.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 156610, 616734  
GENES: MAPRE2, TUBB

#### SÍNDROME DE ARTRITIS PIÓGENA-PIODERMA GANGRENOSUM-ACNÉ

El síndrome de artritis piógena estéril, pioderma gangrenoso y acné (PAPA) es un raro trastorno pleiotrópico autoinflamatorio que afecta principalmente a articulaciones y piel.

CIE-10: 0  
OMIM: 604416  
GENES: PSTPIP1

#### SÍNDROME DE LA PIEL APERGAMINADA

Es una enfermedad cutánea poco frecuente de progresión lenta caracterizada por una piel endurecida unida firmemente a los tejidos subyacentes (principalmente en los hombros, la parte baja de la espalda, las nalgas y los muslos), hipertricosis e hiperpigmentación leves que recubren las áreas afectadas de la piel, así como una movilidad articular limitada (principalmente de articulaciones grandes) con contracturas por flexión. También se pueden asociar nódulos cutáneos, que afectan principalmente a las articulaciones interfalángicas distales, así como manifestaciones extracutáneas, que incluyen neuropatía difusa por atrapamiento, escoliosis, marcha de puntillas y tórax estrecho. Asimismo, se han notificado cambios pulmonares restrictivos, debilidad muscular, talla baja y retraso del crecimiento. No se ha descrito hiperreactividad vascular, anomalías inmunológicas ni afectación visceral, muscular u ósea.

CIE-10: L98.8  
OMIM: 184900, 228020  
GENES: FBN1



#### ANHIDROSIS GENERALIZADA AISLADA CON GLÁNDULAS SUDORÍPARAS NORMALES

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por anhidrosis congénita generalizada que da como resultado una intolerancia al calor grave, debido a la producción de sudor ecrico funcionalmente deteriorada. La biopsia de piel revela una morfología normal y un número de glándulas sudoríparas. No existen anomalías dentales, capilares, de uñas u otras anomalías cutáneas o extracutáneas.

CIE-10: 0  
OMIM: 106190  
GENES: ITPR2

#### ENFERMEDAD DE FARBER

Es una enfermedad del tejido subcutáneo caracterizada por un espectro de signos clínicos que varían desde la tríada clásica de dolor y deformación progresiva de las articulaciones, nódulos subcutáneos y ronquera progresiva (debida a la afectación laríngea) que se presenta en la infancia, hasta fenotipos variables de afectación respiratoria y neurológica.

CIE-10: E75.2  
OMIM: 228000  
GENES: ASAH1

#### FASCITIS NODULAR

Tumor de tejido blando poco común que se caracteriza por una proliferación fibrosa formadora de masa solitaria que generalmente ocurre en el tejido subcutáneo, compuesto por células fibroblásticas/miofibroblásticas uniformes que muestran un patrón de crecimiento laxo. Las extremidades superiores, el tronco y la cabeza y el cuello son las más afectadas. La lesión suele crecer rápidamente y casi siempre mide menos de cinco centímetros de diámetro. Macroscópicamente, puede parecer circunscrito o infiltrativo, pero no encapsulado. La recurrencia después de la escisión es muy rara y no ocurre metástasis.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: MYH9, USP6

#### FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA

La fibrodisplasia osificante progresiva (FOP) es un trastorno hereditario del tejido conectivo, gravemente incapacitante, caracterizado por malformaciones congénitas en los dedos gordos de los pies y una osificación heterotópica progresiva que forma huesos cualitativamente normales en sitios extraesqueléticos característicos.

CIE-10: M61.1  
OMIM: 135100  
GENES: ACVR1

### LIPODISTROFIAS PRIMARIAS

#### LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA

Es una lipodistrofia adquirida poco frecuente caracterizada por lipoatrofia bilateral simétrica en la parte superior del cuerpo (cara, cuello, brazos, tórax y, en ocasiones, parte superior del abdomen) sin afectación de las extremidades inferiores y de progresión cefalotorácica. La enfermedad puede estar asociada a niveles séricos bajos de C3 y a la presencia del factor nefrítico C3.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 608709  
GENES: LMNB2

#### DISPLASIA MANDÍBULOACRA

Es un trastorno óseo genético poco frecuente caracterizado por retraso del crecimiento, anomalías craneofaciales de desarrollo postnatal que incluyen la hipoplasia mandibular, osteólisis acra progresiva, pigmentación cutánea moteada o irregular, atrofia cutánea y lipodistrofia parcial o generalizada.

CIE-10: Q87.5  
OMIM: 248370, 608612  
GENES: LMNA, ZMPSTE24

#### DISPLASIA MANDÍBULOACRA CON LIPODISTROFIA TIPO A

Es un trastorno óseo genético poco frecuente caracterizado por retraso del crecimiento, anomalías craneofaciales de desarrollo postnatal que incluyen la hipoplasia mandibular, osteólisis acra progresiva, pigmentación cutánea moteada o irregular, atrofia cutánea y lipodistrofia parcial o generalizada.

CIE-10: Q87.5  
OMIM: 248370  
GENES: LMNA

#### DISPLASIA MANDÍBULOACRA CON LIPODISTROFIA TIPO B

Es un trastorno óseo genético poco frecuente caracterizado por retraso del crecimiento, anomalías craneofaciales de desarrollo postnatal que incluyen la hipoplasia mandibular, osteólisis acra progresiva, pigmentación cutánea moteada o irregular, atrofia cutánea y lipodistrofia parcial o generalizada.

CIE-10: Q87.5  
OMIM: 608612  
GENES: ZMPSTE24

#### LIPODISTROFIA CONGÉNITA DE BERARDINELLI-SEIP

La lipodistrofia congénita de Berardinelli-Seip pertenece al grupo de síndromes de resistencia extrema a la insulina (como el síndrome de Rabson-Mendenhall, el leprechaunismo, la lipodistrofia generalizada adquirida y los síndromes de resistencia a la insulina de tipo A y tipo B; ver términos). Se caracteriza por una lipoatrofia, una hipertrigliceridemia, una hepatomegalia y un aspecto acromegaloide. Su prevalencia en la población europea está estimada en 1/400.000. Se asocia a una resistencia a la insulina que llega a originar, durante la segunda década, una diabetes mellitus. Las complicaciones que se presenta incluyen cardiomiopatía hipertrófica, esteatosis hepática con insuficiencia hepática, hipertrofia muscular, trastornos endocrinos (crecimiento acelerado durante la infancia, pubertad precoz, etc.) y quistes óseos con fracturas espontáneas.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 269700, 606721, 608594, 612526, 613327  
GENES: AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1, FOS, PPARG

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR

Es un grupo de síndromes lipodistróficos genéticos y poco frecuentes caracterizados en la mayoría de los casos por la pérdida de grasa de las extremidades y glúteos, de inicio en la infancia o la adultez temprana. A menudo se asocia con acantosis pigmentaria, resistencia a insulina, diabetes, hipertrigliceridemia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 0  
GENES: AKT2, CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG

#### LAMINOPATÍA LIPODISTRÓFICA GRAVE AUTOSÓMICA SEMIDOMINANTE

Es un grupo de síndromes lipodistróficos genéticos y poco frecuentes caracterizados en la mayoría de los casos por la pérdida de grasa de las extremidades y glúteos, de inicio en la infancia o la adultez temprana. A menudo se asocia con acantosis pigmentaria, resistencia a insulina, diabetes, hipertrigliceridemia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 0  
GENES: LMNA

#### LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL ASOCIADA AL GEN PPARG

Es un grupo de síndromes lipodistróficos genéticos y poco frecuentes caracterizados en la mayoría de los casos por la pérdida de grasa de las extremidades y glúteos, de inicio en la infancia o la adultez temprana. A menudo se asocia con acantosis pigmentaria, resistencia a insulina, diabetes, hipertrigliceridemia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 604367  
GENES: PPARG

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN AKT2

Es un grupo de síndromes lipodistróficos genéticos y poco frecuentes caracterizados en la mayoría de los casos por la pérdida de grasa de las extremidades y glúteos, de inicio en la infancia o la adultez temprana. A menudo se asocia con acantosis pigmentaria, resistencia a insulina, diabetes, hipertrigliceridemia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 0  
GENES: AKT2

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN CIDEK

Es una lipodistrofia genética y poco frecuente caracterizada por una distribución anómala de la grasa subcutánea provocada por un acúmulo de grasa visceral, cervical y axilar, y por la ausencia de grasa subcutánea en las extremidades inferiores y área femoroglútea. Otros hallazgos clínicos adicionales son acantosis nigricans, diabetes mellitus tipo II resistente a la insulina, dislipidemia e hipertensión, que evolucionan a pancreatitis, hepatomegalia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 615238  
GENES: CIDEK

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN LIPE

Es una lipodistrofia genética poco frecuente caracterizada por una distribución anómala de la grasa subcutánea, provocando un acúmulo excesivo de grasa en la cara, cuello, hombros, axilas, tronco y región púbica, así como pérdida de grasa subcutánea en las extremidades inferiores. Otros rasgos variables comúnmente descritos incluyen miopatía progresiva de inicio en el adulto, resistencia a la insulina, diabetes, hipertrigliceridemia, esteatosis hepática y vitiligo.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 615980  
GENES: LIPE

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN PLIN1

Es una lipodistrofia genética poco frecuente caracterizada por la pérdida de tejido adiposo subcutáneo que afecta, principalmente, a las extremidades inferiores y a la región glútea, causada por un defecto en el gen PLIN1. Asocia, típicamente, resistencia a insulina, esteatosis hepática, dislipidemia, hipertensión, acantosis nigricans axilar e hipertrofia muscular en las extremidades inferiores.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 613877  
GENES: PLIN1

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO DUNNIGAN

Es una forma poco frecuente de lipodistrofia genética caracterizada por una pérdida de tejido adiposo subcutáneo en el tronco, nalgas y extremidades; acúmulo de grasa en el cuello, cara, regiones axilar y pélvica; hipertrofia muscular; habitualmente se asocia a trastornos metabólicos como la resistencia a la insulina, diabetes mellitus, dislipidemia y esteatosis hepática.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 151660  
GENES: LMNA

#### LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO KÖBBERLING

Es una forma muy poco frecuente de lipodistrofia familiar parcial (FPLD) de etiología desconocida caracterizada por lipoatrofia limitada a las extremidades y una distribución de la grasa normal o incrementada en la cara, cuello y tronco. También se han asociado hipertensión arterial y diabetes. La herencia se cree que sigue un patrón de transmisión autosómico dominante.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 608600  
GENES: LMNA

#### SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO AL PROTEOSOMA

El síndrome de discapacidad por proteosoma describe un grupo de trastornos autoinflamatorios de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por lipodistrofia y erupciones cutáneas. Los trastornos incluidos en este grupo incluyen El Síndrome Nakajo-Nishimura (NNS), El Síndrome JMP y El Síndrome CANDLE y todos ellos están causados por mutaciones en el gen PSMB8 (6p21.3).

CIE-10: 0  
OMIM: 256040  
GENES: PSMB8

#### SÍNDROME DE HIPOPLASIA MANDIBULAR-SORDERA-RASGOS PROGEROIDES-LIPODISTROFIA

Es una enfermedad de envejecimiento prematuro, genética y poco frecuente, caracterizada por sordera neurosensorial, ausencia generalizada de tejido adiposo subcutáneo (aunque con un aumento de la deposición troncal) que se observa desde la infancia, así como esclerodermia y dismorfia facial que incluye ojos prominentes, nariz picuda, boca pequeña, dientes apiñados e hipoplasia mandibular. Otras características asociadas incluyen retraso del crecimiento, contracturas articulares, telangiectasia, hipogonadismo (con ausencia de desarrollo mamario en las mujeres), criptorquidia, atrofia del músculo esquelético, hipertriglicemia y diabetes mellitus insulino resistente.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 615381  
GENES: POLD1

#### SÍNDROME DE KEPPEL-LUBINSKY

Es un síndrome de lipodistrofia primaria, genético y poco frecuente, caracterizado por un grave retraso del desarrollo y discapacidad intelectual, hipertonia, hiperreflexia, microcefalia, piel firmemente adherida, apariencia envejecida, grave lipodistrofia generalizada y dismorfia facial distintiva que incluye ojos grandes y prominentes, puente nasal estrecho, bermellón del labio superior en carpa, boca abierta y paladar ojival. Las pruebas analíticas en suero y orina son normales.

CIE-10: E88.1  
OMIM: 614098  
GENES: KCNJ6

#### SÍNDROME DE PROGERIA DE NÉSTOR-GUILLERMO

El síndrome de progeria de Néstor-Guillermo es un síndrome progeroide, genético y poco frecuente, caracterizado por aparente envejecimiento prematuro asociado a osteólisis grave (especialmente en mandíbula, clavículas, costillas, falanges distales y huesos largos), osteoporosis y lipoatrofia generalizada, así como ausencia de complicaciones cardiovasculares, ateroscleróticas y metabólicas, presentando una supervivencia relativamente larga. Otras características adicionales incluyen retraso en el crecimiento, rigidez articular (principalmente en los dedos, manos, rodillas y codos), suturas craneales anchas, rasgos faciales dismórficos (ojos prominentes, perfil nasal convexo, maloclusión, apiñamiento dental, bermellón de los labios delgado, microrretrognatia) y cejas, pestañas y cabello persistentes.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 614008  
GENES: BANF1

#### SÍNDROME DE WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH

El síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch es un trastorno muy raro con signos de envejecimiento precoz evidentes al nacimiento, reducción de la grasa subcutánea, hipotricosis, macrocefalia y dismorfismo. Se han descrito más de 30 pacientes. El dismorfismo incluye: cara triangular con aspecto envejecido, aumento de la dimensión del cráneo con fontanela anterior grande y venas visibles, en particular bajo el cuero cabelludo, micrognatia, y pelo, cejas y pestañas escasas. Los dientes neonatales son habituales, aunque no constantes. El cuadro clínico es amplio pero los signos cardinales del síndrome son: retraso en el crecimiento intrauterino y reducción de la grasa subcutánea. Es frecuente un déficit intelectual de leve a moderado. El Síndrome es generalmente letal a la edad de siete meses, aunque algunos pacientes han llegado a sobrevivir hasta la adolescencia. La etiología del síndrome permanece desconocida. La elevada tasa de roturas cromosómicas observada en algunos casos sugiere que defectos en la reparación del ADN pueden estar implicados en la patogénesis de la enfermedad. Un patrón de herencia autosómico recesivo parece probable.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 264090  
GENES: POLR3A

#### SÍNDROME NEURODEGENERATIVO GRAVE CON LIPIDISTROFIA

Es un trastorno neurodegenerativo, genético y poco frecuente, caracterizado por regresión cognitiva y psicomotora progresiva (que se manifiesta con ataxia de la marcha, espasticidad, pérdida del lenguaje, discapacidad intelectual de leve a grave, signos piramidales y extrapiramidales y, con frecuencia, desarrollo de trefoplejía o tetraparesia) asociada a diferentes grados de lipodistrofia, hepatomegalia, hipertrigliceridemia e hipertrofia muscular. También pueden estar asociados hiperactividad, temblor y desarrollo de crisis cómicas.

CIE-10: G31.8  
OMIM: 615924  
GENES: BSCL2

#### SÍNDROME SHORT

Es un trastorno hereditario poco frecuente por múltiples anomalías congénitas. Su nombre es un acrónimo que hace referencia a: Talla baja (Short stature en inglés), hiperextensibilidad de las articulaciones, depresión Ocular, anomalía de Rieger y retraso de la dentición (del inglés "Teething delay"). Otras manifestaciones comunes del síndrome SHORT son leve restricción del crecimiento intrauterino, lipodistrofia parcial, edad ósea retrasada, hernias y una apariencia facial característica.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 289880  
GENES: PIK3R1

#### LIPOMATOSIS ENCEFALOCRANEOCUTÁNEA

Es una enfermedad cutánea genética poco frecuente caracterizada por anomalías del sistema nervioso central, cutáneo y ocular. Los hallazgos clínicos típicos incluyen un nevo graso sin pelo y bien delimitado localizado en el cuero cabelludo, tumores oculares benignos y lipomas del sistema nervioso central que a menudo conducen a convulsiones, espasticidad y discapacidad intelectual. También se ha descrito asociación con el nevo psiloliparo, hipo- o aplasia dérmica focal, marcas cutáneas palpebrales, coloboma, vasos intracraneales anómalos, hemiatrofia, quiste porencefálico e hidrocefalia.

CIE-10: E88.2  
OMIM: 613001  
GENES: FGFR1, KRAS

#### LIPOMATOSIS SIMÉTRICA MÚLTIPLE

Es una enfermedad del tejido subcutáneo poco frecuente caracterizada por el crecimiento de masas simétricas no encapsuladas de tejido adiposo, principalmente alrededor de la cara y el cuello, con repercusiones clínicas variables (p. ej. reducción de la movilidad del cuello, compresión de las estructuras respiratorias).

CIE-10: E88.8  
OMIM: 151800  
GENES: MFN2

#### SÍNDROME CLOVE

El síndrome CLOVE (acrónimo de Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, and Epidermal nevi) se caracteriza por sobrecrecimientos lipomatosos congénitos, malformaciones vasculares combinadas complejas y progresivas del tronco y nevi epidérmicos. Hasta la fecha, se han descrito en la literatura menos de 15 casos. Los pacientes presentan también una repartición anormal y desproporcionada del tejido adiposo. El síndrome CLOVE puede estar asociado a una escoliosis de gravedad variable y a estructuras óseas agrandadas sin sobrecrecimiento óseo progresivo. La presencia de manifestaciones esqueléticas/escolióticas ha llevado a sugerir la ampliación del acrónimo de la enfermedad a CLOVES. En contraste con las anomalías óseas características del Síndrome de Proteus, las anomalías en el síndrome CLOVE ocurren únicamente tras una cirugía mayor. Se han descrito ocasionalmente manifestaciones del sistema nervioso central (convulsiones generalizadas, hemimegalencefalia, disgenesia del cuerpo calloso y defectos de migración neuronal) y asimetría craneal. La etiología es desconocida.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 612918  
GENES: PIK3CA

#### SÍNDROME DE ALACRIMIA-COREOATETOSIS-DISFUNCIÓN HEPÁTICA

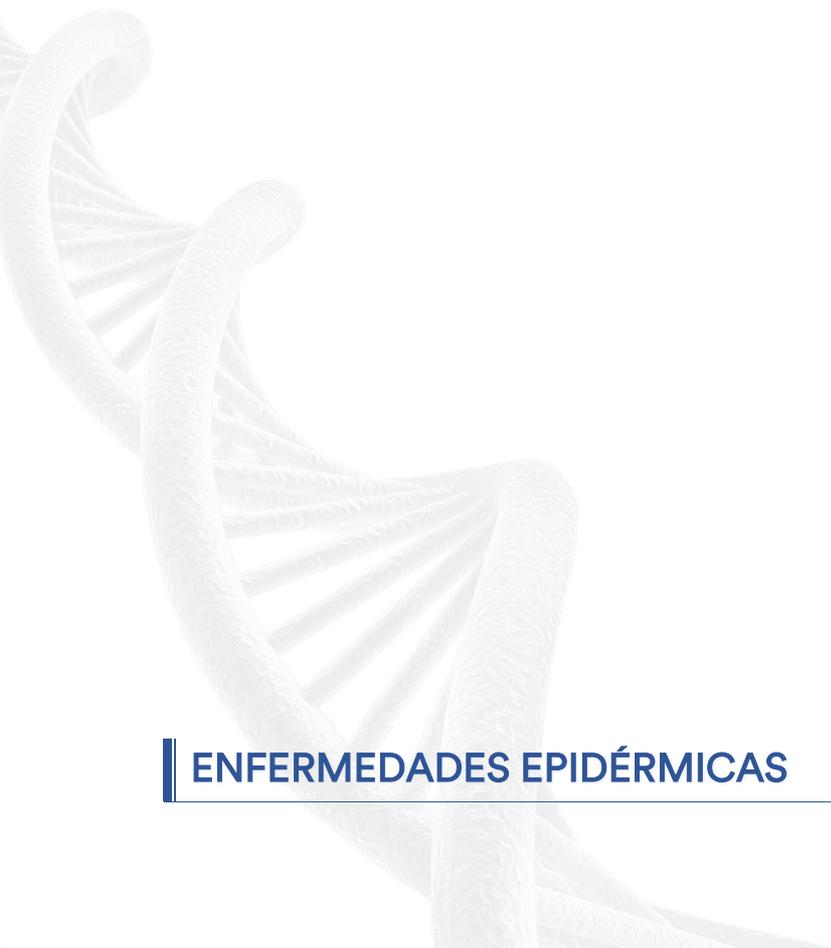
Es un error innato del metabolismo, genético y poco frecuente, caracterizado por retraso global del desarrollo, hipotonía, coreoatetosis, hipo/alacrimia y disfunción hepática, que se manifiesta con transaminasas hepáticas elevadas y presencia de material de almacenamiento citoplasmático o vacuolización en hepatocitos en biopsias hepáticas. Otras características adicionales descritas incluyen microcefalia adquirida, hipo/arreflexia, convulsiones, neuropatía periférica, discapacidad intelectual y del habla/lenguaje, anomalías oculares adicionales y anomalías en el EEG y en estudios de neuroimagen.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 615273  
GENES: NGLY1

#### XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA

La xantomatosis cerebrotendinosa (CTX) es una anomalía de la síntesis de ácidos biliares caracterizada por colestasis neonatal, cataratas de aparición en la infancia, xantomas del tendón de aparición en la adolescencia y en jóvenes, y xantoma del cerebro con disfunción neurológica de aparición en adultos.

CIE-10: E75.5  
OMIM: 213700  
GENES: CYP27A1



## ENFERMEDADES EPIDÉRMICAS

## ACROQUERATODERMA

### ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF

Es una acroqueratodermia genética y poco frecuente caracterizada por múltiples pápulas planas de tipo verrucosas, del color de la piel (excepcionalmente parduzcas), simétricas y asintomáticas, localizadas en el dorso de las manos y de los pies (ocasionalmente pueden encontrarse en otras partes del cuerpo, tales como rodillas, codos y antebrazos), típicamente asociadas a queratosis punctata palmoplantar y afectación ungueal variable (incluyendo leuconiquia, engrosamiento, crestas, estrias longitudinales y fisuras). La histología revela hiperqueratosis ondulante, papilomatosis, hipergranulosis y acantosis, mostrando una configuración característica en "campanario de iglesia", sin acantolisis ni disqueratosis asociada.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 101900  
GENES: ATP2A2

## EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA

La epidermolísis ampullosa hereditaria (EA) agrupa una serie de trastornos caracterizados por la formación recurrente de ampollas como resultado de una fragilidad estructural de la piel y de otros tejidos seleccionados.

CIE-10: Q81.0, Q81.1, Q81.2, Q81.8, Q81.9  
OMIM: 0  
GENES: CD151, COL17A1, COL7A1, DST, EXPH5, FERMT1, ITGA6, ITGB4, KLHL24, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, PLEC

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA

La epidermolísis ampullosa distrófica (EAD) es una forma de epidermolísis ampullosa (EB) hereditaria, caracterizada por fragilidad cutánea y mucosa que da lugar a la formación de ampollas y úlceras superficiales que se desarrollan por debajo de la lámina densa de la membrana basal cutánea y curan dejando importantes cicatrices y quistes de milium. Incluye diez subtipos; las tres formas más frecuentes son: La EAD dominante generalizada (EADDG), la EAD recesiva generalizada grave (EADR-sev gen) y un grupo de "otras EAD generalizadas".

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 0  
GENES: COL7A1, MMP1

### DERMÓLISIS AMPOLLOSA TRANSITORIA DEL RECIÉN NACIDO

La dermolísis ampullosa transitoria del recién nacido es un subtipo poco frecuente de epidermolísis ampullosa distrófica (DEB), que se caracteriza por la formación generalizada de ampollas al nacer que suele revertir entre los 6 y los 24 meses de vida.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 131705  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA DOMINANTE GENERALIZADA

La epidermolísis ampullosa distrófica dominante generalizada (EADD-gen) es un subtipo de la epidermolísis ampullosa distrófica (EAD), previamente conocida como EADD, tipos Pasini y Cockayne-Touraine, que se caracteriza por la formación de ampollas generalizadas, quistes de milium, cicatrices atróficas y uñas distróficas.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 131750  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA INVERTIDA RECESIVA

La epidermolísis ampullosa distrófica recesiva invertida (RDEB-I) es un subtipo poco frecuente de epidermolísis ampullosa distrófica (DEB), que se caracteriza por la formación de ampollas y erosiones que están confinadas principalmente a los pliegues de la piel, la base del cuello, la parte superior de la espalda, y el área lumbosacra.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 226600  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA PRURIGINOSA

La epidermolísis ampullosa distrófica pruriginosa es un subtipo poco frecuente de epidermolísis ampullosa distrófica (DEB), que se caracteriza por lesiones generalizadas o localizadas en la piel asociadas con prurito grave, si no intratable.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 604129  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA GENERALIZADA GRAVE

La epidermolísis ampullosa distrófica recesiva generalizada grave (EADR-sev gen) es el subtipo más grave de epidermolísis ampullosa distrófica (EAD), previamente conocida como tipo Hallopeau-Siemens, y se caracteriza por la formación de ampollas y cicatrices generalizadas en piel y mucosas, asociadas con deformidades graves y una intensa afectación extracutánea.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 226600  
GENES: COL7A1, MMP1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA GENERALIZADA INTERMEDIA

Las epidermolísis ampullosas distróficas recesivas (RDEB) generalizadas "otras", también conocidas como EADR de tipo no Hallopeau-Siemens, es un subtipo de la EAD caracterizado por la formación de ampollas generalizadas en piel y mucosas que no se asocia con deformidades graves.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 0  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA ACRAL

Es un subtipo muy poco frecuente de epidermolísis ampullosa distrófica (DEB) caracterizada por la formación de ampollas en manos y pies principalmente.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 0  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA PRETIBIAL

La epidermolísis ampullosa distrófica pretibial es un subtipo poco frecuente de epidermolísis ampullosa distrófica (DEB), que se caracteriza por el desarrollo de ampollas, erosiones y lesiones liquenoides en la región pretibial predominantemente.

CIE-10: Q81.2  
OMIM: 131850  
GENES: COL7A1

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL

La epidermolísis ampullosa juntural (EAJ) es una forma de epidermolísis ampullosa hereditaria caracterizada por la afectación de la piel y de las membranas mucosas, que se define por la formación de lesiones ampullosas entre la epidermis y la dermis a nivel de la lámina lúcida de la membrana basal y por la curación de lesiones con atrofia y/o formación de tejido de granulación exuberante.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: COL17A1, ITGA6, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2

### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL CON AFECTACIÓN RESPIRATORIA Y RENAL

Es un trastorno multiorgánico potencialmente letal que se desarrolla en los primeros meses de vida. Se presenta con dificultad respiratoria y proteinuria en rango nefrótico, y conduce a enfermedad pulmonar intersticial grave y fallo renal. Adicionalmente, algunos pacientes presentan alteraciones cutáneas, que varían desde ampollas y erosiones cutáneas a un fenotipo tipo epidermolísis bullosa, con distrofia ungueal en los dedos de los pies y cabello escaso.

CIE-10: 0  
OMIM: 614748  
GENES: ITGA3

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL DE INICIO TARDÍO

La epidermólisis ampulosa juntural de inicio tardío es un subtipo de epidermólisis ampulosa juntural (EAJ) que se observa en la infancia o en adultos jóvenes.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 0  
GENES: COL17A1

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL GENERALIZADA GRAVE

La epidermólisis ampulosa juntural, tipo Herlitz es un subtipo grave de epidermólisis ampulosa juntural (EAJ) caracterizado por ampollas y erosiones extensas, localizadas en la piel y en las membranas mucosas.

CIE-10: Q81.1  
OMIM: 226700  
GENES: LAMA3, LAMB3, LAMC2

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL GENERALIZADA INTERMEDIA

La epidermólisis ampulosa juntural generalizada tipo no-Herlitz es una forma de epidermólisis ampulosa juntural tipo no-Herlitz (EAJ-nH) caracterizada por la formación generalizada de ampollas en la piel, cicatrices atróficas, distrofia ungueal o ausencia de uñas, e hipoplasia del esmalte, con afectación extracutánea.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 226650  
GENES: COL17A1, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC2

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL INVERSA

La epidermólisis ampulosa juntural inversa es un subtipo grave y poco frecuente de epidermólisis ampulosa juntural (EAJ) caracterizado por la formación de ampollas y erosiones limitadas a las zonas de la piel intertriginosas, el esófago y la vagina.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 226650  
GENES: LAMC2

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL TIPO NO HERLITZ LOCALIZADA

La epidermólisis ampulosa juntural tipo no-Herlitz localizada es una forma de epidermólisis ampulosa juntural tipo no-Herlitz (EAJ-nH) caracterizada por la formación localizada de ampollas, y una distrofia o ausencia de uñas.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 226650  
GENES: COL17A1, ITGB4

#### SÍNDROME DE EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL-ATRESIA PILÓRICA

La epidermólisis ampulosa juntural con atresia pilórica es un subtipo grave de epidermólisis ampulosa juntural (EAJ) caracterizado por la aparición generalizada de ampollas al nacer y atresia congénita del píloro y rara vez de otros segmentos del tracto gastrointestinal.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 226730  
GENES: ITGA6, ITGB4

#### SÍNDROME LOC

El síndrome LOC es un subtipo de epidermólisis ampulosa juntural (JEB) caracterizado por un grito peculiar en el periodo neonatal y por la producción anómala de tejidos de granulación, que afectan particularmente al tracto de las vías respiratorias superiores, la conjuntiva y las zonas periungueales/subungueales.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 245660  
GENES: LAMA3

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE

La epidermólisis ampulosa simple (EBS) es un grupo de trastornos incluidos en las epidermólisis ampollares hereditarias (HEB) caracterizados por la fragilidad de la piel que da lugar a ampollas intraepidérmicas y erosiones que se producen bien de forma espontánea o después de un trauma físico.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 0  
GENES: CD151, DST, EXPH5, ITGB4, KLHL24, KRT14, KRT5, PLEC

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON ATRESIA PILÓRICA

La epidermólisis ampulosa simple con atresia de píloro (EBS-PA) es un subtipo basal de epidermólisis ampulosa simple (EBS) caracterizado por la formación generalizada y grave de ampollas asociada a una extensa ausencia congénita de piel y atresia de píloro.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 612138  
GENES: ITGB4, PLEC

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON DISTROFIA MUSCULAR

La epidermólisis ampulosa simple con distrofia muscular (EAS-MD) es un subtipo basal de epidermólisis ampulosa simple (EAS) caracterizada por la formación generalizada de ampollas asociada a distrofia muscular.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 226670  
GENES: PLEC

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA BASAL CON ATROFIA DE LA PIEL, CICATRIZACIÓN Y PÉRDIDA DE CABELLO

Un tipo raro de epidermólisis ampulosa hereditaria caracterizada por aplasia cutis congénita en las extremidades, que deja hipopigmentación y atrofia en forma de remolino. Las ampollas generalizadas persisten durante la infancia y se curan con atrofia cutánea y folicular, cicatrices lineales y estrelladas e hipopigmentación. La fragilidad de la piel disminuye con la edad adulta. Los pacientes adultos presentan despigmentación y atrofia de la piel, cicatrices, atrofodermia folicular, escaso vello corporal, alopecia difusa progresiva del cuero cabelludo, queratodermia palmoplantar difusa y cambios en las uñas. Ultraestructuralmente, la división intraepidérmica aparece a nivel de los queratinocitos basales, por encima de los hemidesmosomas.

CIE-10: 0  
OMIM: 617294  
GENES: KLHL24

#### SÍNDROME NEFRÓTICO-SORDERA-EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA PRETIBIAL

Es una enfermedad renal, genética y poco frecuente, caracterizada por nefritis hereditaria que conduce a un síndrome nefrótico e insuficiencia renal en fase terminal asociado a pérdida auditiva neurosensorial y ampollas cutáneas pretibiales seguidas de atrofia. Otras manifestaciones descritas incluyen estenosis bilateral del conducto lagrimal, dientes y uñas distróficas, costillas cervicales bilaterales, riñón unilateral, agenesia vaginal distal y anemia debida a betatalasemia menor.

CIE-10: 0  
OMIM: 609057  
GENES: CD151

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE AUTOSÓMICA RECESIVA K14

La epidermólisis ampulosa simple autosómica recesiva (EBS-AR) es un subtipo basal de la epidermólisis ampulosa simple (EBS) que se caracteriza por ampollas generalizadas o, menos frecuentemente, de localización acral.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 601001  
GENES: KRT14

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON ERITEMA MIGRATORIO CIRCINADO

La epidermólisis ampullosa simple con eritema migratorio circinado (EBS-migr) es un subtipo basal de epidermólisis ampullosa simple (EBS) caracterizado por la presencia de zonas de eritema en banda con múltiples vesículas y pequeñas ampollas en el borde de avance del eritema.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 609352  
GENES: KRT5

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON PIGMENTACIÓN MOTEADA

La epidermólisis ampullosa simple con pigmentación moteada (EBS-MP) es un subtipo basal de epidermólisis ampullosa simple (EBS) caracterizado por la formación generalizada de ampollas con pigmentación marrón moteada o reticular.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 131960  
GENES: KRT14, KRT15

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA GRAVE

La epidermólisis ampullosa simple, tipo Dowling-Meara (EBS-DM) es un subtipo basal de epidermólisis bullosa simple (EBS) caracterizada por la presencia de vesículas generalizadas y de pequeñas ampollas agrupadas o en configuración arqueada.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 131760  
GENES: KRT14, KRT15

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA INTERMEDIA

La epidermólisis ampullosa simple generalizada no-Dowling-Meara, conocida anteriormente como epidermólisis ampullosa simple tipo Kobner (EAS-K) es un subtipo basal generalizado de la epidermólisis ampullosa simple (EAS) caracterizado por ampollas no herpetiformes y erosiones que aparecen en las zonas de fricción.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 131900  
GENES: KRT14, KRT15

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE LOCALIZADA

La epidermólisis ampullosa simple localizada, previamente conocida como EBS, de Weber-Cockayne, es un subtipo basal de epidermólisis ampullosa simple (EBS). La enfermedad se caracteriza por la formación de ampollas preferentemente en las palmas de las manos y plantas de los pies, que suelen empeorar con climas cálidos.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 131800  
GENES: KRT14, KRT15

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE BP230

Es una epidermólisis basal ampullosa simple, hereditaria y poco frecuente, caracterizada por una leve fragilidad cutánea inducida por traumatismos que produce ampollas. Tiene un predominio acral, principalmente en los pies, incluida la cara dorsal, y las ampollas suelen tener varios centímetros de tamaño.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 615425  
GENES: DST

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE EXOFLINA 5

Es una epidermólisis ampullosa basal simple, hereditaria y poco frecuente, caracterizada por unas costras leves y generalizadas inducidas por traumatismo, así como unas ampollas intermitentes, en ocasiones acompañadas de erosiones y sangrado, que se recuperan con una cicatrización leve e hiperpigmentación postinflamatoria. Los síntomas clínicos mejoran con la edad.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 615028  
GENES: EXPH5

#### EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE TIPO OGNA

La epidermólisis ampullosa simple, tipo Ogna (EBS-O) es un subtipo basal de epidermólisis ampullosa simple (EBS) caracterizado por la formación de ampollas acrales y ocasionalmente generalizadas.

CIE-10: Q81.0  
OMIM: 131950  
GENES: PLEC

### ERITROQUERATODERMIA

#### SÍNDROME DE KINDLER

El síndrome de Kindler (SK) es el cuarto tipo principal de epidermólisis ampullosa (EB), además de las formas simple, de unión y distrófica, y se caracteriza por fragilidad de la piel y formación de ampollas al nacer, seguidas por el desarrollo de fotosensibilidad y cambios cutáneos poiquilodermatosos progresivos.

CIE-10: Q81.8  
OMIM: 0  
GENES: FERMT1

#### ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 34

Es una ataxia cerebelosa autosómica dominante de tipo I (ADCA tipo I) caracterizada por placas papuloescamosas e ictiosiformes en las extremidades que aparecen poco después del nacimiento y manifestaciones más tardías que incluyen ataxia progresiva, disartría, nistagmo y pérdida de reflejos.

CIE-10: G11.1  
OMIM: 133190  
GENES: ELOVL4

#### ERITROQUERATODERMIA VARIABLE PROGRESIVA

La eritroqueratodermia variable progresiva (EQVP) es un tipo de eritroqueratodermia caracterizada por la asociación de hiperqueratosis y eritema en lesiones circunscritas persistentes, aunque en ocasiones pueden ser variables. Probablemente, la eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP) y la eritroqueratodermia variable (EQV) no representan dos enfermedades diferenciadas, sino dos patrones clínicos de una misma enfermedad, conocida ahora como EQVP.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 0  
GENES: GJA1, GJB3, GJB4, KDSR, KRT83, LOR, TRPM4

#### ERITROQUERATODERMIA SIMÉTRICA PROGRESIVA

La eritroqueratodermia variable progresiva (EQVP) es un tipo de eritroqueratodermia caracterizada por la asociación de hiperqueratosis y eritema en lesiones circunscritas persistentes, aunque en ocasiones pueden ser variables. Probablemente, la eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP) y la eritroqueratodermia variable (EQV) no representan dos enfermedades diferenciadas, sino dos patrones clínicos de una misma enfermedad, conocida ahora como EQVP.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 617756, 618531  
GENES: KDSR, KRT83, LOR, TRPM4

#### ERITROQUERATODERMIA VARIABLE

La eritroqueratodermia variable progresiva (EQVP) es un tipo de eritroqueratodermia caracterizada por la asociación de hiperqueratosis y eritema en lesiones circunscritas persistentes, aunque en ocasiones pueden ser variables. Probablemente, la eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP) y la eritroqueratodermia variable (EQV) no representan dos enfermedades diferenciadas, sino dos patrones clínicos de una misma enfermedad, conocida ahora como EQVP.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 133200, 617524, 617525, 617526  
GENES: GJA1, GJB3, GJB4, KDSR

#### PITIRIASIS RUBRA PILARIS

La pitiriasis rubra pilaris es una patología papuloescamosa crónica, poco frecuente y de etiología desconocida, caracterizada por la presencia de pápulas foliculares pequeñas, placas escamosas rojo-anaranjadas y una hiperqueratosis palmoplantar, que puede progresar a la formación de placas o eritroderma. Aunque la mayor parte de los casos sean esporádicos y adquiridos, existe una forma familiar de la enfermedad.

CIE-10: L44.0  
OMIM: 173200  
GENES: CARD14

#### SÍNDROME DE ERITROQUERATODERMIA-MIOCARDIOPATÍA

Es un proceso eritroqueratodérmico genético, poco frecuente, caracterizado por un eritema cutáneo generalizado, con escamas finas blanquecinas y prurito refractario a distintos tratamientos, miocardiopatía dilatada progresiva, queratodermia palmoplantar, cejas y pestañas escasas o ausentes, cabello escaso, distrofia ungueal y alteraciones del esmalte dentario. Otros hallazgos variables incluyen, retraso en la deambulación y el desarrollo y opacidades corneales. Histológicamente, se observa una acantosis psoriasiforme, hipogranulosis y ortohiperqueratosis compacta.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: DSP

#### SÍNDROME MEDNIK

El síndrome MEDNIK, antes conocido como eritroqueratodermia variable tipo 3 (EQV3), se caracteriza por déficit intelectual, enteropatía, pérdida auditiva neurosensorial, neuropatía periférica, ictiosis lamelar y eritrodérmica y queratodermia (MEDNIK son las siglas en inglés de retraso mental, enteropatía, sordera, neuropatía periférica, ictiosis y queratodermia). El Síndrome se ha descrito en cuatro familias descendientes de un número limitado de antepasados en Québec. La enfermedad está causada por una mutación en el gen APIS1 que codifica la pequeña subunidad sigma1A del complejo AP-1. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: 0  
OMIM: 609313  
GENES: AP1B1, APIS1

#### ERITROQUERATODERMIA VARIABLE

La eritroqueratodermia variable progresiva (EQVP) es un tipo de eritroqueratodermia caracterizada por la asociación de hiperqueratosis y eritema en lesiones circunscritas persistentes, aunque en ocasiones pueden ser variables. Probablemente, la eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP) y la eritroqueratodermia variable (EQV) no representan dos enfermedades diferenciadas, sino dos patrones clínicos de una misma enfermedad, conocida ahora como EQVP.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 133200, 617524, 617525, 617526  
GENES: GJA1, GJB3, GJB4, KDSR

## ICTIOSIS

#### ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CSTA, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SERPINB8, SULT2B1, TGM1

#### BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO

El bebé colodión autorresolutivo (SHCB) es una variante leve de ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR), caracterizada por la presencia en el nacimiento de una membrana colodión que se cura en las primeras semanas de vida

CIE-10: Q80.2  
OMIM: 242100, 242300, 606545  
GENES: ALOX12B, ALOXE3, TGM1

#### BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO ACRAL

Es una variante del bebé colodión autorresolutivo (SHCB), caracterizada por la presencia en el nacimiento de una membrana colodión exclusivamente en las extremidades.

CIE-10: Q80.2  
OMIM: 0  
GENES: TGM1

#### ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO AMPOLLOSA

La eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC) es una variante de la ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR), una enfermedad rara de la epidermis que se caracteriza por la presencia en todo el cuerpo de escamas finas y blanquecinas sobre un fondo de piel eritematosa.

CIE-10: Q80.2  
OMIM: 242100, 606545, 612281, 615022, 615023, 615024  
GENES: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, NIPAL4, PNPLA1, TGM1

#### ICTIOSIS ARLEQUÍN

La ictiosis en arlequín (IA) es la variante más grave de las ictiosis congénitas autosómicas recesivas. Se caracteriza por la presencia, al nacer, de escamas grandes, gruesas y con aspecto de placas afectando todo el cuerpo, asociadas a ectropion severo, eclabio y orejas aplanadas. En fases más tardías, se transforma en una intensa eritrodermia.

CIE-10: Q80.4  
OMIM: 242500  
GENES: ABCA12

#### ICTIOSIS DEL ÁREA DEL TRAJE DE BAÑO

La ictiosis del área del traje de baño (BSI) es una variante poco frecuente de la ictiosis congénita autosómica recesiva (ICAR) caracterizada por la presencia de grandes escamas oscuras en áreas específicas del cuerpo.

CIE-10: Q80.2  
OMIM: 242300  
GENES: TGM1

#### ICTIOSIS EXFOLIANTE

La ictiosis exfoliativa es un tipo de ictiosis congénita, no-sindrómica, hereditaria, caracterizada por la aparición en la lactancia de descamación palmoplantar de la piel (agravada por la exposición al agua y por oclusión) asociada con piel escamosa y seca en la mayor parte del cuerpo. También puede estar asociada a prurito e hipohidrosis. En las regiones húmedas y dañadas aparecen áreas bien demarcadas de piel desnuda y las biopsias de piel revelan una reducción de la adhesión intercelular en las capas basal y suprabasal, edema intercelular prominente, numerosos agregados de filamentos de queratina en queratinocitos basales, envolturas celulares cornificadas atenuadas y alteración de la barrera cutánea.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 607936, 617115  
GENES: CSTA, SERPINB8

#### ICTIOSIS LAMELAR

La ictiosis lamelar (IL) es un trastorno de queratinización que se caracteriza por la presencia de escamas en todo el cuerpo sin una eritrodermia significativa.

CIE-10: Q80.2  
OMIM: 242300, 601277, 604777, 606545, 612281, 613943, 617571  
GENES: ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, SDR9C7, SULT2B1, TGM1

#### ERITRODERMIA ICTIOSIFORME RETICULAR CONGÉNITA

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 609165  
GENES: KRT1, KRT10

#### ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA ANULAR

Es una variante clínica poco frecuente de la ictiosis epidermolítica (IE) caracterizada por la presencia de un fenotipo ampollar al nacimiento y por el desarrollo, desde la infancia temprana, de lesiones descamativas, eritematosas, policíclicas y anulares en tronco y extremidades.

CIE-10: Q80.3  
OMIM: 607602  
GENES: KRT1, KRT10

#### ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE

La ictiosis epidermolítica (IE) es una ictiosis queratinopática (KPI) caracterizada por un fenotipo ampollar al nacer, que se convierte progresivamente en uno hiperqueratótico.

CIE-10: Q80.3  
OMIM: 113800, 607602  
GENES: KRT1, KRT10

#### ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA AUTOSÓMICA RECESIVA

Ictiosis no sindrómica hereditaria, rara, caracterizada por eritrodermia congénita generalizada con ampollas y erosiones cutáneas, que se asemeja a la presentación de colodión al nacer, reemplazada por hiperqueratosis progresiva más adelante en la vida sin compromiso palmoplantar. La patología ultraestructural consiste en escasos filamentos de queratina y grumos de queratina que muestran una estructura amorfa casi homogénea.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: KRT10

#### ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA SUPERFICIAL

La ictiosis epidermolítica superficial (SEI) es una ictiosis queratinopática rara (KI) caracterizada por la presencia al nacimiento de ampollas y erosiones superficiales.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 146800  
GENES: KRT2

#### ICTIOSIS HISTRIX DE CURTH-MACKLIN

La ictiosis hístrix de Curth-Macklin (IHCM) es un tipo poco frecuente de ictiosis queratinopática, caracterizada por la presencia de lesiones hiperqueratóticas y queratodermia palmoplantar (PPK).

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 146590  
GENES: KRT1

#### ICTIOSIS RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X

La ictiosis recesiva ligada al X (RXLI) es una genodermatosis incluida dentro de los trastornos mendelianos de la cornificación (MeDOC) y se caracteriza por hiperqueratosis generalizada y descamación de la piel.

CIE-10: Q80.1  
OMIM: 300001, 308100  
GENES: STS

#### QUERATODERMIA HEREDITARIA MUTILANTE CONICTIOSIS

Es una queratodermia palmoplantar difusa caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar en panel, asociada a pseudoainhum de los dedos meñiques de las manos, ictiosis y sordera. Sigue un patrón de herencia autosómico dominante.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 604117  
GENES: LOR

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA

El síndrome de descamación cutánea (PSS) es un grupo de ictiosis autosómicas recesivas raras caracterizado clínicamente por una descamación superficial, asintomática y espontánea de la piel, e histológicamente por el desprendimiento de las capas más externas de la epidermis. El PSS se presenta con una distribución acra (PSS acral) o generalizada (PSS generalizado de tipo A (no inflamatorio) o B (inflamatorio)). Algunos casos son difíciles de clasificar, lo que parece sugerir la existencia de subtipos adicionales de PSS.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 0  
GENES: CDSN, CHST8, CSTA, FLG2, TGM5

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA ACRAL

Es una forma de síndrome de descamación cutánea (PSS) caracterizada por una descamación superficial cutánea que afecta predominantemente al dorso de las manos y de los pies.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 609796  
GENES: CSTA, TGM5

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA

El síndrome de descamación cutánea generalizada es una forma de PSS con una distribución generalizada. Incluye dos subtipos: la forma no inflamatoria (PSS de tipo A) y la forma inflamatoria (PSS de tipo B). El PSS de tipo A se caracteriza por escamas blancas y una descamación superficial de la piel, mientras que en el de tipo B resulta patognomónico una descamación irregular superficial de toda superficie cutánea con una eritrodermia de base asociada a prurito y atopía.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 270300, 616265  
GENES: CDSN, CHST8, FLG2

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA TIPO A

El síndrome de descamación cutánea generalizada tipo A es una forma no inflamatoria de PSS generalizado, un tipo de ictiosis caracterizado por la presencia de escamas blancas y una descamación cutánea superficial indolora.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 616265, 618084  
GENES: CHST8, FLG2

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA TIPO B

El síndrome de descamación cutánea generalizada (PSS) de tipo B, también conocido como enfermedad de descamación de la piel (PSD), es una forma inflamatoria rara de ictiosis caracterizada por una descamación superficial irregular de toda la piel asociada con eritrodermia, prurito y atopía.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 270300  
GENES: CDSN

#### SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA-LEUCONQUIA-QUERATOSIS PUNCTATA ACRAL-QUEILITIS-ALMOHADILLAS DE NUDILLO

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por descamación generalizada de la piel, leuconiquia, queratosis puntiformes acrales que se fusionan en queratodermia focal en las áreas de soporte de peso, queilitis angular y almohadillas de nudillos con múltiples micropápulas hiperqueratósicas. La piel aparece seca y escamosa con exfoliación superficial y eritema subyacente. El examen histopatológico de las áreas cutáneas afectadas muestra hiperqueratosis, acantosis y hendiduras intraepidérmicas con acantólisis irregular. No hay anomalías sistémicas adicionales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616295  
GENES: CAST

**SÍNDROME DE QUERATOSIS LINEAR-ICTIOSIS CONGÉNITA-QUERATODERMIA ESCLEROSANTE**

El síndrome de queratosis lineal-ictiosis congénita-queratodermia esclerosante es un trastorno epidérmico hereditario caracterizado por queratodermia palmoplantar, pápulas hiperqueratósicas de distribución lineal en las zonas flexurales de las grandes articulaciones (distribución similar a un cordón alrededor de las muñecas, en las fosas antecubitales y poplíteas), placas hiperqueratósicas (en el cuello, axilas, codos, muñecas y rodillas), leve descamación ictiosiforme y constricciones escleróticas alrededor de los dedos de las manos con deformidades flexurales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 601952  
GENES: POMP

**SÍNDROME DE NETHERTON**

El síndrome de Netherton (SN) es un trastorno de la piel caracterizado por: eritrodermia ictiosiforme congénita (EIC), una anomalía capilar característica (tricrorexia invaginada; TI) y manifestaciones atópicas.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 256500  
GENES: SPINK5

**SÍNDROME HIPOTRICOSIS E ICTIOSIS**

0  
CIE-10: Q80.8  
OMIM: 602400  
GENES: ST14

**SÍNDROME NEONATAL DE ICTIOSIS-COLANGITIS ESCLEROSANTE**

La ictiosis neonatal-colangitis esclerosante (síndrome NISCH) es una ictiosis sindrómica muy rara y compleja, caracterizada por hipotricosis del cuero cabelludo, alopecia cicatricial, ictiosis y la colangitis esclerosante.

CIE-10: 0  
OMIM: 607626  
GENES: CLDN1

**TRICOTODISTROFIA**

La tricotodistrofia o TTD es un grupo heterogéneo de trastornos caracterizados por cabello corto, frágil, con bajo contenido en azufre (debido a una síntesis anormal de las queratinas que contienen azufre).

CIE-10: L67.8  
OMIM: 234050  
GENES: DSP

**DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE SULFATASAS**

Es una enfermedad de almacenamiento lisosomal muy poco frecuente y fatal, caracterizada por un fenotipo clínico que combina las características de las diferentes deficiencias de sulfatasas (ya sean lisosomales o no), con presentación de inicio neonatal (más grave), en la lactancia (más común) y juvenil (poco frecuentes), y manifestaciones que incluyen hipotonía, rasgos faciales toscos, leve sordera, anomalías esqueléticas, ictiosis, hepatomegalia, retraso en el desarrollo, deterioro neurológico progresivo e hidrocefalia.

CIE-10: E75.2  
OMIM: 272200  
GENES: SUMF1

**ENFERMEDAD DE GAUCHER, FORMA FETAL**

La enfermedad de Gaucher fetal es la forma letal perinatal de la enfermedad de Gaucher (EG).

CIE-10: E75.2  
OMIM: 608013  
GENES: GBA

**SÍNDROME CEDNIK**

El síndrome CEDNIK es un síndrome neurocutáneo caracterizado por anomalías graves en el desarrollo del sistema nervioso y una diferenciación anormal de la epidermis. Se ha descrito hasta ahora en siete individuos afectados (cuatro niños y tres niñas) de dos familias consanguíneas. Clínicamente, los pacientes muestran una única constelación de signos clínicos, descritos con el acrónimo CEDNIK (procedente de los términos en inglés): disgenesia cerebral, neuropatía, ictiosis y queratodermia palmoplantar. La enfermedad se hereda como un trastorno autosómico recesivo. Es causada por mutaciones en el gen SNAP29 (22q11.2) que codifica para una proteína SNARE que participa en la fusión de vesículas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 609528  
GENES: SNAP29

**SÍNDROME DE ARTROGRIPOSIS-DISFUNCIÓN RENAL-COLESTASIS**

El síndrome de la Artrogriposis-disfunción Renal-Colestasis (ARC) es un trastorno multisistémico caracterizado por artrogriposis neurógena múltiple congénita, disfunción tubular renal y colestasis neonatal con una actividad baja de gamma glutamil transpeptidasa en suero.

CIE-10: Q89.7  
OMIM: 208085, 613404  
GENES: VIPAS39, VPS33B

**SÍNDROME DE NEU-LAXOVA**

El síndrome de Neu-Laxova (SNL) es un síndrome de malformaciones múltiples poco frecuente. Se caracteriza por un grave retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia grave con frente inclinada, ictiosis grave (bebé tipo colodión) y dismorfismo facial.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 256520 616038,  
GENES: PHGDH, PSAT1

**DK1-CDG**

DK1-CDG se caracteriza por hipotonía muscular e ictiosis. Se ha descrito en cuatro niños de dos familias consanguíneas. Todos los niños afectados fallecieron durante la primera infancia, dos por miocardiopatía dilatada. El síndrome es causado por una deficiencia de dolicol quinasa 1 (DK1), una enzima involucrada en la biosíntesis de novo de dolicol fosfato. Las mutaciones identificadas en el gen DK1 llevaron a una reducción del 96 al 98% en la actividad de DK.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 610768  
GENES: DOLK

**ENFERMEDAD POR DEPÓSITO DE LÍPIDOS CON ICTIOSIS**

Una forma de enfermedad por almacenamiento de lípidos neutros caracterizada por la acumulación de vacuolas de lípidos en los leucocitos (la denominada anomalía de Jordan que se observa en los frotis de sangre periférica) y una variedad de otros tipos de células. El cuadro clínico consiste en ictiosis congénita del tipo eritrodermia ictiosiforme congénita junto con afectación multisistémica variable. Las manifestaciones incluyen hepatoesplenomegalia, miopatía, enfermedad intestinal, retraso del crecimiento, cataratas, hipoacusia neurosensorial y discapacidad intelectual, entre otras.

CIE-10: E75.5  
OMIM: 275630  
GENES: ABHD5

#### SÍNDROME DE ALACRIMIA-COREOATETOSIS-DISFUNCIÓN HEPÁTICA

Es un error innato del metabolismo, genético y poco frecuente, caracterizado por retraso global del desarrollo, hipotonía, coreoatetosis, hipo/alacrimia y disfunción hepática, que se manifiesta con transaminasas hepáticas elevadas y presencia de material de almacenamiento citoplasmático o vacuolización en hepatocitos en biopsias hepáticas. Otras características adicionales descritas incluyen microcefalia adquirida, hipo/arreflexia, convulsiones, neuropatía periférica, discapacidad intelectual y del habla/lenguaje, anomalías oculares adicionales y anomalías en el EEG y en estudios de neuroimagen.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 615273  
GENES: NGLY1

#### SÍNDROME DE ICTIOSIS-TALLA BAJA-BRAQUIDACTILIA-MICROESFEROFAQUIA

Es una ictiosis síndrómica poco frecuente caracterizada por membrana colodión al nacimiento, ictiosis congénita generalizada, microesferofoquia, miopía, ectopia lentis, talla baja con braquidactilia y rigidez articular y, ocasionalmente, displasia de la válvula mitral.

CIE-10: Q93.5  
OMIM: 613195  
GENES: ADAMTS17, CERS3

#### SÍNDROME DE ICTIOSIS Y PREMATURIDAD

El síndrome de ictiosis y prematuridad es una ictiosis congénita síndrómica poco frecuente caracterizada por el nacimiento prematuro (por lo general, a las 30-32 semanas de gestación) y cambios epidérmicos caracterizados por una descamación gruesa tipo caseoso, asfíxia respiratoria neonatal y eosinofilia persistente. Tras el periodo neonatal se observar una mejoría espontánea tanto de la sintomatología general como del proceso cutáneo (escamas tipo vèrnix caseosa) evolucionando a una discreta hiperqueratosis folicular con atopía.

CIE-10: 0  
OMIM: 608649  
GENES: SLC27A4

#### SÍNDROME KID

Es una enfermedad ectodérmica congénita poco frecuente caracterizada por una queratitis vascularizante, lesiones cutáneas hiperqueratósicas y sordera.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 148210, 242150, 602540  
GENES: GJB2, GJB6

#### ENFERMEDAD DE REFSUM

Es una enfermedad metabólica de inicio temprano caracterizada por anosmia, cataratas, retinosis pigmentaria y posibles manifestaciones neurológicas que incluyen neuropatía periférica y ataxia cerebelosa. Otros hallazgos descritos incluyen la sordera, ictiosis, anomalías esqueléticas y arritmia cardíaca. Está caracterizado bioquímicamente por el acúmulo de ácido fitánico en plasma y tejidos.

CIE-10: G60.1  
OMIM: 266500, 614879  
GENES: PEX7, PHYH

#### SÍNDROME DE ICTIOSIS CONGÉNITA-DISCAPACIDAD INTELECTUAL-CUADRIPLEJÍA ESPÁSTICA

0  
CIE-10: Q80.8  
OMIM: 614457  
GENES: ELOVL4

#### SÍNDROME DE NEU-LAXOVA

El síndrome de Neu-Laxova (SNL) es un síndrome de malformaciones múltiples poco frecuente. Se caracteriza por un grave retraso del crecimiento intrauterino, microcefalia grave con frente inclinada, ictiosis grave (bebé tipo colodión) y dismorfismo facial.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 256520 616038  
GENES: PHGDH, PSAT1

#### SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON

Es un trastorno neurocutáneo poco frecuente causado por un error innato del metabolismo lipídico y caracterizado por ictiosis congénita, discapacidad intelectual y espasticidad.

CIE-10: Q87.7  
OMIM: 270200  
GENES: ALDH3A2

#### SÍNDROME MEDNIK

El síndrome MEDNIK, antes conocido como eritroqueratodermia variable tipo 3 (EQV3), se caracteriza por déficit intelectual, enteropatía, pérdida auditiva neurosensorial, neuropatía periférica, ictiosis lamelar y eritrodérmica y queratodermia (MEDNIK son las siglas en inglés de retraso mental, enteropatía, sordera, neuropatía periférica, ictiosis y queratodermia). El Síndrome se ha descrito en cuatro familias descendientes de un número limitado de antepasados en Québec. La enfermedad está causada por una mutación en el gen AP1S1 que codifica la pequeña subunidad sigma1A del complejo AP-1. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: 0  
OMIM: 609313  
GENES: AP1B1, AP1S1

#### CONDRODISPLASIA PUNCTATA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X

Es una genodermatosis poco frecuente con gran variación fenotípica y caracterizada más comúnmente por ictiosis siguiendo las líneas de Blaschko, condrodisplasia punctata (CDP), acortamiento asimétrico de las extremidades, cataratas y talla baja.

CIE-10: Q77.3  
OMIM: 302960  
GENES: EBP

#### ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X SINDRÓMICO

El concepto de ictiosis síndrómica recesiva ligada al cromosoma X define a aquellos casos de ictiosis recesiva ligada al cromosoma X (RXLI) asociados con manifestaciones extracutáneas como parte del síndrome.

CIE-10: Q80.1  
OMIM: 308100  
GENES: STS

#### SÍNDROME CHILD

El síndrome CHILD (hemidislplasia congénita con nevo ictiosiforme y defectos en las extremidades, SC) es una genodermatosis dominante ligada al X que se caracteriza por lesiones cutáneas unilaterales descamativas e inflamatorias con anomalías viscerales y en las extremidades ipsilaterales.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 308050  
GENES: NSDHL

#### SÍNDROME DE ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA

La ictiosis folicular-alopecia-fotofobia (IFAP) es un trastorno genético raro caracterizado por la triada ictiosis folicular, alopecia y fotofobia.

CIE-10: 0  
OMIM: 308205  
GENES: MBTPS2

## LÍQUENES PLANOS

### SÍNDROME DE GRAHAM LITTLE-PICCARDI-LASSUEUR

Es una variante del liquen plano pilar caracterizado por una triada clínica de alopecia cicatricial progresiva del cuero cabelludo, pápulas queratósicas foliculares en la piel lampiña, y alopecia variable en axilas e ingles.

CIE-10: L66.1  
OMIM: 0  
GENES: HLA-DRA

## OTROS TRANSTORNOS DE LA EPIDERMIS

### ACRODERMATITIS CONTINUA SUPURATIVA DE HALLOPEAU

Es una enfermedad epidérmica, lentamente progresiva, recurrente, crónica, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por pequeñas erupciones pustulares estériles que afectan a las uñas y a la piel circundante de los dedos de las manos y los pies, confluendo y erupcionando para lugar a una piel eritematosa y atrófica dónde se desarrollarán nuevas pústulas. La enfermedad se asocia con frecuencia a onicodistrofia y en casos graves se ha descrito anoniquia y osteólisis. Es posible observar una expansión local (hasta afectar las manos, los antebrazos y/o los pies), así como afectación de las superficies mucosas (p. ej. de la conjuntiva, la lengua y la uretra).

CIE-10: L40.2  
OMIM: 0  
GENES: AP1S3, IL36RN

### COREOACANTOCITOSIS

La coreoacantocitosis (ChAc) es una forma de neuroacantocitosis caracterizada clínicamente por un fenotipo similar al de la enfermedad de Huntington (HD) con síntomas neurológicos progresivos, incluyendo trastornos de movimiento, manifestaciones psiquiátricas y trastornos cognitivos.

CIE-10: E78.6  
OMIM: 200150  
GENES: VPS13A

### DERMATITIS TIPO SEBORREICA CON ELEMENTOS PSORIASIFORMES

Es un trastorno epidérmico, genético y poco frecuente, caracterizado por una erupción eritematosa, crónica, difusa, fina y escamosa en el rostro (predominantemente en la barbilla, pliegues nasolabiales, cejas), alrededor de los lóbulos de las orejas y en el cuero cabelludo, asociado con una hiperqueratosis en los codos, las rodillas, las palmas de las manos, las plantas de los pies y las articulaciones metacarpofalángicas, en ausencia de trastornos reumatológicos o neurológicos asociados. El clima frío, el estrés emocional y la actividad física extenuante pueden exacerbar los síntomas.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: ZNF750

### ENFERMEDAD DE DARIER

La enfermedad de Darier es una enfermedad de la queratinización caracterizada por el desarrollo de pápulas queratósicas en las regiones seborreicas y por anomalías en las uñas características.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 124200  
GENES: ATP2A2

### ENFERMEDAD INFLAMATORIA NEONATAL INTESTINAL Y CUTÁNEA

La enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea es un síndrome autoinflamatorio poco frecuente, potencialmente mortal, con un trastorno de inmunodeficiencia caracterizado por un inicio temprano de inflamación de por vida, que afecta a la piel y al intestino asociado a infecciones recurrentes. Los afectados presentan eritema psoriasiforme perioral y perianal y erupción papular con pústulas, fallo de medro asociado a diarrea malabsortiva crónica, infecciones gastrointestinales intercurrentes y problemas de alimentación, así como pelo muy corto, ausente o roto y tricomegalia. Las infecciones recurrentes cutáneas y pulmonares conducen a blefaritis recurrente, otitis externa y bronquiolitis.

CIE-10: 0  
OMIM: 614328, 616069  
GENES: ADAM17, EGFR

### ERITEMA QUERATOLÍTICO INVERNAL

Es una enfermedad epidérmica poco frecuente caracterizada por episodios de eritema y descamación palmoplantar centrífuga recurrente de variación estacional (coincidiendo con el frío). Las lesiones cutáneas pueden extenderse al dorso de las manos y de los pies y a los espacios interdigitales. También puede afectar a la región inferior de las piernas, rodillas y muslos. Los episodios pueden ir precedidos de prurito e hiperhidrosis. La biopsia cutánea evidencia espongiosis y la presencia de hendiduras en el estrato córneo con posterior resolución. Sigue un patrón de transmisión autosómico dominante.

CIE-10: 0  
OMIM: 148370  
GENES: CTSB

### PÉNFIGO BENIGNO CRÓNICO FAMILIAR

El pénfigo benigno crónico familiar de Hailey-Hailey se caracteriza por la presencia de fisuras en la piel, localizadas principalmente en las axilas y en los pliegues inguinales y perineales (escroto y vulva).

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 169600  
GENES: ATP2C1

### PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA

La psoriasis pustular generalizada (GPP) es una enfermedad inflamatoria grave de la piel que puede llegar a ser mortal y que se caracteriza por episodios recurrentes de fiebre alta, fatiga, erupciones cutáneas eritematosas episódicas con formación de pústulas cutáneas estériles en varias partes del cuerpo, y leucocitosis neutrófila.

CIE-10: L40.1  
OMIM: 614204, 616106  
GENES: AP1S3, IL36RN

### PUSTULOSIS PALMAR Y PLANTAR

Enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por erupción crónica de pústulas estériles sobre un fondo eritematoso y descamativo. Las lesiones suelen ser dolorosas y afectan las palmas y las plantas, a veces también las caras laterales de las manos y los pies. También se observan lesiones ungueales (como picaduras en las uñas, onicólisis, pústulas subungueales y distrofia ungueal). La condición toma un curso crónico y recidivante. Las asociaciones típicas son artritis psoriásica, disfunción de la glándula tiroidea y tabaquismo.

CIE-10: L40.3  
OMIM: 0  
GENES: AP1S3, IL36RN

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR ACUAGÉNICA

Enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por arrugas transitorias de la piel, edema, formación de pápulas blanquecinas, prurito, sensación de ardor o dolor en las palmas de las manos y / o las plantas de los pies en respuesta al contacto con el agua. La duración de la exposición y la temperatura del agua afectan la tasa de desarrollo y la intensidad de las lesiones. La afección es más común en mujeres que en hombres y ocurre con frecuencia en pacientes con fibrosis quística.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: CFTR

#### QUERATOSIS PILOSA ROJA Y ATROFIANTE

0  
CIE-10: L85.8  
OMIM: 0  
GENES: LRP1, MBTPS2, SAT1

#### ATROFODERMIA VERMICULADA

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por la aparición en la infancia de pápulas queratósicas foliculares que progresan lentamente hasta una atrofia característica en "panal de abeja" en las mejillas, el área preauricular y la frente. Con menos frecuencia, la afección puede afectar también al labio superior, las orejas o las extremidades. Las características adicionales incluyen eritema facial, milia y tapones foliculares.

CIE-10: L66.4  
OMIM: 209700, 604093  
GENES: LRP1

#### QUERATOSIS FOLICULAR ESPINULOSA DECALVANTE

La queratosis folicular espinulosa decalvante es una genodermatosis poco frecuente que se produce durante la infancia o la niñez, afectando predominantemente a varones y caracterizada por hiperqueratosis folicular difusa asociada con alopecia cicatricial progresiva del cuero cabelludo, cejas y pestañas. Entre los hallazgos adicionales puede incluirse fotofobia, distrofia corneal, eritema facial y/o queratodermia palmoplantar.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 308800, 604093, 612843  
GENES: LRP1, MBTPS2, SAT1

#### SÍNDROME DE ACONDROPLASIA GRAVE-RETRASO DEL DESARROLLO-ACANTOSIS NIGRICANS

El síndrome de acondroplasia grave-retraso del desarrollo-acantosis nigricans se caracteriza por la asociación de acondroplasia grave con retraso del desarrollo y acantosis nigricans. Se ha descrito en cuatro individuos no relacionados. También se informaron anomalías estructurales del sistema nervioso central, convulsiones e hipoacusia, junto con arqueamiento de la clavícula, fémur, tibia y peroné en algunos casos. El Síndrome está causado por una sustitución de Lys650Met en el dominio quinasa del receptor 3 del factor de crecimiento de fibroblastos (codificado por el gen FGFR3; 4p16.3).

CIE-10: Q77.4  
OMIM: 616482  
GENES: FGFR3

#### SÍNDROME DE AUSENCIA DE DERMATOGLIFOS-MILIAR CONGÉNITA

Es un síndrome poco frecuente caracterizado por ampollas y erupción miliar neonatal (pápulas blancas pequeñas, especialmente en la cara) y ausencia congénita de dermatoglifos en manos y pies. Se ha descrito en dos familias (una de ellas con 13 individuos afectados de tres generaciones diferentes) y en un individuo no relacionado. Algunos pacientes presentaban también contracturas en flexión parciales bilaterales de los dedos de manos y pies, y sindactilia de los dedos de los pies. El síndrome se hereda con carácter autosómico dominante.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 129200  
GENES: SMARCAD1

#### SÍNDROME DE DERMATITIS GRAVE-ALERGIAS MÚLTIPLES-DESGASTE METABÓLICO

El síndrome de dermatitis grave - alergias múltiples - desgaste metabólico es un trastorno epidérmico, genético y poco frecuente, caracterizado por una eritrodermia congénita con dermatitis psoriasiforme grave, ictiosis, queratodermia palmoplantar grave, queratosis amarilla en manos y pies, inmunoglobulina E elevada, múltiples alergias alimentarias y desgaste metabólico. Otras características variables pueden incluir hipotricosis, distrofia ungueal, infecciones recurrentes, leve retraso global del desarrollo, eosinofilia, nistagmo, trastorno del crecimiento y defectos cardíacos.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 615508  
GENES: DSG1, DSP

#### SÍNDROME DE MICROCEFALIA-CATARATA CONGÉNITA-DERMATITIS PSORIASIFORME

Trastorno raro de la biosíntesis de esteroides caracterizado por microcefalia, catarata congénita bilateral, retraso leve en el desarrollo, retraso en el crecimiento con baja estatura, dermatitis psoriasiforme de gravedad variable y desregulación inmunitaria. También se han descrito trastornos del comportamiento, contracturas articulares y artralgia.

CIE-10: 0  
OMIM: 616834  
GENES: MSMO1

#### SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 13q12.3

El síndrome de microdelección 13q12.3, es una anomalía cromosómica poco frecuente caracterizada por discapacidad intelectual moderada, retraso del habla, microcefalia postnatal, eccema o dermatitis atópica, rasgos faciales característicos (aplanamiento malar, nariz prominente, aletas nasales infradesarrolladas, surco nasolabial (filtrum) poco marcado y labio superior delgado), así como sensibilidad al dolor reducida.

CIE-10: Q93.5  
OMIM: 0  
GENES: 13q12.3

#### SÍNDROME LIGADO AL CROMOSOMA X DE CICATRIZACIÓN QUELOIDE-MOVILIDAD ARTICULAR REDUCIDA-AUMENTO DE LA RELACIÓN COPA/DISCO

Enfermedad genética rara caracterizada por contracturas congénitas de las articulaciones interfalángicas distales, rigidez progresiva de los hombros y el cuello, cicatrización queloide, aumento de la relación copa óptica/disco y cálculos renales. Las características adicionales reportadas incluyen artritis, osteoporosis, pliegues de flexión hipoplásica, clinodactilia, ansiedad y dismorfismo facial (como frente inclinada, crestas supraorbitarias prominentes, fisuras palpebrales descendentes, orejas prominentes y paladar arqueado alto). Las mujeres portadoras exhiben un fenotipo variable y más leve.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: FLNA

#### POIQUILODERMIA HEREDITARIA

##### DISQUERATOSIS CONGÉNITA

Es un síndrome de displasia ectodérmica poco frecuente que a menudo se presenta con la clásica tríada de displasia ungueal, cambios en la pigmentación cutánea y leucoplasia oral asociada a un elevado riesgo de insuficiencia de médula ósea (IMO) y cáncer.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 127550  
GENES: CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, NPM1, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53

#### POIKILODERMIA CON NEUTROPENIA

La poiquilodermia con neutropenia, es un trastorno hereditario poco frecuente, caracterizado por poiquilodermia de inicio temprano (que, por lo general, comienza en las extremidades y progresa de forma centripeta, afectando eventualmente al tronco, la cara y las orejas) asociado a neutropenia crónica, infecciones recurrentes, paquioniquia y queratodermia palmoplantar. Otras características adicionales descritas son retraso del crecimiento y/o del desarrollo, así como hepato- y/o esplenomegalia.

CIE-10: D82.8  
OMIM: 604173  
GENES: USB1

#### SÍNDROME DE POIKILODERMIA FIBROSANTE HEREDITARIA-CONTRACTURAS TENDINOSAS-MIOPATÍA-FIBROSIS PULMONAR

Es un síndrome de poiquilodermia poco frecuente, genético y hereditario, caracterizado por poiquilodermia de inicio temprano (principalmente en el rostro), hipotricosis, hipohidrosis, contracturas musculares y tendinosas, deformación del pie en varo, debilidad muscular proximal y distal progresiva en todas las extremidades, y fibrosis pulmonar progresiva. Otras características variables son linfedema leve de las extremidades, retraso en el crecimiento, insuficiencia hepática, insuficiencia pancreática exocrina y anomalías hematológicas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 615704  
GENES: FAM111B

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON

El síndrome de Rothmund-Thomson (RTS) es una genodermatosis que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia), asociado a talla baja debida a un retraso en el crecimiento pre- y postnatal, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes, cataratas juveniles, anomalías esqueléticas, defectos del eje radial, envejecimiento prematuro y predisposición a ciertos cánceres.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 268400  
GENES: ANAPC1, RECQL4

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 1

El síndrome Rothmund-Thomson tipo 1 es una subforma del síndrome Rothmund-Thomson (RTS; ver este término), que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia) y frecuentemente se asocia con estatura baja, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes y cataratas juveniles bilaterales progresivas. Al contrario que en el RTS2, los pacientes con RTS1 no parecen tener un riesgo incrementado de desarrollar cáncer. Hasta el momento, se han descrito en la literatura alrededor de 300 casos de RTS, de los cuales un tercio corresponden al RTS1. El RTS se transmite de manera autosómica recesiva y aunque se han encontrado mutaciones en el gen RECQL4 en pacientes con el subtipo RTS2 (ver este término), la etiología de RTS1 permanece desconocida.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 268400, 618625  
GENES: ANAPC1

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 2

El síndrome Rothmund-Thomson tipo 2 es una subforma del síndrome Rothmund-Thomson (RTS), que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia) y frecuentemente se asocia con estatura baja, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes, defectos óseos congénitos y un riesgo elevado de osteosarcoma en niños y carcinoma de células escamosas en edades más avanzadas. Hasta el momento se han descrito en la literatura alrededor de 300 casos de RTS, de los cuales dos tercios corresponden al RTS2. Las anomalías esqueléticas pueden ser abiertas (como prominencia frontal, nariz en 'silla de montar' y defectos congénitos del eje radial), y/o anomalías sutiles visibles sólo por análisis radiográfico. El RTS se transmite de manera autosómica recesiva y el RTS2 está causado por mutaciones homocigotas o heterocigotas compuestas en el gen RECQL4 (8q24.3), mientras que la etiología del RTS1 permanece desconocida.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 268400  
GENES: RECQL4

#### SÍNDROME DE WERNER

El síndrome de Werner (SW) es un síndrome hereditario poco frecuente caracterizado por un envejecimiento prematuro con aparición en la tercera década de la vida y rasgos clínicos cardinales, incluyendo cataratas bilaterales, baja estatura, encanecimiento y disminución del cabello del cuero cabelludo, trastornos de piel característicos y prematura aparición de otros trastornos relacionados con la edad.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 277700  
GENES: WRN

#### POROQUERATOSIS

##### POROQUERATOSIS ACTÍNICA SUPERFICIAL DISEMINADA

La poroqueratosis actínica superficial diseminada (PASD) es la forma más frecuente de poroqueratosis. Se caracteriza por la presencia de varias placas anulares de pequeño tamaño con un borde queratósico característico distribuidas frecuentemente en áreas fotoexpuestas, especialmente en las extremidades.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 175900, 607728, 612293, 612353, 614714, 616063, 616631  
GENES: FDPS, MVD, MVK, SLC17A9

##### POROQUERATOSIS DE MIBELLI

La poroqueratosis de Mibelli (PM) es una forma de poroqueratosis caracterizada por placas anulares de coloración marronácea únicas o múltiples y de tamaño variable ocasionalmente confluentes, con un borde queratósico bien definido característico.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 175800, 175900  
GENES: MVK, PMVK

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA

##### DERMATOPATÍA PIGMENTOSA RETICULARIS

Es una displasia ectodérmica genética y poco frecuente caracterizada por una hiperpigmentación reticulada generalizada de inicio temprano que persiste a lo largo de la vida, ligera alopecia difusa no cicatricial y onicodistrofia. La enfermedad no se asocia con anomalías dentales. Los pacientes también pueden presentar adermatoglifia, hiperqueratosis palmoplantar, ampollas dorsales acrales e hipo- o hiperhidrosis.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 125595  
GENES: KRT14

##### DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA

El síndrome de Clouston o displasia ectodérmica hidrótica se transmite como un rasgo autosómico dominante. Las manifestaciones clínicas están marcadas por alteraciones en las uñas, alopecia, frecuente queratoderma palmoplantar y a veces deterioro intelectual.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 129500  
GENES: GJB6

##### ERITROQUERATODERMIA SIMÉTRICA PROGRESIVA

La eritroqueratodermia variable progresiva (EQVP) es un tipo de eritroqueratodermia caracterizada por la asociación de hiperqueratosis y eritema en lesiones circunscritas persistentes, aunque en ocasiones pueden ser variables. Probablemente, la eritroqueratodermia simétrica progresiva (EQSP) y la eritroqueratodermia variable (EQV) no representan dos enfermedades diferenciadas, sino dos patrones clínicos de una misma enfermedad, conocida ahora como EQVP.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 617756, 618531  
GENES: KDSR, KRT83, LOR, TRPM4

**QUERATODERMIA PALMOPLANTAR AUTOSÓMICA DOMINANTE Y ALOPECIA CONGÉNITA**

Es un trastorno genético de la piel poco frecuente caracterizado por la ausencia de pelo en el cuero cabelludo y en el cuerpo junto a queratodermia palmoplantar, sin otras complicaciones en las manos.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 104100  
GENES: GJA1

**QUERATODERMIA HEREDITARIA MUTILANTE**

Es un trastorno de queratodermia palmoplantar mutilante, difuso, hereditario y poco frecuente, caracterizado por una queratosis palmoplantar grave en forma de panal y unos anillos constrictivos de los dedos que conducen a la auto-amputación, asociada con una pérdida auditiva neurosensorial congénita de leve a moderada. Otras características adicionales incluyen la queratosis estrellada en las superficies extensoras de los dedos de las manos, los pies, los codos y las rodillas. También se puede asociar alopecia, onicogriposis, distrofia ungueal o uñas hipocráticas, paraparesia espástica y miopatía.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 124500  
GENES: GJB2

**QUERATODERMIA HEREDITARIA MUTILANTE CONICTIOSIS**

Es una queratodermia palmoplantar difusa caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar en panal, asociada a pseudoainhum de los dedos meñiques de las manos, ictiosis y sordera. Sigue un patrón de herencia autosómico dominante.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 604117  
GENES: LOR

**QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MUTILANTE CON PLACAS QUERATÓICAS PERIORIFICIALES**

Es una queratodermia palmoplantar hereditaria caracterizada por la combinación de queratodermia palmoplantar transgrediens bilateral mutilante y placas queratósicas periorificiales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 300918, 614594  
GENES: MBTPS2, PERP, TRPV3

**SÍNDROME DE QUERATOSIS LINEAR-ICTIOSIS CONGÉNITA-QUERATODERMIA ESCLEROSANTE**

El síndrome de queratosis lineal-ictiosis congénita-queratodermia esclerosante es un trastorno epidérmico hereditario caracterizado por queratodermia palmoplantar, pápulas hiperqueratósicas de distribución lineal en las zonas flexurales de las grandes articulaciones (distribución similar a un cordón alrededor de las muñecas, en las fosas antecubitales y poplíteas), placas hiperqueratósicas (en el cuello, axilas, codos, muñecas y rodillas), leve descamación ictiosiforme y constricciones escleróticas alrededor de los dedos de las manos con deformidades flexurales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 601952  
GENES: POMP

**SÍNDROME DE ALMOHADILLAS DE NUDILLO-LEUCONQUIA-SORDERA NEUROSENSORIAL-HIPERQUERATOSIS PALMOPLANTAR**

Es una enfermedad sindrómica de sordera genética poco frecuente caracterizada por almohadillas de los nudillos simétricas o asimétricas (típicamente localizadas en las articulaciones distal e interfalángica), leuconiquia, queratodermia palmoplantar difusa y sordera neurosensorial congénita de leve a moderada.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 149200  
GENES: GJB2

**SÍNDROME DE HURIEZ**

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por la tríada de escleroatrofia congénita predominantemente de las manos con esclerodactilia, queratodermia palmoplantar y cambios en las uñas (que consisten en hipoplasia, estrías, hipoplasias y decoloración blanca). Las características adicionales incluyen hipohidrosis palmar y una alta susceptibilidad al carcinoma de células escamosas de aparición temprana de las áreas de piel afectadas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 181600  
GENES: SMARCAD1

**SÍNDROME DE NAEGELI-FRANCESCHETTI-JADASSOHN**

El síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn (NFJ) es una rara displasia ectodérmica que afecta la piel, glándulas sudoríparas, uñas y dientes.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 161000  
GENES: KRT14

**SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-NEUROPATÍA SENSITIVO-MOTORA HEREDITARIA**

Es una neuropatía axonal sensitivo-motora hereditaria autosómica dominante, de origen genético y poco frecuente, caracterizada por queratodermia palmoplantar de inicio en la infancia asociada a polineuropatía sensitivo-motora de inicio tardío que se manifiesta como debilidad y atrofia muscular de las extremidades inferiores, predominantemente distal (que posteriormente asocia una leve debilidad proximal y afectación de las extremidades superiores), deterioro sensitivo moderado (hipoestesia con distribución 'en guante y calcetín') y velocidad de conducción nerviosa normal o casi normal. Otras manifestaciones adicionales incluyen alteración de la sensibilidad vibratoria, reducción de los reflejos osteotendinosos, parestesia, dolor, pie zambo, pie cavo y distrofia ungueal.

CIE-10: G60.0  
OMIM: 148360  
GENES: KRT1, MPZ

**SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-SORDERA**

Es un trastorno de queratinización caracterizado por queratodermia palmoplantar focal o difusa. Se observa una distribución parcheada, más marcada en las áreas tenar e hipotenar y en los arcos plantares. La enfermedad se manifiesta en la lactancia y se asocia a pérdida auditiva neurosensorial que muestra una edad variable de inicio. Debido a las similitudes genéticas y clínicas, se ha propuesto que tanto el síndrome de queratodermia palmoplantar sordera, el síndrome de almohadillas de nudillo-leuconiquia-sordera neurosensorial-hiperqueratosis palmoplantar y la queratodermia hereditaria mutilante pueden representar variantes de un trastorno amplio de sordera sindrómica con fenotipo heterogéneo. La enfermedad se transmite siguiendo un patrón autosómico dominante de penetrancia incompleta.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 148350  
GENES: GJB2, MT-TS1

**SÍNDROME KID**

Es una enfermedad ectodérmica congénita poco frecuente caracterizada por una queratitis vascularizante, lesiones cutáneas hiperqueratósicas y sordera.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 148210, 242150, 602540  
GENES: GJB2, GJB6

**DISPLASIA ODONTO-ÓNICO-DÉRMICA**

La displasia odonto-ónico-dérmica es una forma de displasia ectodérmica que se caracteriza por hiperqueratosis e hiperhidrosis de las palmas y plantas, áreas malares atróficas, hipodancia, dientes cónicos, onicodisplasia y pelo seco y escaso. Hasta el momento se han descrito menos de 15 casos. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: Q82.4  
OMIM: 257980  
GENES: WNT10A

#### ENFERMEDAD DE NAXOS

Es una enfermedad hereditaria, de carácter recesivo, que cursa con cardiomiopatía arritmógena con displasia del ventrículo derecho (ARVD/C) y un fenotipo cutáneo, caracterizado por un pelo lanoso peculiar y queratodermia palmoplantar.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 601214  
GENES: JUP

#### SÍNDROME CEDNIK

El síndrome CEDNIK es un síndrome neurocutáneo caracterizado por anomalías graves en el desarrollo del sistema nervioso y una diferenciación anormal de la epidermis. Se ha descrito hasta ahora en siete individuos afectados (cuatro niños y tres niñas) de dos familias consanguíneas. Clínicamente, los pacientes muestran una única constelación de signos clínicos, descritos con el acrónimo CEDNIK (procedente de los términos en inglés): disgenesia cerebral, neuropatía, ictiosis y queratodermia palmoplantar. La enfermedad se hereda como un trastorno autosómico recesivo. Es causada por mutaciones en el gen SNAP29 (22q11.2) que codifica para una proteína SNARE que participa en la fusión de vesículas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 609528  
GENES: SNAP29

#### SÍNDROME DE DEFECTOS DE LA PIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA CUTÁNEO

Enfermedad genética rara de la piel caracterizada por la aparición infantil de alopecia difusa, pigmentación anormal de la piel (máculas hipo e hiperpigmentadas del tronco y la cara y áreas de hipo e hiperpigmentación reticular de las extremidades), queratodermia palmoplantar y distrofia ungueal. Los pacientes desarrollan carcinomas espinocelulares recurrentes más adelante en la vida. También se han descrito dientes quebradizos que provocan la pérdida temprana de la dentición.

CIE-10: 0  
OMIM: 618373  
GENES: SASH1

#### SÍNDROME DE HAIM-MUNK

El síndrome de Haim-Munk (SHM) se caracteriza por: hiperqueratosis palmoplantar, periodontitis grave de aparición temprana, onicogriposis, pies plano, aracnodactilia y acroosteolisis.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 245010  
GENES: CTSC

#### SÍNDROME DE HIPOHIDROSIS-HIPOPLASIA DEL ESMALTE-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-DISCAPACIDAD INTELLECTUAL

El síndrome de hipohidrosis-hipoplasia del esmalte-queratodermia palmoplantar-discapacidad intelectual es un trastorno sindrómico de discapacidad intelectual, genético y poco frecuente, caracterizado por discapacidad intelectual grave con alteraciones significativas del habla y del lenguaje, hipohidrosis (que a menudo produce hipertermia), con apariencia normal de las glándulas sudoríparas, hipoplasia del esmalte dental, hiperqueratosis palmoplantar y una alta frecuencia de microcefalia adquirida. También se puede observar dismorfia facial leve, incluyendo ensanchamiento lateral de las cejas, punta nasal ancha y borde del bermellón grueso.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 615328  
GENES: COG6

#### SÍNDROME DE PAPILLON-LEFÈVRE

El síndrome de Papillon-Lefèvre (SPL) es una displasia ectodérmica rara caracterizada por una queratodermia palmoplantar asociada a una periodontitis de inicio temprano.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 245000  
GENES: CTSC

#### SÍNDROME DE PIEL FRÁGIL-CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente. Está caracterizado por una fragilidad persistente de la piel que se manifiesta con ampollas y erosiones tras traumas mínimos, un pelo lanoso con una alopecia variable, displasia ungueal hiperqueratósica, queratodermia palmoplantar difusa o focal con fisuras dolorosas, y sin anomalías cardíacas. También puede tener asociada una hiperqueratosis perioral.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 607655  
GENES: DSP

#### SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-INVERSIÓN DE SEXO XX-PREDISPOSICIÓN A CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS

La queratodermia palmoplantar-XX reversión sexual: la predisposición al síndrome de carcinoma de células escamosas se caracteriza por reversión de sexo en varones con un cariotipo 46, XX (SRY negativo), hiperqueratosis palmoplantar y predisposición al carcinoma de células escamosas. Hasta la fecha se han descrito cinco casos (cuatro de los cuales eran hermanos). Se desconoce la etiología.

CIE-10: Q56.0  
OMIM: 610644  
GENES: RSP01

#### SÍNDROME DE SCHÖPF-SCHULZ-PASSARGE

El síndrome de Schöpf-Schulz-Passarge (SSSP) es una displasia ectodérmica autosómica recesiva rara caracterizada por múltiples hidrocistomas apocrinos en los párpados, queratodermia palmoplantar, hipotricosis, hipodoncia y distrofia de las uñas.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 224750  
GENES: WNT10A

#### SÍNDROME KID

Es una enfermedad ectodérmica congénita poco frecuente caracterizada por una queratitis vascularizante, lesiones cutáneas hiperqueratósicas y sordera.

CIE-10: Q80.8  
OMIM: 148210, 242150, 602540  
GENES: GJB2, GJB6

#### QUERATODERMIA DIFUSA NO EPIDERMOLÍTICA ASOCIADA AL GEN KRT1

Una queratodermia palmoplantar difusa aislada, genética, rara, caracterizada por hiperqueratosis difusa, de leve a gruesa, finamente demarcada de las palmas de las manos y las plantas de los pies. Otros hallazgos clínicos incluyen queratosis tipo almohadillas en los dedos, hiperqueratosis del ombligo y las areolas, piel seca difusa, hiperhidrosis, padrastrós e infecciones fúngicas frecuentes. El examen histológico de las lesiones revela hiperqueratosis ortoqueratósica, acantosis, hipergranulosis e infiltraciones leves de linfocitos en la dermis superior sin evidencia de epidermolísis.

CIE-10: 0  
OMIM: 600962  
GENES: KRT1

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR DIFUSA CON FISURAS DOLOROSAS

Es una queratodermia aislada, genética y poco frecuente, caracterizada por lesiones hiperqueratósicas difusas, no epidermolíticas, que afectan tanto a las palmas de las manos como a las plantas de los pies, asociadas a una tendencia de fisuración dolorosa. Contrariamente a los hallazgos clínicos, el examen histológico revela hallazgos que sugieren una queratosis palmoplantar estriada con orthohiperqueratosis que presenta ensanchamiento de los espacios intercelulares y discohesión de los queratinocitos en las capas epidérmicas superiores.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 148700  
GENES: DSG1

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA

Queratodermia palmoplantar hereditaria, no sindrómica, rara, caracterizada por hiperqueratosis difusa, amarillenta y gruesa de las palmas y plantas con una demarcación aguda en el borde volar y un margen eritematoso, y el patrón epidermolítico de cambios en la biopsia de piel, incluida la vacuolización perinuclear, degeneración granular de queratinocitos en la capa espinosa y granular, y agregados de tonofilamento. Con frecuencia se asocian fisuras dolorosas e hiperhidrosis.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 14420  
GENES: KRT1, KRT9, KRT16

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA

Es una queratodermia palmoplantar difusa, aislada y poco frecuente, caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar difusa, homogénea, de moderada a gruesa, amarillenta (que se extiende en ocasiones sobre la cara dorsal de los dedos), y que presenta un aspecto blanco esponjoso después de la exposición al agua, frecuentemente asociada con infecciones por dermatofitos. Suele haber hiperhidrosis y la biopsia de piel muestra cambios no epidermolíticos.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 600231  
GENES: AQP5

#### MAL DE MELEDA

Es una queratodermia palmoplantar difusa descrita inicialmente en la Isla de Meleda caracterizada por hiperqueratosis palmoplantar simétrica que se extiende progresivamente a la zona dorsal de las manos y de los pies (transgrediens). Puede asociarse a hiperhidrosis, placas liquenoides y eritema perioral.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 248300  
GENES: SLURP1

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA TIPO GAMBORG-NIELSEN

El queratoderma palmoplantar hereditario de tipo Gamborg-Nielsen se caracteriza por la presencia de queratoderma palmoplantar difuso sin otros síntomas asociados. El síndrome se ha descrito en múltiples familias de la parte más septentrional de Suecia (Norrbottnen). El queratoderma palmoplantar descrito en la enfermedad de tipo Gamborg-Nielsen es menos grave que el encontrado en el Mal de Meleda, pero igual de grave que el encontrado en el queratoderma palmoplantar de tipo Thost-Unna. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 244850  
GENES: SLURP1

#### QUERATODERMIA PALMOPLANTAR TIPO NAGASHIMA

La keratosis tipo Nagashima es una queratodermia palmoplantar transgresiva y no progresiva, que se parece a una forma leve del mal de Meleda. Hasta el momento, se ha descrito en 20 individuos. La transmisión es autosómica recesiva.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 615598  
GENES: SERPINB7

#### PAQUIONQUIA CONGÉNITA

La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis rara que presenta predominantemente queratodermia palmoplantar dolorosa, engrosamiento de las uñas, quistes y placas orales blanquecinas.

CIE-10: Q84.5  
OMIM: 167200, 167210, 260130, 615726, 615728  
GENES: KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17

#### SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA ESOFÁGICO

Enfermedad genética rara caracterizada por engrosamiento de la piel de las palmas y plantas de los pies restringida a áreas de soporte de peso y/o fricción (queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica) y leucoqueratosis oral y esofágica, asociada con un riesgo de por vida muy alto de desarrollar células escamosas. carcinoma de esófago. Las lesiones cutáneas aparecen en la infancia y pueden complicarse con fisuras e infecciones.

CIE-10: 0  
OMIM: 148500  
GENES: RHBDF2

#### SÍNDROME DE ANOMALÍAS EN UÑAS Y DIENTES-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MARGINAL-hiperpigmentación ORAL

Es un síndrome de displasia ectodérmica genético y poco frecuente, caracterizado por talla baja, distrofia ungueal y/o pérdida de las uñas, hiperpigmentación de la mucosa oral y/o de la lengua, anomalías en la dentición (erupción retrasada de los dientes, hipodoncia, hipoplasia del esmalte), queratodermia en los márgenes de las palmas y plantas de los pies e hiperqueratosis focal en el dorso de las manos y los pies. Además, se han observado disfagia con estenosis esofágica, sordera neurosensorial, asma bronquial y anemia grave por deficiencia de hierro.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616029  
GENES: GRHL2

#### SÍNDROME DE CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR

El síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar es un trastorno epidérmico hereditario muy poco frecuente caracterizado por hipotricosis/cabello lanoso, reducción del vello corporal, pestañas y cejas, leuconiquia y queratodermia palmoplantar estriada (más intensa en las plantas de los pies que en las palmas de las manos) que empeora progresivamente con la edad. Se ha descrito asimismo un pseudo-ainhum del quinto dedo del pie. Aunque el síndrome de cabello lanoso-queratodermia palmoplantar comparte similitudes clínicas tanto con la enfermedad de Naxos como con el síndrome de Carvajal, no se asocia a cardiomiopatía.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 616099  
GENES: KANK2

#### SÍNDROME DE CARVAJAL

Es un síndrome caracterizado por cabello lanoso, queratodermia palmoplantar y miocardiopatía dilatada que afecta principalmente al ventrículo izquierdo.

CIE-10: 0  
OMIM: 605676  
GENES: DSP

#### TIROSINEMIA TIPO 2

La tirosinemia de tipo 2 es un error innato del metabolismo de la tirosina caracterizado por hipertirosinemia con manifestaciones oculocutáneas y, en algunos casos, por déficit intelectual. El manejo clínico gira en torno a la restricción dietética de fenilalanina y tirosina, pudiéndose administrar retinoides orales para el tratamiento de las lesiones cutáneas. La dieta controlada resulta en la reducción de los niveles plasmáticos de tirosina y una rápida resolución de las manifestaciones oculocutáneas. Sin embargo, no queda claro en qué medida la dieta controlada evita la afectación del SNC.

CIE-10: E70.2  
OMIM: 276600  
GENES: TAT

**SÍNDROME DE HIPOPIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR PUNCTATA**

Es una enfermedad epidérmica de origen genético y poco frecuente caracterizada por queratodermia punteada en palmas y plantas asociada a máculas hipopigmentadas de morfología irregular (localizadas típicamente, en las extremidades). Ocasionalmente, puede asociarse a calcificación ectópica (por ej. tendinopatía calcificada de inicio precoz, calcinosis cutis) y paquioniquia.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 615522

GENES: ENPP1



## ENFERMEDADES METABÓLICAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA

## DEFICIENCIA DE PROLIDASA

### DEFICIENCIA DE PROLIDASA

La deficiencia de prolidasa es un trastorno hereditario del metabolismo de los péptidos caracterizado por lesiones cutáneas graves, infecciones recurrentes (que afectan principalmente a la piel y al sistema respiratorio), rasgos faciales dismórficos, deterioro cognitivo variable y esplenomegalia.

CIE-10: E72.0

OMIM: 170100

GENES: PEPD

## ENFERMEDADES DE LA PIEL ASOCIADAS A OTRAS ANOMALÍAS METABÓLICAS

### ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA

Es un error innato del metabolismo poco frecuente que resulta en una deficiencia grave de cinc y que se caracteriza por dermatitis acral, alopecia, diarrea y problemas de crecimiento.

CIE-10: E83.2

OMIM: 201100

GENES: SLC39A4

### ALCAPTONURIA

Un trastorno poco frecuente del metabolismo de la fenilalanina y la tirosina caracterizado por el acúmulo de ácido homogentísico (HGA) y su producto oxidado, el ácido benzoquinona acético (BQA), en diversos tejidos (cartilago, tejido conectivo) y fluidos corporales (orina, sudor), provocando el oscurecimiento de la orina cuando se expone al aire así como una coloración gris-azulada de la esclerótica y de la hélix de la oreja (ocronosis), y una enfermedad articular incapacitante que afecta tanto a las articulaciones axiales como a las periféricas (artropatía ocronótica).

CIE-10: E70.2

OMIM: 203500

GENES: AGD

### DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS

El déficit múltiple de carboxilasas (DMC) es un término usado para describir errores congénitos del metabolismo de la biotina, caracterizados por actividades reducidas de las enzimas dependientes de la biotina, que resultan en un amplio espectro de síntomas incluyendo: dificultad para alimentarse, dificultad para respirar, letargia, convulsiones, erupciones en la piel, alopecia y retraso en el desarrollo.

CIE-10: E53.8

OMIM: 0

GENES: BTB, HLCS

### DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA

Es una forma de aparición tardía del déficit múltiple de carboxilasas, un error congénito del metabolismo que, si no se trata, se caracteriza por convulsiones, dificultad para respirar, hipotonía, erupciones en la piel, alopecia, pérdida de audición y retraso en el desarrollo.

CIE-10: E53.8

OMIM: 253260

GENES: BTB, HLCS

### DEFICIENCIA DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA

Es una forma de aparición temprana del déficit múltiple de carboxilasas, un error congénito del metabolismo que, si no se trata, se caracteriza por: vómitos, taquiptnea, irritabilidad, letargia, dermatitis exfoliativa, y convulsiones que pueden empeorar hasta el coma. Se trata de una forma que pone en peligro la vida.

CIE-10: E53.8

OMIM: 253270

GENES: HLCS

## HIPERZINCEMIA E HIPERCALPROTECTINEMIA

### HIPERZINCEMIA E HIPERCALPROTECTINEMIA

Es un error innato del metabolismo del zinc poco frecuente caracterizado por infecciones recurrentes, hepatoesplenomegalia, anemia (que no responde a la suplementación con hierro) e inflamación sistémica crónica en presencia de elevadas concentraciones plasmáticas de zinc y calprotectina. Los afectados suelen presentar úlceras dérmicas u otras manifestaciones cutáneas (p. ej., inflamación) y artralgia. También se han descrito casos de epistaxis grave y hematomas espontáneos.

CIE-10: E83.2

OMIM: 194470

GENES: PSTPIP1

### MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2

Es una enfermedad de depósito lisosomal con afectación multisistémica que conduce a un acúmulo masivo de glucosaminoglucanos y una amplia variedad de síntomas que incluyen rasgos faciales toscos distintivos, talla baja, afectación cardiorrespiratoria y anomalías esqueléticas. Se manifiesta como un continuo clínico que varía desde una forma grave con neurodegeneración hasta una forma atenuada sin afectación neuronal.

CIE-10: E76.1

OMIM: 309900

GENES: IDS

## MUCOPOLISACARIDOSIS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA

### MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2, FORMA ATENUADA

La mucopolisacaridosis tipo 2, forma atenuada (MPS2att), la forma menos grave de MPS2, conduce a una acumulación masiva de glicosaminoglucanos y una amplia variedad de síntomas que incluyen facies distintivas, baja estatura, hallazgos cardiorrespiratorios y esqueléticos. Se diferencia de la mucopolisacaridosis tipo 2, forma grave por la ausencia de deterioro cognitivo.

CIE-10: E76.1

OMIM: 309900

GENES: IDS

### MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2, FORMA GRAVE

La mucopolisacaridosis tipo 2 (MPS2), forma grave (MPS2S), se asocia con una acumulación masiva de glicosaminoglucanos y una amplia variedad de síntomas que incluyen un deterioro cognitivo rápidamente progresivo; la mayoría de las veces es fatal en la segunda o tercera década.

CIE-10: E76.1

OMIM: 309900

GENES: IDS

## PORFIRIAS

### PORFIRIA

Las porfirias hereditarias son un grupo de trastornos monogénicos, principalmente autosómicos dominantes, caracterizados por un marcado aumento de formación y excreción de las porfirinas y sus precursores (ácido delta aminolevulinico o ALA, y porfobilinógeno o PBG). Cada tipo de porfiria es el resultado de una enzima disfuncional implicada en la biosíntesis del grupo hemo. Las deficiencias son debidas a mutaciones en los genes correspondientes, y los alelos son a menudo muy heterogéneos. Los trastornos se clasifican en hepáticos o eritropoyéticos, dependiendo del lugar en el que se encuentre la expresión predominante del defecto metabólico. El diagnóstico de ataques agudos se establece midiendo ALA urinario y PBG, y se trata con hemoarginato.

CIE-10: E80.0, E80.1, E80.2

OMIM: 0

GENES: ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS

#### PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA

La porfiria eritropoyética congénita, o enfermedad de Günther, es una forma de porfiria eritropoyética caracterizada por una fotodermatosis muy grave y mutilante.

CIE-10: E80.0  
OMIM: 263700  
GENES: GATA1, UROS

#### PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA

Es un subgrupo poco frecuente de porfirias caracterizado por la ocurrencia de crisis neurovisceralas, con o sin signos cutáneos. Engloban cuatro enfermedades: porfiria aguda intermitente (la más frecuente), porfiria variegata, coproporfiria hereditaria y déficit hereditario de ácido delta aminolevulínico-dehidrasa (extremadamente infrecuente).

CIE-10: E80.2  
OMIM: 0  
GENES: ALAD, CPOX, HMBS, PPOX

#### COPROPORFIRIA HEREDITARIA

La coproporfiria hereditaria es una forma de porfiria hepática aguda caracterizada por la aparición de ataques neurovisceralas y, más raramente, por la presencia de lesiones cutáneas.

CIE-10: E80.2  
OMIM: 121300  
GENES: CPOX

#### PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Es una forma grave poco frecuente de porfiria hepática aguda caracterizada por la ocurrencia de crisis neurovisceralas sin afectación cutánea.

CIE-10: E80.2  
OMIM: 176000  
GENES: HMBS

#### PORFIRIA POR DEFICIENCIA DE ALA-DESHIDRATASA

La porfiria por deficiencia de ácido delta-aminolevulínico deshidratasa (DALAD) es una forma extremadamente rara de porfiria hepática aguda caracterizada por ataques neurovisceralas sin manifestaciones cutáneas.

CIE-10: E80.2  
OMIM: 612740  
GENES: ALAD

#### PORFIRIA VARIEGATA

La porfiria variegada es una forma de porfiria hepática aguda caracterizada por la aparición de ataques neurovisceralas con o sin la presencia de lesiones cutáneas.

CIE-10: E80.2  
OMIM: 176200  
GENES: PPOX

#### PORFIRIA CUTÁNEA TARDA

La porfiria cutánea tarda (PCT) es la forma más común de porfiria hepática crónica. Se caracteriza por fotodermatitis ampollosa.

CIE-10: E80.1  
OMIM: 176090, 176100  
GENES: HFE, UROD

#### PORFIRIA HEPATOERITROPOYÉTICA

La porfiria hepatoeritropoyética (HEP) es una forma muy rara de porfiria hepática crónica caracterizada por fotodermatitis ampollosa.

CIE-10: E80.2  
OMIM: 176100  
GENES: UROD

#### PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA AUTOSÓMICA

La protoporfiria eritropoyética (PPE) es un trastorno hereditario del metabolismo del hemo, caracterizado por la acumulación de la protoporfirina en sangre, eritrocitos y tejidos, y por manifestaciones cutáneas de fotosensibilidad.

CIE-10: E80.0  
OMIM: 177000  
GENES: FECH

#### PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA LIGADA AL CROMOSOMA X

0  
CIE-10: E80.0  
OMIM: 300752  
GENES: ALAS2

### TRANSTORNOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN CON AFECTACIÓN CUTÁNEA

#### COG7-CDG

COG7-CDG es un trastorno congénito de la glicosilación caracterizado por dismorfismo, displasia esquelética, hipotonía, hepatosplenomegalia, ictericia, insuficiencia cardíaca, infecciones recurrentes y epilepsia. Hasta la fecha, se ha descrito en dos lactantes, ambos fallecieron durante los primeros tres meses de vida. El síndrome es causado por una mutación en el gen que codifica COG-7 (cromosoma 16), una subunidad del complejo de Golgi oligomérico.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 608779  
GENES: COG7

#### CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2A

Es una enfermedad genética y poco frecuente del tejido elástico de la dermis caracterizada por piel redundante y sobrepregada de gravedad variable, que varía desde piel arrugada a cutis laxa asociada a retraso del crecimiento pre- y postnatal, hipotonía, retraso del desarrollo de leve a moderado, cierre tardío de la fontanela anterior y dismorfia craneofacial (incluyendo microcefalia, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, raíz nasal amplia y prominente con nariz en embudo, orejas de implantación baja, filtrum largo, flacidez facial). Otras manifestaciones adicionales pueden incluir convulsiones, discapacidad intelectual, luxación congénita de cadera, hernia inguinal y malformaciones corticales y cerebelosas. Ocasionalmente se han asociado lesiones cutáneas pseudo-equimóticas pretibiales.

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 219200, 278250  
GENES: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1

#### CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2, TIPO CLÁSICO

0  
CIE-10: Q82.8  
OMIM: 219200, 617402, 617403  
GENES: ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1

#### SÍNDROME DE LA PIEL ARRUGADA

El síndrome de la piel arrugada (WSS) se caracteriza por piel arrugada en el dorso de las manos y los pies, un aumento en el número de los surcos palmares y plantares, una piel abdominal arrugada, múltiples anomalías esqueléticas (laxitud articular y luxación congénita de cadera), cierre tardío de la fontanela anterior, microcefalia, retraso del crecimiento pre- y postnatal, retraso del desarrollo y dismorfia facial (puente nasal ancho, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo e hipertelorismo).

CIE-10: Q82.8  
OMIM: 278250  
GENES: ATP6V0A2

#### DEFICIENCIA DE GM3 SINTASA

La deficiencia de GM3 sintasa es un trastorno congénito poco frecuente de glicosilación debido a una síntesis deficiente de especies de gangliósidos complejos que se caracteriza inicialmente por irritabilidad, mala alimentación, fallo de medro y epilepsia refractaria de inicio temprano, seguida de alteraciones del crecimiento postnatal, retraso grave o regresión del desarrollo, discapacidad intelectual profunda, sordera y alteraciones de la pigmentación cutánea (en su mayoría, máculas despigmentadas o hiperpigmentadas similares a pecas). Los afectados suelen presentar también un deterioro visual gradual debido a la atrofia cortical (visible en las imágenes de resonancia magnética), coreoatetosis y tetraparesia hipotónica. Pueden estar asociados rasgos faciales dismórficos.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 609056  
GENES: ST3GAL5

#### DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA CON LAXITUD ARTICULAR

Displasia ósea primaria rara caracterizada por baja estatura, laxitud articular, anomalías vertebrales, mala alineación espinal progresiva grave que conduce a compresión de la médula espinal, cifoescoliosis progresiva, asimetría torácica y deformidades del codo y el pie. Las características adicionales incluyen hiperelasticidad cutánea leve, falanges terminales espatuladas, paladar hendido y labio leporino, malformaciones cardíacas estructurales y dismorfismo facial leve (cara ovalada, ojos prominentes con esclerótica azul y labio superior largo).

CIE-10: Q77.7  
OMIM: 271640, 618395  
GENES: B3GALT6, EXOC6B

#### DK1-CDG

DK1-CDG se caracteriza por hipotonía muscular e ictiosis. Se ha descrito en cuatro niños de dos familias consanguíneas. Todos los niños afectados fallecieron durante la primera infancia, dos por miocardiopatía dilatada. El síndrome es causado por una deficiencia de dolicol quinasa 1 (DK1), una enzima involucrada en la biosíntesis de novo de dolicol fosfato. Las mutaciones identificadas en el gen DK1 llevaron a una reducción del 96 al 98% en la actividad de DK.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 610768  
GENES: DOLK

#### ENFERMEDAD DE DOWLING-DEGOS

Es una hiperpigmentación cutánea de origen genético y poco frecuente de inicio en la edad adulta, caracterizada por la aparición de pápulas hiperqueratósicas reticulares, maculares y/o similares a comedones, de color marrón rojizo a marrón oscuro, con máculas hipopigmentadas que afectan predominantemente a las áreas de flexión y que en ocasiones progresan hasta afectar al tronco y las regiones acrales. Histológicamente se observa acantosis epidérmica, crestas epiteliales adelgazadas y ramificadas, y tendencia a la acantolisis e incontinencia pigmentaria.

CIE-10: L81.8  
OMIM: 179850  
GENES: KRT5, POFUT1, POGLUT1, PESENE

#### MPDU1-CDG

Los síndromes CDG (trastornos congénitos de la glicosilación) son un grupo de trastornos autosómicos recesivos que afectan la síntesis de glicoproteínas. El síndrome CDG tipo I se caracteriza por retraso psicomotor, convulsiones, retraso del crecimiento y anomalías cutáneas y oculares.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 609180  
GENES: MPDU1

#### PMM2-CDG

La PMM2-CDG es la forma más frecuente de trastorno congénito de la N-glicosilación y se caracteriza por disfunción cerebelosa, distribución anómala de la grasa, pezones invertidos, estrabismo e hipotonía. Se pueden distinguir 3 formas de PMM2-CDG: tipo multisistémico infantil, tipo ataxia-discapacidad intelectual de la lactancia tardía y la infancia (3-10 años), y tipo discapacidad estable del adulto. Por lo general, los lactantes desarrollan ataxia, retraso psicomotor y manifestaciones extraneurológicas que incluyen fallo de medro, enteropatía, disfunción hepática, anomalías de la coagulación y afectaciones cardíacas y renales. Sin embargo, el fenotipo es muy variable y va desde lactantes que fallecen en el primer año de vida hasta adultos levemente afectados.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 212065  
GENES: PMM2

#### SÍNDROME CHIME

El síndrome de Zurich-Kaye es una displasia ectodérmica rara caracterizada por colobomas oculares, defectos cardíacos, dermatosis ictiosiforme, discapacidad intelectual, pérdida conductiva de audición y epilepsia.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 280000  
GENES: PIGL

#### SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS MUSCULOCONTRACTURAL

Es una enfermedad sistémica poco frecuente caracterizada por contracturas congénitas múltiples, rasgos craneofaciales distintivos (como fontanela agrandada, hipertelorismo, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, escleróticas azules, deformidad del pabellón auricular, paladar ojival) evidentes al nacimiento o en la lactancia temprana, así como hallazgos cutáneos característicos (hiperextensibilidad de la piel, fragilidad cutánea con cicatrices atróficas, propensión a hematomas y un aumento del número de surcos palmares). Otros hallazgos adicionales incluyen luxaciones crónicas o recurrentes, deformidades torácicas y de la columna vertebral, dedos de las manos con forma peculiar, divertículos colónicos, neumotórax y anomalías urogenitales y oculares, entre otros. Las pruebas moleculares son necesarias para la confirmación diagnóstica.

CIE-10: Q79.6  
OMIM: 601776, 615539  
GENES: CHST14, DSE

#### SÍNDROME FAMILIAR DE CALCINOSIS TUMORAL HIPERFOSFATÉMICA/HIPEROSTOSIS HIPERFOSFATÉMICA

La calcinosis tumoral familiar (FTC) se refiere a un trastorno autosómico recesivo raro caracterizado por la aparición de masas calcificadas cutáneas y subcutáneas, generalmente adyacentes a articulaciones grandes, como caderas, hombros y codos. La FTC puede ocurrir en el contexto de hiperfosfatemia o normofosfatemia, según el tipo de mutación genética involucrada.

CIE-10: M11.2  
OMIM: 211900, 617993, 617994  
GENES: FGF23, GALNT3, KL

#### SRD5A3-CDG

El SRD5A3-CDG es un trastorno congénito poco frecuente de la glicosilación no ligado al X debido a la deficiencia de esteroide 5-alfa reductasa tipo 3. Se caracteriza por un fenotipo altamente variable, presentándose típicamente con discapacidad visual grave, anomalías oculares variables (tales como hipoplasia/atrofia del nervio óptico, coloboma del nervio óptico y del iris, catarata congénita, glaucoma), discapacidad intelectual, anomalías cerebelosas, nistagmo, hipotonía, ataxia, y/o lesiones cutáneas ictiosiformes. Otras manifestaciones descritas incluyen retinosis pigmentaria, cifosis, defectos cardíacos congénitos, hipertricotosis y coagulación anómala.

CIE-10: E77.8  
OMIM: 612379  
GENES: SRD5A3

## ENFERMEDADES SISTÉMICAS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL

**ESCLERODERMIAS**
**ESCLERODERMIA SISTÉMICA**

La esclerosis sistémica (SSc) es un trastorno generalizado de las arterias pequeñas, microvasos y tejido conectivo, caracterizado por fibrosis y obliteración vascular en piel y órganos, particularmente en los pulmones, el corazón y el tracto digestivo. Existen dos formas principales: SSc cutánea difusa (dcSSc) y SSc cutánea limitada (lcSSc). Se ha observado también una tercera forma de SSc llamada esclerosis sistémica limitada (lSSc) o esclerosis sistémica sin esclerodermia.

CIE-10: M34.0, M34.1, M34.2, M34.8, M34.9

OMIM: 181750

GENES: CAV1, CCN2, CCR6, HLA-DRB1, IRF5, KIAA0319L

**ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA DIFUSA**

La esclerosis sistémica cutánea difusa (dcSSc; por sus siglas en inglés) es un tipo de esclerosis sistémica (SSc) caracterizado por una fibrosis cutánea en tronco y extremidades y una afectación difusa de incidencia temprana y significativa (enfermedad pulmonar intersticial, insuficiencia renal oligúrica, enfermedad gastrointestinal difusa y afección miocárdica). La prevalencia se estima en 1/25.000 adultos y afecta predominantemente a las mujeres (proporción M/H de 4:1 aproximadamente). La enfermedad se manifiesta normalmente entre los 40 y 50 años de edad. Puede aparecer en niños, pero es extremadamente raro. El síndrome de Raynaud es, a menudo, el primer síntoma de la enfermedad. Los otros síntomas normalmente aparecen pocos meses después. El endurecimiento de la piel ocurre primero en los dedos y la cara, pero se generaliza rápidamente. A veces aparecen telangiectasias en el tórax, cara, labios, lengua y dedos, y se aprecian roces de fricción de los tendones. La hipomotilidad esofágica es común y causa reflujo gastroesofágico y a veces disfagia. También puede aparecer malabsorción gastrointestinal e hipomotilidad, que están asociadas con la pérdida de peso, vómitos, diarrea u oclusión. Puede haber sequedad en la boca y afección dental. Artralgias y acroosteólisis son frecuentes. La afección muscular puede causar dolor muscular y debilidad, así como calambres. Puede aparecer insuficiencia renal grave con riesgo de muerte (alrededor del 2% de los casos). La fibrosis pulmonar es frecuente (60% de los casos) y también puede aparecer hipertensión pulmonar (10-15% de los casos). La causa exacta de la dcSSc es desconocida. La enfermedad tiene su origen en una reacción autoinmune que conduce a la sobreproducción de colágeno. En algunos casos, la enfermedad está relacionada con la exposición a productos químicos (sílice, solventes, hidrocarburos...).

CIE-10: M34.0

OMIM: 0

GENES: CAV1, CCN2, CCR6, HLA-DRB1, IRF5

**ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA LIMITADA**

La esclerosis sistémica cutánea limitada es un subtipo de esclerosis sistémica (ES) caracterizada por la asociación del fenómeno de Raynaud con una fibrosis cutánea limitada a manos, cara, pies y antebrazos.

CIE-10: M34.1

OMIM: 0

GENES: CAV1, CCN2, CCR6, HLA-DRB1, IRF5, KIAA0319L

**ESCLEROSIS SISTÉMICA LIMITADA**

La esclerosis sistémica limitada (lSSc; por sus siglas en inglés) (o SSc sin esclerodermia) es una forma de la esclerosis sistémica (SSc), caracterizada por la afectación de órganos con ausencia de fibrosis cutánea.

CIE-10: M34.0

OMIM: 0

GENES: HLA-DRB1

**SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL**
**ACIDURIA MEVALÓNICA**

Es un tipo de deficiencia muy grave y poco frecuente de mevalonato cinasa (MKD). Se presenta con rasgos dismórficos, fallo de medro, retraso psicomotor, afectación ocular, hipotonía, ataxia progresiva, miopatía y episodios inflamatorios recurrentes.

CIE-10: E88.8

OMIM: 610377

GENES: MVK

**HIPERINMUNOGLOBULINEMIA D CON FIEBRE PERIÓDICA**

Es una enfermedad autoinflamatoria rara caracterizada por ataques periódicos de fiebre y una reacción inflamatoria sistémica (linfadenopatía cervical, dolor abdominal, vómitos, diarrea, artralgia y afectación cutánea).

CIE-10: E85.0

OMIM: 260920

GENES: MVK

**DITRA**

Es un trastorno de inmunodeficiencia adquirida poco frecuente caracterizado por la aparición de susceptibilidad a infecciones oportunistas diseminadas (en particular, infección micobacteriana no tuberculosa diseminada, salmonelosis, peniciliosis e infección por el virus de la varicela zoster) en adultos previamente sanos (VIH negativos), asociada a la presencia de autoanticuerpos anti-interferón gamma adquiridos. Los hallazgos clínicos característicos incluyen linfadenopatía (cervical o generalizada), fiebre, pérdida de peso y/o lesiones cutáneas reactivas.

CIE-10: L40.1

OMIM: 614204

GENES: IL36RN

**ENFERMEDAD DE BEHÇET**

Es una vasculitis multisistémica, crónica y recurrente, caracterizada por lesiones mucocutáneas, así como por manifestaciones articulares, vasculares, oculares y del sistema nervioso central.

CIE-10: M35.2

OMIM: 109650

GENES: C4A, CCR1, ERAP1, FAZ, HLA-B, IL10, IL12A, IL12A-AS1, IL23R, KLRC4, MEFV, STAT4, TLR4, UBAC2

**ENFERMEDAD INFLAMATORIA NEONATAL INTESTINAL Y CUTÁNEA**

La enfermedad inflamatoria neonatal intestinal y cutánea es un síndrome autoinflamatorio poco frecuente, potencialmente mortal, con un trastorno de inmunodeficiencia caracterizado por un inicio temprano de inflamación de por vida, que afecta a la piel y al intestino asociado a infecciones recurrentes. Los afectados presentan eritema psoriasiforme perioral y perianal y erupción papular con pústulas, fallo de medro asociado a diarrea malabsorbtiva crónica, infecciones gastrointestinales intercurrentes y problemas de alimentación, así como pelo muy corto, ausente o roto y tricomegalia. Las infecciones recurrentes cutáneas y pulmonares conducen a blefaritis recurrente, otitis externa y bronquiolitis.

CIE-10: 0

OMIM: 614328, 616069

GENES: ADAM17, EGFR

**HIPERZINCEMIA E HIPERCALPROTECTINEMIA**

Es un error innato del metabolismo del zinc poco frecuente caracterizado por infecciones recurrentes, hepatoesplenomegalia, anemia (que no responde a la suplementación con hierro) e inflamación sistémica crónica en presencia de elevadas concentraciones plasmáticas de zinc y calprotectina. Los afectados suelen presentar úlceras dérmicas u otras manifestaciones cutáneas (p. ej., inflamación) y artralgia. También se han descrito casos de epistaxis grave y hematomas espontáneos.

CIE-10: E83.2

OMIM: 194470

GENES: PSTPIP1

#### OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL ESTÉRIL CON PERIOSTITIS Y PUSTULOSIS

Es un síndrome autoinflamatorio genético poco frecuente y grave. Por lo general, se caracteriza por el inicio neonatal de pustulosis cutánea neutrofílica generalizada y osteomielitis aséptica, multifocal, recurrente y grave, con marcada periostitis, que afecta habitualmente a las costillas distales, huesos largos y cuerpos vertebrales. Otras características adicionales que se observan con frecuencia son niveles altos de reactantes de fase aguda (sin fiebre asociada) y onicosis.

CIE-10: 0  
OMIM: 618852  
GENES: IL1RN

#### SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO AL PROTEOSOMA

El síndrome de discapacidad por proteosoma describe un grupo de trastornos autoinflamatorios de herencia autosómica recesiva que se caracteriza por Lipodistrofia y erupciones cutáneas. Los trastornos incluidos en este grupo incluyen el síndrome Nakajo-Nishimura (NNS), el síndrome JMP y el síndrome CANDLE y todos ellos están causados por mutaciones en el gen PSMB8 (6p21.3).

CIE-10: 0  
OMIM: 256040  
GENES: PSMB8

#### SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO FAMILIAR POR FRÍO ASOCIADO AL GEN NLRCA4

0  
CIE-10: 0  
OMIM: 616115  
GENES: NLRCA4

#### SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO-FIEBRE PERIÓDICA-ENTEROCOLITIS DEL LACTANTE

Enfermedad genética sistémica o reumatológica poco frecuente que se caracteriza por la aparición de enterocolitis en el recién nacido o en la infancia (que se resuelve con la edad), fiebre periódica y episodios de inflamación sistémica grave, que pueden ser precipitados por infecciones, estrés o fatiga. Los signos y síntomas incluyen esplenomegalia, erupciones similares a urticaria, artralgia y mialgia. Los hallazgos de laboratorio asociados son marcadores inflamatorios elevados (como ferritina, proteína C reactiva), pancitopenia y transaminasas elevadas. Si no se tratan, los brotes pueden progresar a coagulopatía, insuficiencia orgánica y muerte.

CIE-10: E85.0  
OMIM: 616050  
GENES: NLRCA4

#### SÍNDROME DE ARTRITIS PIÓGENA-PIODERMA GANGRENOSUM-ACNÉ

El síndrome de artritis piógena estéril, pioderma gangrenoso y acné (PAPA) es un raro trastorno pleiotrópico autoinflamatorio que afecta principalmente a articulaciones y piel.

CIE-10: 0  
OMIM: 604416  
GENES: PSTPIP1

#### SÍNDROME DE BLAU

El síndrome de Blau (BS) es una enfermedad inflamatoria sistémica poco frecuente que se caracteriza por la aparición temprana de artritis granulomatosa, uveítis y erupciones en la piel. En la actualidad, el BS se refiere tanto a la forma familiar como a la esporádica (anteriormente sarcoidosis de aparición temprana) de la misma enfermedad. El término propuesto de artritis granulomatosa pediátrica está actualmente en cuestión, ya que no representa la naturaleza sistémica de la enfermedad.

CIE-10: 0  
OMIM: 186580  
GENES: NOD2

#### SÍNDROME DE FIEBRE PERIÓDICA HEREDITARIA ASOCIADA AL GEN NLRP12

Es un síndrome autoinflamatorio poco frecuente caracterizado por períodos febriles recurrentes y episódicos combinados con diversas manifestaciones sistémicas, tales como mialgia, artralgia, inflamación articular, urticaria, cefalea y erupción cutánea. El desencadenante común de estos episodios es el frío.

CIE-10: E85.0  
OMIM: 611762  
GENES: NLRP12

#### SÍNDROME DE MAJEED

El síndrome de Majeed es un trastorno multisistémico, genético y poco frecuente, caracterizado por osteomielitis multifocal crónica recurrente y anemia diseritropoyética congénita, que puede estar acompañada de dermatosis neutrofílica.

CIE-10: 0  
OMIM: 609628  
GENES: LPIN2

#### SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO A LA CRIPIRINA

El síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS, siglas en inglés) define un grupo de enfermedades autoinflamatorias que se caracterizan por episodios recurrentes de ataques inflamatorios sistémicos en ausencia de infección o enfermedad autoinmune. El CAPS comprende tres trastornos en un continuo de gravedad: síndrome de CINCA, grave, síndrome de Muckle-Wells (SMW), intermedio, y urticaria familiar por frío (FCAS, siglas en inglés), leve.

CIE-10: E85.0  
OMIM: 0  
GENES: NLRP3

#### SÍNDROME CINCA

El síndrome Crónico, Infantil, Neurológico, Cutáneo, Articular, también conocido como enfermedad neonatal inflamatoria multisistémica inicial, recientemente ha sido reconocida como una entidad única, asocia 3 signos fundamentales: 1- Una erupción cutánea urticarial maculopapulosa a menudo presente en el nacimiento, y variable con el tiempo. 2- Signos articulares de expresión variable incluyendo hinchazón transitoria sin secuelas o una artropatía con apariencia pseudotumoral de crecimiento de cartilago, la biopsia muestra en estos casos tejido cartilaginoso sin células inflamatorias 3- Implicación del sistema nervioso central con dolor de cabeza. La punción lumbar muestra meningitis crónica con neutrófilos polinucleares y a veces eosinófilos. Generalmente, los niños nacen prematuros e inmaduros; se reconoció una anomalía en la placenta en un caso. El síndrome progresa en un contexto de inflamación crónica, con golpes de fiebre. Las pruebas de laboratorio muestran inflamación no específica con anemia, leucocitosis polinuclear, y trombocitosis, VS elevada y proteínas inflamatorias elevadas. No se ha evidenciado ningún déficit inmune ni auto-anticuerpos. A pesar de su rareza (se han descrito unos 100 casos en todo el mundo), este síndrome es reconocido cada vez más por los pediatras. Recientemente se han identificado mutaciones en el gen CIAS1, cuya expresión es casi exclusiva de leucocitos polimorfonucleares y condrocitos.

CIE-10: E85.0  
OMIM: 607115  
GENES: NLRP3

#### SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS

El síndrome de Muckle-Wells (SMW) es una forma intermedia del síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS) que se caracteriza por fiebre recurrente (con malestar y escalofríos), erupción cutánea recurrente tipo urticaria, sordera neurosensorial, signos generales de inflamación (enrojecimiento de los ojos, dolores de cabeza, artralgia/mialgia) y amiloidosis secundaria potencialmente mortal (tipo AA).

CIE-10: E85.0  
OMIM: 191900  
GENES: NLRP3

#### URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO

La urticaria familiar por frío (FCAS, siglas en inglés) es la forma más leve del síndrome periódico asociado a la criopirina (CAPS, siglas en inglés) y se caracteriza por episodios recurrentes de erupción cutánea similar a la urticaria desencadenada por la exposición al frío asociada con fiebre baja, malestar general, enrojecimiento de los ojos y artralgia/mialgia.

CIE-10: L50.2

OMIM: 120100, 616115

GENES: NLRP3

#### SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO AL RECEPTOR 1 DEL FACTOR DE NECROSIS TUMORAL

El síndrome periódico asociado al receptor 1 del factor de necrosis tumoral (TRAPS, siglas en inglés) es un síndrome periódico de fiebre caracterizado por fiebre recurrente, artralgias, mialgias y lesiones cutáneas blandas que duran de 1 a 3 semanas, asociadas a inflamación cutánea, articular, ocular y serosa y complicada por amiloidosis secundaria.

CIE-10: E85.0

OMIM: 142680

GENES: TNFRSF1A

#### VASCULOPATÍA CON INICIO EN EL LACTANTE ASOCIADA AL GEN STING

La vasculopatía asociada a STING de inicio en la infancia (SAVI, por sus siglas en inglés) es un trastorno genético autoinflamatorio poco frecuente. Se trata de una interferonopatía de tipo I debida a una activación constitutiva de STING (estimulador de genes de interferón), caracterizada por una inflamación sistémica de inicio neonatal o infantil y una vasculopatía de vasos pequeños que produce lesiones cutáneas, pulmonares y articulares graves. Los afectados presentan fiebre baja intermitente, tos recurrente y fallo de medro, en asociación con enfermedad pulmonar intersticial progresiva, poliartritis y lesiones descamativas violáceas en los dedos de las manos y de los pies, nariz, mejillas y orejas (que se ven agravados por la exposición al frío) que a menudo progresan a ulceración acral crónica, necrosis y autoamputación.

CIE-10: M35.8

OMIM: 615934

GENES: TMEM173

#### SÍNDROME DE REYNOLDS

##### SÍNDROME DE REYNOLDS

El síndrome de Reynolds (SR) es un trastorno autoinmunitario caracterizado por la asociación de cirrosis biliar primaria (CBP) con esclerosis sistémica cutánea limitada.

CIE-10: K74.3, L94.0

OMIM: 613471

GENES: LBR



## ENVEJECIMIENTO PREMATURO

#### ACROGERIA

Es un síndrome poco frecuente de envejecimiento prematuro caracterizado por atrofia de la piel y del tejido subcutáneo, afectando predominantemente a las porciones distales de las extremidades y resultando en una apariencia prematuramente envejecida de las manos y los pies. Otro hallazgo destacado es una facies característica con mejillas hundidas, nariz picuda y ojos prominentes. En algunos pacientes se han descrito, además, otras manifestaciones no dermatológicas, como anomalías óseas. El modo de herencia no ha sido completamente establecido.

CIE-10: L90.8  
OMIM: 201200  
GENES: COL3A1

#### COMPLEJO XERODERMA PIGMENTOSO/SÍNDROME DE COCKAYNE

El complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne (complejo XP/CS) se caracteriza por la asociación de las manifestaciones cutáneas del xeroderma pigmentoso (XP) con las características sistémicas y neurológicas del síndrome de Cockayne (CS).

CIE-10: Q82.1, Q87.1  
OMIM: 278730, 278760, 278780, 610651  
GENES: ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5

#### SÍNDROME DE ACRO-OSTEÓLISIS-ENVEJECIMIENTO PREMATURO- LESIONES TIPO QUELOIDE

Es un síndrome progeroide, genético y poco frecuente, caracterizado por apariencia envejecida prematura (que incluye lipoatrofia, piel fina translúcida, pelo fino y escaso, y atrofia del músculo esquelético), erupción dental retrasada, lesiones tipo queloide en zonas de presión, y anomalías esqueléticas que incluyen marcada acroosteolisis, braquidactilia con manos y pies pequeños, cifoescoliosis, osteopenia y contracturas articulares progresivas en los dedos de las manos y los pies. Las características craneofaciales incluyen un cráneo delgado, cierre retardado de la fontanela anterior, occipucio plano, órbitas poco profundas, hipoplasia malar y nariz estrecha.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 601812  
GENES: PDGFRB

#### SÍNDROME DE COCKAYNE

El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por estatura baja, apariencia facial característica, envejecimiento prematuro, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 133540, 214150, 216400, 216411, 278780, 610756, 610758, 616570  
GENES: ERCC1, ERCC2, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8

#### SÍNDROME COFS

El síndrome cerebro-óculo-facio-esquelético (COFS) es un trastorno genético raro, perteneciente a la familia de las enfermedades de la reparación del ADN y caracterizado por una afectación neurosensorial grave.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 214150, 278780, 610756, 610758, 616570  
GENES: ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6

#### SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 1

El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por estatura baja, apariencia facial característica, envejecimiento prematuro, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 133540, 216400  
GENES: ERCC4, ERCC6, ERCC8

#### SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 2

El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por estatura baja, apariencia facial característica, envejecimiento prematuro, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 133540, 216400  
GENES: ERCC1, ERCC6, ERCC8

#### SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 3

El síndrome de Cockayne (SC) es una enfermedad multisistémica caracterizada por estatura baja, apariencia facial característica, envejecimiento prematuro, fotosensibilidad, disfunción neurológica progresiva y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 133540, 216400, 216411  
GENES: ERCC6, ERCC8

#### SÍNDROME DE DE BARSY

El síndrome de De Bary (SDB) se caracteriza por una dismorfia facial (fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, un amplio puente nasal plano y una boca pequeña) con una apariencia progeroide, fontanela grande y de cierre tardío, cutis laxa (CL), hiperlaxitud de las articulaciones, movimientos atetoides e hiperreflexia, retraso del crecimiento pre y postnatal, déficit intelectual y retraso en el desarrollo, opacificación corneal y cataratas. La prevalencia es desconocida, pero se han descrito hasta el momento unos 30 casos. El SDB se transmite con un patrón autosómico recesivo. Su etiología sigue siendo desconocida en la mayoría de los casos; no obstante, se han identificado mutaciones recientemente en el gen PYCR1 (17q25.3) en pacientes con fenotipos superpuestos (piel arrugada, osteopenia y características progeroides) del SDB, CL de tipo 2 autosómica recesiva (CL2-AR), síndrome de la piel arrugada (WSS) y geroderma osteodisplásica (GO, véanse estos términos). Las anomalías oculares, los movimientos atetoides y la hiperreflexia son rasgos característicos del SDB que suelen permitir diferenciarlo de la GO, la CL2-AR y del síndrome de la piel arrugada. El estudio histopatológico de las biopsias cutáneas de pacientes con SDB puede evidenciar unas fibras elásticas deshilachadas y en número reducido, aunque también se han descrito pacientes con biopsias cutáneas de aspecto normal. El tratamiento es sintomático e incluye cirugía ocular temprana y fisioterapia para evitar las contracturas. Los pacientes con síndrome de De Bary presentan una evolución variable. Algunos de los pacientes mueren en edad pediátrica como consecuencia de una disfunción neurológica grave o de infecciones intercurrentes. Muchos pacientes diagnosticados con mutaciones del gen PYCR1 presentan una mejoría espontánea de las características progeroides, y en algunos de los niños el trastorno del movimiento es no progresivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 219150, 614438  
GENES: ALDH18A1, PYCR1

#### SÍNDROME DE DE BARSY ASOCIADO AL GEN ALDH18A1

Es una enfermedad neurometabólica genética poco frecuente caracterizada por retraso del crecimiento pre- y postnatal, hipotonía, fallo de medro, fontanela agrandada con cierre tardío, retraso del desarrollo, cutis laxa, laxitud articular, apariencia progeroide y rasgos faciales dismórficos. Adicionalmente, esta enfermedad también se ha asociado a opacidades corneales, cataratas, miopía, crisis epilépticas, hiperreflexia y movimientos atetoides.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 219150  
GENES: ALDH18A1

#### SÍNDROME DE DE BARSY ASOCIADO AL GEN PYCR1

El síndrome de De Bary (SDB) se caracteriza por una dismorfia facial (fisuras palpebrales oblicuas hacia abajo, un amplio puente nasal plano y una boca pequeña) con una apariencia progeroide, fontanela grande y de cierre tardío, cutis laxa (CL), hiperlaxitud de las articulaciones, movimientos atetoides e hiperreflexia, retraso del crecimiento pre y postnatal, déficit intelectual y retraso en el desarrollo, opacificación corneal y cataratas. La prevalencia es desconocida, pero se han descrito hasta el momento unos 30 casos. El SDB se transmite con un patrón autosómico recesivo. Su etiología sigue siendo desconocida en la mayoría de los casos; no obstante, se han identificado mutaciones recientemente en el gen PYCR1 (17q25.3) en pacientes con fenotipos superpuestos (piel arrugada, osteopenia y características progeroides) del SDB, CL de tipo 2 autosómica recesiva (CL2-AR), síndrome de la piel arrugada (WSS) y geroderma osteodisplásica (GO, véanse estos términos). Las anomalías oculares, los movimientos atetoides y la hiperreflexia son rasgos característicos del SDB que suelen permitir diferenciarlo de la GO, la CL2-AR y del Síndrome de la piel arrugada. El estudio histopatológico de las biopsias cutáneas de pacientes con SDB puede evidenciar unas fibras elásticas deshilachadas y en número reducido, aunque también se han descrito pacientes con biopsias cutáneas de aspecto normal. El tratamiento es sintomático e incluye cirugía ocular temprana y fisioterapia para evitar las contracturas. Los pacientes con síndrome de De Bary presentan una evolución variable. Algunos de los pacientes mueren en edad pediátrica como consecuencia de una disfunción neurológica grave o de infecciones intercurrentes. Muchos pacientes diagnosticados con mutaciones del gen PYCR1 presentan una mejoría espontánea de las características progeroides, y en algunos de los niños el trastorno del movimiento es no progresivo.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 614438  
GENES: PYCR1

#### SÍNDROME DE HIPOPLASIA MANDIBULAR-SORDERA-RASGOS PROGEROIDES-LIPODISTROFIA

Es una enfermedad de envejecimiento prematuro, genética y poco frecuente, caracterizada por sordera neurosensorial, ausencia generalizada de tejido adiposo subcutáneo (aunque con un aumento de la deposición troncal) que se observa desde la infancia, así como esclerodermia y dismorfia facial que incluye ojos prominentes, nariz picuda, boca pequeña, dientes apiñados e hipoplasia mandibular. Otras características asociadas incluyen retraso del crecimiento, contracturas articulares, telangiectasia, hipogonadismo (con ausencia de desarrollo mamario en las mujeres), criptorquidia, atrofia del músculo esquelético, hipertriglicemia y diabetes mellitus insulino resistente.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 615381  
GENES: POLD1

#### SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD

El síndrome de progeria de Hutchinson-Gilford es un trastorno extremadamente raro caracterizado por un envejecimiento prematuro de inicio postnatal. Las características clínicas y radiológicas principales incluyen alopecia, piel fina, hipoplasia ungueal, ausencia de grasa subcutánea, rigidez articular y osteolisis. La inteligencia no está afectada. La muerte prematura se produce por arterioesclerosis o enfermedad cerebrovascular y falta de medro. La mayoría de los casos son esporádicos, causados por mutaciones dominantes recurrentes de novo que truncan en gen de la laminina A. Existen numerosos síndromes progeroides que plantean un diagnóstico diferencial con esta enfermedad.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 176670  
GENES: LMNA, ZMPSTE24

#### SÍNDROME DE NEURODEGENERACIÓN PROGRESIVA CON FOTOSENSIBILIDAD ASOCIADO AL GEN PCNA

Es una enfermedad neurodegenerativa poco frecuente causada por mutaciones homocigotas en el gen PCNA y caracterizada por neurodegeneración, retraso del crecimiento postnatal, hipoacusia neurosensorial prelocutiva, envejecimiento prematuro, telangiectasia oculocutánea, dificultades de aprendizaje, fotofobia y fotosensibilidad con predisposición a neoplasias inducidas por la luz solar. El deterioro neurológico progresivo conduce a trastornos de la marcha, debilidad muscular, dificultades en el habla y la deglución, así como deterioro cognitivo progresivo.

CIE-10: G11.3  
OMIM: 615919  
GENES: PCNA

#### SÍNDROME DE PROGERIA DE NÉSTOR-GUILLERMO

El síndrome de progeria de Néstor-Guillermo es un síndrome progeroide, genético y poco frecuente, caracterizado por aparente envejecimiento prematuro asociado a osteólisis grave (especialmente en mandíbula, clavículas, costillas, falanges distales y huesos largos), osteoporosis y lipotrofia generalizada, así como ausencia de complicaciones cardiovasculares, ateroescleróticas y metabólicas, presentando una supervivencia relativamente larga. Otras características adicionales incluyen retraso en el crecimiento, rigidez articular (principalmente en los dedos, manos, rodillas y codos), suturas craneales anchas, rasgos faciales dismórficos (ojos prominentes, perfil nasal convexo, maloclusión, apiñamiento dental, bermellón de los labios delgado, microrretrognatia) y cejas, pestañas y cabello persistentes.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 614008  
GENES: BANF1

#### SÍNDROME DE WERNER

El síndrome de Werner (SW) es un síndrome hereditario poco frecuente caracterizado por un envejecimiento prematuro con aparición en la tercera década de la vida y rasgos clínicos cardinales, incluyendo cataratas bilaterales, baja estatura, encanecimiento y disminución del cabello del cuero cabelludo, trastornos de piel característicos y prematura aparición de otros trastornos relacionados con la edad.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 277700  
GENES: WRN

#### SÍNDROME DE WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH

El síndrome de Wiedemann-Rautenstrauch es un trastorno muy raro con signos de envejecimiento precoz evidentes al nacimiento, reducción de la grasa subcutánea, hipotricosis, macrocefalia y dismorfismo. Se han descrito más de 30 pacientes. El dismorfismo incluye: cara triangular con aspecto envejecido, aumento de la dimensión del cráneo con fontanela anterior grande y venas visibles, en particular bajo el cuero cabelludo, micrognatia, y pelo, cejas y pestañas escasas. Los dientes neonatales son habituales, aunque no constantes. El cuadro clínico es amplio pero los signos cardinales del síndrome son: retraso en el crecimiento intrauterino y reducción de la grasa subcutánea. Es frecuente un déficit intelectual de leve a moderado. El Síndrome es generalmente letal a la edad de siete meses, aunque algunos pacientes han llegado a sobrevivir hasta la adolescencia. La etiología del síndrome permanece desconocida. La elevada tasa de roturas cromosómicas observada en algunos casos sugiere que defectos en la reparación del ADN pueden estar implicados en la patogénesis de la enfermedad. Un patrón de herencia autosómico recesivo parece probable.

CIE-10: E34.8  
OMIM: 264090  
GENES: POLR3A

#### SÍNDROME PROGEROIDE CARDIO-CUTÁNEO ASOCIADO AL GEN LMNA

Es un síndrome de envejecimiento prematuro, genético y poco frecuente, caracterizado por manifestaciones cutáneas de inicio en el adulto que dan como resultado una apariencia de envejecimiento prematuro (es decir, adelgazamiento y encanecimiento prematuro del cabello del cuero cabelludo, pérdida de grasa subcutánea, endurecimiento de la piel) asociado con manifestaciones cardiovasculares destacables, tales como aterosclerosis acelerada, calcificación de las válvulas y cardiomiopatía. Los afectados presentan pérdida de cejas y pestañas en la infancia y tienen cierta predisposición a desarrollar neoplasias.

CIE-10: E34.8

OMIM: 0

GENES: LMNA

#### SÍNDROME PROGEROIDE TIPO PETTY

Es un síndrome de envejecimiento prematuro poco frecuente caracterizado por retraso del crecimiento pre- y postnatal, una apariencia congénita de envejecimiento prematuro con dismorfia craneofacial distintiva (calota craneal ancha con fontanela anterior grande y abierta, así como sutura metópica ancha, frente ancha, cara pequeña, micrognatia), disminución notable de la grasa subcutánea, cutis laxa y piel arrugada, sin retraso del desarrollo psicomotor. También se asocian pelo quebradizo y escaso, uñas hipoplásicas y dentición retrasada y anómala, así como falanges distales hipoplásicas, hernia umbilical y anomalías oculares (miopía / hipermetropía, estrabismo).

CIE-10: E34.8

OMIM: 612289

GENES: SLC25A24





## FOTODERMATOSIS RARAS

#### COMPLEJO XERODERMA PIGMENTOSO/SÍNDROME DE COCKAYNE

El complejo xeroderma pigmentoso/síndrome de Cockayne (complejo XP/CS) se caracteriza por la asociación de las manifestaciones cutáneas del xeroderma pigmentoso (XP) con las características sistémicas y neurológicas del síndrome de Cockayne (CS).

CIE-10: Q82.1, Q87.1

OMIM: 278730, 278760, 278780, 610651

GENES: ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5

## PORFIRIAS

### PORFIRIA

Las porfirias hereditarias son un grupo de trastornos monogénicos, principalmente autosómicos dominantes caracterizados por un marcado aumento de formación y excreción de las porfirinas y sus precursores (ácido delta aminolevulinico o ALA, y porfobilinógeno o PBG). Cada tipo de porfiria es el resultado de una enzima disfuncional implicada en la biosíntesis del grupo hemo. Las deficiencias son debidas a mutaciones en los genes correspondientes, y los alelos son a menudo muy heterogéneos. Los trastornos se clasifican en hepáticos o eritropoyéticos, dependiendo del lugar en el que se encuentre la expresión predominante del defecto metabólico. El diagnóstico de ataques agudos se establece midiendo ALA urinario y PBG, y se trata con hemoarginato.

CIE-10: E80.0, E80.1, E80.2

OMIM: 0

GENES: ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, GATA1, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS

### PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA

La porfiria eritropoyética congénita, o enfermedad de Günther, es una forma de porfiria eritropoyética caracterizada por una fotodermatosis muy grave y mutilante.

CIE-10: E80.0

OMIM: 263700

GENES: GATA1, UROS

### PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA

Es un subgrupo poco frecuente de porfirias caracterizado por la ocurrencia de crisis neurovisceralas, con o sin signos cutáneos. Engloban cuatro enfermedades: porfiria aguda intermitente (la más frecuente), porfiria variegata, coproporfiria hereditaria y déficit hereditario de ácido delta aminolevulinico-dehidrasa (extremadamente infrecuente).

CIE-10: E80.2

OMIM: 0

GENES: ALAD, CPOX, HMBS, PPOX

### COPROPORFIRIA HEREDITARIA

La coproporfiria hereditaria es una forma de porfiria hepática aguda caracterizada por la aparición de ataques neurovisceralas y, más raramente, por la presencia de lesiones cutáneas.

CIE-10: E80.2

OMIM: 121300

GENES: CPOX

### PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE

Es una forma grave poco frecuente de porfiria hepática aguda caracterizada por la ocurrencia de crisis neurovisceralas sin afectación cutánea.

CIE-10: E80.2

OMIM: 176000

GENES: HMBS

### PORFIRIA POR DEFICIENCIA DE ALA-DESHIDRATASA

La porfiria de por deficiencia de ácido delta-aminolevulinico deshidratasa (DALAD) es una forma extremadamente rara de porfiria hepática aguda caracterizada por ataques neurovisceralas sin manifestaciones cutáneas.

CIE-10: E80.2

OMIM: 612740

GENES: ALAD

### PORFIRIA VARIEGATA

La porfiria variegata es una forma de porfiria hepática aguda caracterizada por la aparición de ataques neurovisceralas con o sin la presencia de lesiones cutáneas.

CIE-10: E80.2

OMIM: 176200

GENES: PPOX

### PORFIRIA CUTÁNEA TARDA

La porfiria cutánea tarda (PCT) es la forma más común de porfiria hepática crónica. Se caracteriza por fotodermatitis ampollosa.

CIE-10: E80.1

OMIM: 176090, 176100

GENES: HFE, UROD

### PORFIRIA HEPATOERITROPOYÉTICA

La porfiria hepatoeritropoyética (HEP) es una forma muy rara de porfiria hepática crónica caracterizada por fotodermatitis ampollosa.

CIE-10: E80.2

OMIM: 176100

GENES: UROD

### PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA AUTOSÓMICA

La protoporfiria eritropoyética (PPE) es un trastorno hereditario del metabolismo del hemo, caracterizado por la acumulación de la protoporfirina en sangre, eritrocitos y tejidos, y por manifestaciones cutáneas de fotosensibilidad.

CIE-10: E80.0

OMIM: 177000

GENES: FECH

### PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA LIGADA AL CROMOSOMA X

0

CIE-10: E80.0

OMIM: 300752

GENES: ALAS2

### SÍNDROME DE BLOOM

Es un trastorno poco frecuente asociado con deficiencia de crecimiento prenatal y posnatal, una erupción eritematosa telangiectásica en la cara y en otras áreas expuestas al sol, resistencia a la insulina y predisposición al cáncer de inicio temprano y recurrente en múltiples sistemas orgánicos.

CIE-10: Q82.2

OMIM: 210900

GENES: BLM

### SÍNDROME DE HARTNUP

Es un trastorno metabólico poco frecuente perteneciente a las aminoacidurias de aminoácidos neutros. Está caracterizado fundamentalmente por fotosensibilidad cutánea y hallazgos oculares y neuropsiquiátricos, debido a un transporte renal y gastrointestinal anómalo de aminoácidos neutros (triptófano, alanina, asparagina, glutamina, histidina, isoleucina, leucina, fenilalanina, serina, treonina, tirosina y valina).

CIE-10: E72.0

OMIM: 234500

GENES: CLTRN, SLC6A19

### SÍNDROME DE KINDLER

El síndrome de Kindler (SK) es el cuarto tipo principal de epidermolisis ampollosa (EB), además de las formas simple, de unión y distrófica, y se caracteriza por fragilidad de la piel y formación de ampollas al nacer, seguidas por el desarrollo de fotosensibilidad y cambios cutáneos poiquilodermatosos progresivos.

CIE-10: Q81.8

OMIM: 0

GENES: FERMT1

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON

El síndrome de Rothmund-Thomson (RTS) es una genodermatosis que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia), asociado a talla baja debida a un retraso en el crecimiento pre- y postnatal, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes, cataratas juveniles, anomalías esqueléticas, defectos del eje radial, envejecimiento prematuro y predisposición a ciertos cánceres.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 268400

GENES: ANAPC1, RECQL4

#### XERODERMA PIGMENTOSO TIPO VARIANTE

El xeroderma pigmentoso de tipo variante es el subtipo más leve de xeroderma pigmentoso (XP), una fotodermatosis rara caracterizada por sensibilidad severa al sol y un mayor riesgo de cáncer de piel. Con frecuencia se diagnostica en la adolescencia o durante en la segunda década de la vida.

CIE-10: Q82.1

OMIM: 278750

GENES: POLH

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 1

El síndrome Rothmund-Thomson tipo 1 es una subforma del síndrome Rothmund-Thomson (RTS), que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia) y frecuentemente se asocia con estatura baja, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes y cataratas juveniles bilaterales progresivas. Al contrario que en el RTS2, los pacientes con RTS1 no parecen tener un riesgo incrementado de desarrollar cáncer. Hasta el momento, se han descrito en la literatura alrededor de 300 casos de RTS, de los cuales un tercio corresponden al RTS1. El RTS se transmite de manera autosómica recesiva y aunque se han encontrado mutaciones en el gen RECQL4 en pacientes con el subtipo RTS2, la etiología de RTS1 permanece desconocida.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 268400, 618625

GENES: ANAPC1

#### SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 2

El síndrome Rothmund-Thomson tipo 2 es una subforma del síndrome Rothmund-Thomson (RTS), que se presenta con un eritema facial característico (poiquilodermia) y frecuentemente se asocia con estatura baja, cabello escaso, cejas y pestañas escasas y/o ausentes, defectos óseos congénitos y un riesgo elevado de osteosarcoma en niños y carcinoma de células escamosas en edades más avanzadas. Hasta el momento se han descrito en la literatura alrededor de 300 casos de RTS, de los cuales dos tercios corresponden al RTS2. Las anomalías esqueléticas pueden ser abiertas (como prominencia frontal, nariz en 'silla de montar' y defectos congénitos del eje radial), y/o anomalías sutiles visibles sólo por análisis radiográfico. El RTS se transmite de manera autosómica recesiva y el RTS2 está causado por mutaciones homocigotas o heterocigotas compuestas en el gen RECQL4 (8q24.3), mientras que la etiología del RTS1 permanece desconocida.

CIE-10: Q82.8

OMIM: 268400

GENES: RECQL4

#### SÍNDROME DE SENSIBILIDAD A UV

Una fotodermatosis poco frecuente caracterizada por fotosensibilidad cutánea y ligera despigmentación, sin un mayor riesgo de desarrollar tumores cutáneos. También se pueden observar telangiectasias, pero no otras anomalías clínicas. En los pacientes que se presentan en la infancia o la niñez, el modo de herencia es autosómico recesivo.

CIE-10: 0

OMIM: 600630, 614621, 614640

GENES: ERCC6, ERCC8, UVSSA

#### XERODERMA PIGMENTOSO

El xeroderma pigmentoso (XP) es una rara genodermatosis caracterizada por una sensibilidad extrema a cambios inducidos por los rayos ultravioleta (UV) en la piel y los ojos, y múltiples cánceres de piel. Se subdivide en ocho grupos de complementación, de acuerdo con el gen afectado: del XPA al XPG, y XP de tipo variante (XPV).

CIE-10: Q82.1

OMIM: 278700, 278720, 278730, 278740, 278760, 278780, 610651

GENES: DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, XPA, XPC

## INMUNODEFICIENCIAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA

#### CANDIDIASIS CRÓNICA FAMILIAR

0

CIE-10: B37.2  
OMIM: 114580, 247650, 252250, 607644, 613108, 613953, 613956, 615527, 616445  
GENES: CLEC7A, IL17F, IL17RA, IL17RC, TRAF3IP2

#### DEFICIENCIA DE ANTICUERPOS ASOCIADA AL GEN PLCG2 Y DISREGULACIÓN INMUNOLÓGICA

La deficiencia de anticuerpos asociada a PLCG2 y desregulación inmunitaria es una inmunodeficiencia, hereditaria y poco frecuente, con afectación cutánea. Está caracterizada por urticaria por frío de inicio temprano por exposición generalizada al aire frío o enfriamiento por evaporación y no por el contacto con objetos fríos. Con frecuencia, hay anomalías inmunológicas adicionales presentes: deficiencia de anticuerpos, infecciones recurrentes, enfermedad autoinmune y enfermedad alérgica sintomática.

CIE-10: L50.2  
OMIM: 614468  
GENES: PLCG2

#### ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA

La enfermedad granulomatosa crónica (EGC) es una inmunodeficiencia primaria rara que afecta principalmente a los fagocitos, y se caracteriza por una elevada susceptibilidad a las infecciones fúngicas y bacterianas graves y recurrentes, junto con el desarrollo de granulomas.

CIE-10: D71  
OMIM: 233670, 233690, 233700, 233710, 306400, 613960  
GENES: CYBA, CYBB, CYBC1, NCF1, NCF2, NCF4

#### EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME

La epidermodisplasia verruciforme (EV) es una genodermatosis hereditaria poco frecuente caracterizada por una infección crónica por el virus del papiloma humano (VPH), que conlleva la aparición de lesiones cutáneas polimorfas y un riesgo elevado de cáncer de piel.

CIE-10: B07  
OMIM: 226400, 305350, 618231, 618267, 618309  
GENES: CIB1, IL7, TMC6, TMC8

#### INMUNODEFICIENCIA COMBINADA CON GRANULOMATOSIS

Es una enfermedad por inmunodeficiencia combinada no grave, genética y poco frecuente, caracterizada por inmunodeficiencia (que se manifiesta con infecciones virales y bacterianas recurrentes y/o graves), granulomas destructivos no infecciosos que afectan a la piel, mucosas y órganos internos, y diversas manifestaciones autoinmunes (tales como citopenias, vitiligo, psoriasis, miastenia gravis, enteropatía). Inmunofenotípicamente se observa linfopenia de células T y células B, hipogammaglobulinemia, producción anómala de anticuerpos específicos y alteración de la función de las células T.

CIE-10: D81.1  
OMIM: 233650  
GENES: RAG1, RAG2

#### SÍNDROME DE CHÉDIAK-HIGASHI

El síndrome de Chediak-Higashi es una enfermedad autosómica recesiva muy poco frecuente. Los pacientes presentan una combinación de albinismo oculocutáneo con disminución de la pigmentación, cabello rubio plateado, hepatosplenomegalia, hipertrofia de los ganglios e infecciones recurrentes de tipo piogénico cutáneas y respiratorias. Estos signos son el resultado de anomalías funcionales de las células polinucleares, que contienen grandes inclusiones lisosomales características, y por la deficiencia de linfocitos "natural killer" (NK). El pronóstico vital es muy poco favorable. El gen CHS se localizó en el brazo largo del cromosoma 1, 1q42.1-q42.2.

CIE-10: E70.3  
OMIM: 214500 GENES: LYST

#### SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2

Es una enfermedad cutánea poco frecuente caracterizada por un brillo plateado en el cabello y una hipopigmentación cutánea, que puede asociarse a un deterioro neurológico primario (tipo 1), a alteraciones inmunológicas (tipo 2) o presentarse de forma aislada (tipo 3).

CIE-10: E70.3  
OMIM: 607624  
GENES: RAB27A

#### SÍNDROME DE HIPER-IgE AUTOSÓMICO DOMINANTE

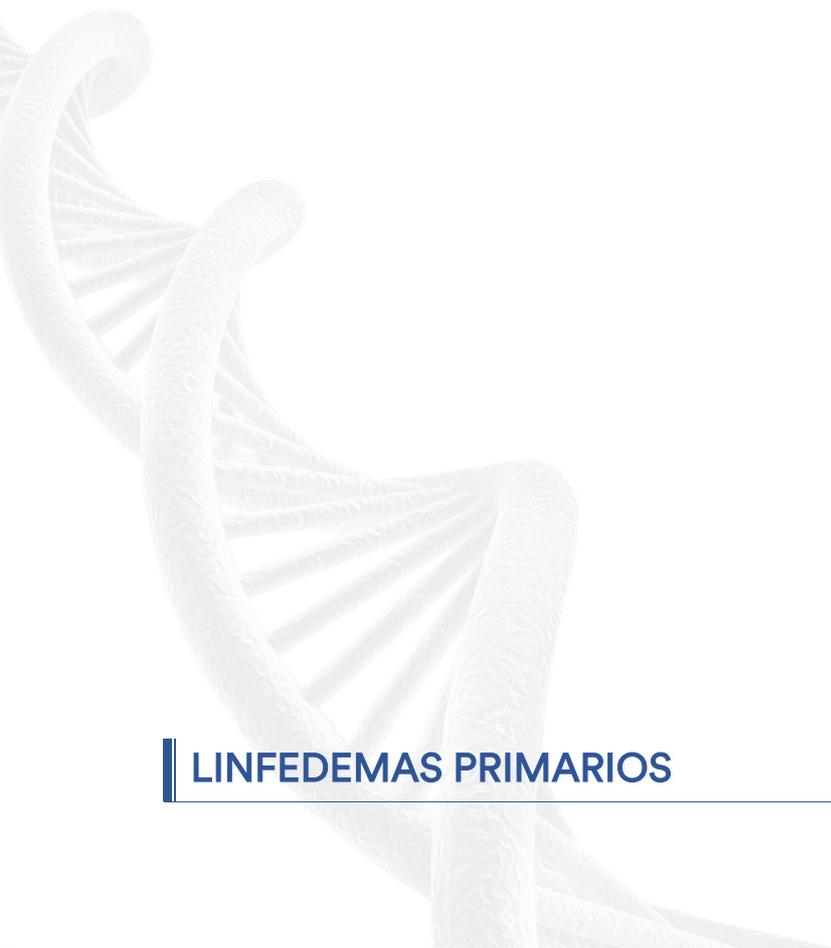
Es una inmunodeficiencia primaria extremadamente poco frecuente caracterizada por la tríada clínica de IgE sérica elevada (>2000 UI/ml), abscesos estafilocócicos cutáneos recurrentes y neumonía recurrente con formación de neumatoceles.

CIE-10: D82.4  
OMIM: 147060  
GENES: STAT3

#### SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH

Es una inmunodeficiencia primaria caracterizada por microtrombocitopenia, eczema, infecciones y un mayor riesgo de manifestaciones autoinmunes y neoplasias.

CIE-10: D82.0  
OMIM: 301000, 600903, 614493  
GENES: WAS, WIPF1



## LINFEDEMAS PRIMARIOS

## LINFEDEMAS PRIMARIOS CON AFECTACIÓN SISTÉMICA O VISCERAL

### DISPLASIA LINFÁTICA GENERALIZADA ASOCIADA AL GEN PIEZO1 CON HIDROPS FETAL NO INMUNOLÓGICO

Linfedema primario genético poco común caracterizado por linfedema generalizado uniforme, a menudo con afectación sistémica, como linfangiectasia intestinal y pulmonar, derrames pleurales y pericárdicos y quilotórax. Existe una alta incidencia de hidropesía fetal no inmune, que puede provocar la muerte fetal o resolverse por completo después del nacimiento. En algunos pacientes se observa celulitis facial grave y recurrente. Ocasionalmente se ha informado la presencia de pliegues epicanthónicos o micrognatia, mientras que la inteligencia es normal y no hay convulsiones.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: PIEZO1

### HIDROPS FETAL LINFÁTICO ASOCIADO AL GEN EPHB4

Linfedema primario raro caracterizado por un fenotipo linfático muy variable que va desde hidrops fetal grave relacionada con linfáticos, que puede causar muerte perinatal o resolverse completamente para volverse completamente asintomático, hasta una presentación leve en pacientes mayores con venas varicosas persistentes, edema periférico y alteración drenaje linfático en las extremidades inferiores. La comunicación interauricular se ha descrito en asociación y puede ser la única anomalía en algunos pacientes.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: EPHB4

### SÍNDROME DE HENNEKAM

Linfedema síndrómico raro caracterizado por la asociación de linfedema primario, linfangiectasia intestinal, déficit intelectual y características faciales inusuales.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 235510, 616006, 618154  
GENES: ADAMTS3, CCBE1, FAT4

### SÍNDROME DE HIPOTRICOSIS-LINFEDEMA-TELANGIECTASIA-DEFECTO RENAL

La hipotricosis-linfedema-telangiectasia es un trastorno de linfedema síndrómico extremadamente raro que se caracteriza por hipotricosis de inicio temprano, linfedema de inicio en la niñez y telangiectasia variable, particularmente en las palmas.

CIE-10: 0  
OMIM: 137940, 607823  
GENES: SOX18

## LINFEDEMAS PRIMARIOS SIN AFECTACIÓN SISTÉMICA O VISCERAL

### ENFERMEDAD DE MILROY

La enfermedad de Milroy es una forma frecuente de linfedema primario que se caracteriza generalmente por un linfedema crónico de miembros inferiores indoloro que se encuentra al nacer o que se desarrolla en el período neonatal temprano.

CIE-10: Q82.0  
OMIM: 153100, 247440, 611944, 613480, 615907  
GENES: FLT4, GJC2, VEGFC

### SÍNDROME DE MICROCEFALIA-LINFEDEMA-CORIORRETINOPATÍA

La microcefalia con o sin coriorretinopatía, linfedema o discapacidad intelectual (MCLID) es una afección autosómica dominante poco frecuente que se caracteriza por una expresión variable de microcefalia, trastornos oculares que incluyen coriorretinopatía, linfedema congénito de las extremidades inferiores y discapacidad intelectual de leve a moderada.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 152950  
GENES: KIF11

### ATRESIA POSTERIOR DE COANAS-SÍNDROME DE LINFEDEMA

Enfermedad genética rara caracterizada por atresia de coanas y linfedema de las extremidades inferiores de inicio temprano. Las características adicionales reportadas incluyen dismorfismo facial (hipertelorismo, frente ancha, surco nasolabial liso, oreja unilateral de implantación baja y paladar arqueado alto), pezones hipoplásicos y pectus excavatum.

CIE-10: Q82.0  
OMIM: 613611  
GENES: PTPN14

### LINFEDEMA PRIMARIO DE INICIO TARDÍO ASOCIADO AL GEN CELSR1

Linfedema primario genético poco común caracterizado por linfedema unilateral o bilateral de las extremidades inferiores de gravedad variable. La afección muestra una penetración casi completa con inicio en la infancia o la adolescencia en las mujeres, mientras que en los hombres muestra una penetración incompleta con un inicio más tardío de la enfermedad. La linfogammagrafía en individuos más gravemente afectados revela anomalías linfáticas compatibles con linfangiectasia, disfunción valvular y reflujo del conducto torácico.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: CELSR1

### LINFEDEMA PRIMARIO DE INICIO TARDÍO ASOCIADO AL GEN GJC2

Linfedema primario genético raro caracterizado por linfedema de las cuatro extremidades con una edad de inicio que va desde el nacimiento hasta la edad adulta. Las manifestaciones son de gravedad variable y la afectación de las extremidades superiores puede desarrollarse solo más tarde en el curso de la enfermedad. En casos graves se observan episodios recurrentes de celulitis e infecciones cutáneas. Se ha informado asociación entre venas varicosas e incompetencia venosa.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: GJC2

### SÍNDROME DE LINFEDEMA-DISTIQUIASIS

El linfedema-distiquiasis, caracterizado por linfedema en las extremidades primarias comienza generalmente en la pubertad (aunque en algunos casos se presenta más tarde o en el momento del nacimiento) y se asocia con distiquiasis (doble fila de pestañas, y crecimiento de las mismas en los orificios de las glándulas de Meibomio). La prevalencia es desconocida. El linfedema se inicia antes en los varones. Otras manifestaciones asociadas pueden incluir: alteraciones cardíacas, paladar hendido, venas varicosas y quistes extradurales. También se puede presentar fotofobia, ptosis, ectropión congénito y cataratas congénitas. La distiquiasis puede ser asintomática, pero también puede conducir a la abrasión corneal o la ulceración. Este síndrome se transmite siguiendo un patrón autosómico dominante con penetrancia variable. El gen causante es FOXC2 (anteriormente conocido como MFH1, situado en 16q24.3), que codifica para el factor de transcripción FOXC2.

CIE-10: Q82.0  
OMIM: 153400  
GENES: FOXC2

### SÍNDROME DE SORDERA-LINFEDEMA-LEUCEMIA

Enfermedad genética rara caracterizada por la asociación de linfedema primario (que se presenta típicamente en una o ambas extremidades inferiores y que con frecuencia afecta los genitales) y leucemia mieloide aguda (a menudo precedida por pancitopenia o mielodisplasia), con o sin sordera congénita. Las características adicionales reportadas incluyen sindactilia bilateral de los dedos de los pies, hipertelorismo y pliegues epicanthónicos, dedos largos y afilados y membranas del cuello.

CIE-10: D46.7  
OMIM: 614038  
GENES: GATA2

**TRANSTORNOS CON AFECTACIÓN MULTISISTÉMICA Y LINFEDEMA PRIMARIO**
**COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA**

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas.

CIE-10: Q85.1  
OMIM: 191100, 613254  
GENES: TSC1, TSC2

**DEFICIENCIA DE PROLIDASA**

La deficiencia de prolidasa es un trastorno hereditario del metabolismo de los péptidos caracterizado por lesiones cutáneas graves, infecciones recurrentes (que afectan principalmente a la piel y al sistema respiratorio), rasgos faciales dismórficos, deterioro cognitivo variable y esplenomegalia.

CIE-10: E72.0  
OMIM: 170100  
GENES: PEPD

**DISPLASIA OCULODENTODIGITAL**

La displasia oculodentodigital (DODD) se caracteriza por anomalías craneofaciales, neurológicas, oculares y de las extremidades. Se han descrito hasta la fecha 250 casos en todo el mundo (raza blanca mayoritariamente). La enfermedad se caracteriza por una amplia variabilidad fenotípica intra e interfamiliar. La típica anomalía craneofacial incluye alas nasales delgadas, pequeñas narinas antevertidas y una columela prominente, crecimiento mandibular excesivo, hendidura palatina, y microcefalia. Las manifestaciones esqueléticas consisten en sindactilia (afectando a anular y meñique y/o del segundo al cuarto dedo de los pies), camptodactilia, y clinodactilia debido a una hipoplasia o aplasia de las falanges medias. También pueden darse hiperostosis craneal y huesos tubulares anchos.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 164200  
GENES: GJA1

**ENFERMEDAD DE FABRY**

La enfermedad de Fabry (EF) es una patología progresiva, hereditaria y multisistémica de almacenamiento lisosómico, caracterizada por manifestaciones neurológicas, cutáneas, renales, cardiovasculares, cocleovestibulares y cerebrovasculares específicas.

CIE-10: E75.2  
OMIM: 301500  
GENES: GLA

**MONOSOMÍA 22q13.3**

La monosomía 22q13.3 (delección 22q13.3 o síndrome de Phelan-Mc-Dermid) es un síndrome de microdelección cromosómica caracterizado por: hipotonía neonatal, retraso global del desarrollo, crecimiento normal o acelerado, ausencia o retraso grave en la adquisición del habla y rasgos dismórficos menores.

CIE-10: Q93.5  
OMIM: 606232  
GENES: SHANK3

**SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO**

Es una RASopatía caracterizada por dismorfia craneofacial, cardiopatía congénita, anomalías dermatológicas (más frecuentemente hiperqueratosis y cabello escaso y rizado), retraso del crecimiento y discapacidad intelectual.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 115150  
GENES: BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2

**SÍNDROME DEDISPLASIA ECTODÉRMICA ANHIDRÓTICA-IMMUNODEFICIENCIA-OSTEOPETROSIS-LINFEDEMA**

Este síndrome se caracteriza por: inmunodeficiencia grave, osteopetrosis, linfedema y displasia ectodérmica anhidrótica. Se ha descrito en algunos pacientes, no relacionados entre sí, nacidos de madres con incontinencia pigmenti leve. Los primeros dos niños descritos murieron después de los tres años de edad, debido a múltiples infecciones por cocos grampositivos, bacilos gramnegativos, micobacterias y hongos. Esta enfermedad está clasificada como una osteopetrosis ligada al cromosoma X y está causada por mutaciones en el gen *IKBK*G (NEMO), (Xq28).

CIE-10: Q78.2  
OMIM: 300291  
GENES: IKBKG

**SÍNDROME DE MACROTROMBOCITOPENIA-LINFEDEMA-RETRASO DEL DESARROLLO-DISMORFIA FACIAL-CAMPTODACTILIA**

Un síndrome dismórfico/anomalías congénitas múltiples poco frecuentes con discapacidad intelectual caracterizado por retraso global del desarrollo, discapacidad intelectual, macrotrombocitopenia, linfedema y rasgos faciales dismórficos (como sinophrys, ptosis, eversión de la porción lateral del párpado inferior y labio superior delgado, entre otros). Las manifestaciones informadas adicionales incluyen anomalías cardíacas y genitourinarias, hipoacusia neurosensorial, anomalías oftalmológicas, anomalías esqueléticas e inmunodeficiencia. Las imágenes del cerebro pueden mostrar ventrículos agrandados, atrofia cerebelosa o cambios en la sustancia blanca.

CIE-10: 0  
OMIM: 616737  
GENES: CDC42

**SÍNDROME DE NOONAN**

El síndrome de Noonan se caracteriza por: estatura baja, dismorfia facial característica y anomalías cardíacas congénitas. La incidencia se estima entre 1/1.000 y 1/2.500 nacimientos vivos. Los principales rasgos faciales asociados al síndrome son: hipertelorismo con fisuras palpebrales antimongoloides, ptosis y orejas de implantación baja y en rotación posterior con hélix engrosada. Las anomalías cardiovasculares que se asocian con más frecuencia al síndrome son: estenosis pulmonar y cardiomiopatía hipertrófica. Los pacientes presentan igualmente: cuello corto, deformación de la caja torácica, déficit intelectual leve, criptorquidia, dificultades de alimentación en la primera infancia, tendencia a la hemorragia y displasia linfática. El modo de transmisión es autosómico dominante. En aproximadamente un 50% de los pacientes, la enfermedad está causada por mutaciones sin sentido en el gen *PTPN11* (t2q24.1), lo que conlleva una ganancia de función de la proteína SHP-2, fosfotirosina fosfatasa no receptora tipo 11. Recientemente, se han descubierto mutaciones en otros genes de la vía metabólica RAS MAPK (*KRAS*, *SOS1*, y *RAF1*) en una pequeña proporción de pacientes afectados por el síndrome de Noonan. Puede realizarse un análisis mutacional a partir de muestras de sangre y este debe recomendarse ante cualquier sospecha de un diagnóstico de síndrome de Noonan. Sin embargo, el diagnóstico no puede descartarse en caso de resultado negativo, ya que la sensibilidad de los tests que identifican el conjunto de genes conocidos permite la confirmación en menos del 75% de los casos. El diagnóstico diferencial incluye el síndrome de Turner, el síndrome cardio-facio-cutáneo, el síndrome de Costello, la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y el síndrome LEOPARD.

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 163950, 605275, 609942, 610733, 611553, 613224, 613706, 615355, 616559, 616564, 618499, 618624  
GENES: A2ML1, CBL, KRAS, LZTR1, MRAS, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SOS1, SOS2

**SÍNDROME PEHO**

El síndrome de PEHO (encefalopatía progresiva con edema, hipsarritmia y atrofia óptica) es un trastorno neurodegenerativo poco común que pertenece al grupo de las encefalopatías progresivas infantiles.

CIE-10: G31.8  
OMIM: 260565  
GENES: KIF1A, ZNHIT3

#### SÍNDROME TIPO PEHO

Es una enfermedad neurológica genética poco frecuente, caracterizada por una encefalopatía progresiva, crisis de inicio temprano con un patrón hipsarrítmico, edema facial y de las extremidades, hipotonía grave, detención temprana del desarrollo psicomotor y dismorfia craneofacial (microcefalia evolutiva, frente estrecha, nariz corta, aurículas prominentes, boca abierta, micrognatia), en ausencia de alteraciones neurooftalmológicas o neurorradiológicas. También puede asociar una capacidad de respuesta visual pobre, retraso en el crecimiento y dedos ahusados.

CIE-10: 0

OMIM: 260565, 617507

GENES: CCDC88A



## OTRAS ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS ADQUIRIDAS

#### MASTOCITOSIS CUTÁNEA

Un grupo raro de mastocitosis caracterizadas por acumulación anormal y proliferación de mastocitos en la piel e incluye las tres formas reconocidas: mastocitosis cutánea difusa, mastocitoma cutáneo y, la forma más común, mastocitosis cutánea maculopapular. En algunos casos (más comúnmente en adultos), la mastocitosis cutánea puede ocurrir en asociación con la infiltración de mastocitos de varios órganos extracutáneos, en cuyo caso el trastorno se conoce como mastocitosis sistémica.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### MASTOCITOMA CUTÁNEO

El mastocitoma cutáneo es una forma de mastocitosis cutánea (CM) generalmente caracterizada por la presencia de máculas, placas o nódulos hiperpigmentados solitarios o múltiples asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA

La mastocitosis cutánea difusa (MCD) es una forma rara de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por eritrodermia generalizada, varios grados de formación de ampollas, piel con apariencia de piel de naranja y acumulación de mastocitos en la piel. Se reconocen al menos dos variantes de DCM, una con ampollas extremas (DCM bulloso) y otra con infiltraciones (DCM pseudoxantomatoso).

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA AMPOLLOSA

La mastocitosis cutánea difusa ampollosa (BDCM) es una forma de mastocitosis cutánea difusa (DCM) caracterizada por eritrodermia generalizada y ampollas graves asociadas con la acumulación de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA PSEUDOXANTOMATOSA

La mastocitosis cutánea difusa pseudoxantomatosa (PDCM) es una forma rara de mastocitosis cutánea difusa (DCM) caracterizada por lesiones infiltradas de color amarillo anaranjado y similares a xantogranulomas con ampollas limitadas.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### MASTOCITOSIS CUTÁNEA MACULOPAPULAR

La mastocitosis cutánea maculopapular (MCM) es una forma de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por la presencia de múltiples máculas, pápulas o nódulos hiperpigmentados asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### TELANGIECTASIA MACULARIS ERUPTIVA PERSTANS

La mastocitosis cutánea maculopapular (MCM) es una forma de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por la presencia de múltiples máculas, pápulas o nódulos hiperpigmentados asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### URTICARIA PIGMENTOSA EN PLACAS

La mastocitosis cutánea maculopapular (MCM) es una forma de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por la presencia de múltiples máculas, pápulas o nódulos hiperpigmentados asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### URTICARIA PIGMENTOSA NODULAR

La mastocitosis cutánea maculopapular (MCM) es una forma de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por la presencia de múltiples máculas, pápulas o nódulos hiperpigmentados asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### URTICARIA PIGMENTOSA TÍPICA

La mastocitosis cutánea maculopapular (MCM) es una forma de mastocitosis cutánea (MC) caracterizada por la presencia de múltiples máculas, pápulas o nódulos hiperpigmentados asociados con la acumulación anormal de mastocitos en la piel.

CIE-10: Q82.2  
OMIM: 0  
GENES: KIT

#### SÍNDROME DE SNEDDON

El síndrome de Sneddon (SS) es una rara vasculopatía trombótica no inflamatoria caracterizada por una combinación de enfermedad cerebrovascular y livedo en racimos.

CIE-10: I77.8  
OMIM: 182410  
GENES: ADA2



## TUMORES CUTÁNEOS RAROS

#### CALCINOSIS TUMORAL FAMILIAR

Es una anomalía del metabolismo fosfocálcico, principalmente en grupos de edad joven, caracterizada por la presencia de masas calcificadas en las regiones yuxtaarticulares (cadera, codo, tobillo y escápula) sin afectación articular. Histológicamente, las lesiones muestran necrobiosis del colágeno, seguida por la formación de quistes y una respuesta de tipo cuerpo extraño con calcificación. Se han descrito dos formas: calcinosis tumoral normocalcémica y calcinosis tumoral familiar.

CIE-10: M11.2  
OMIM: 211900, 610455  
GENES: FGF23, GALNT3, KL, SAMD9

#### CALCINOSIS TUMORAL NORMOFOSFATÉMICA FAMILIAR

0  
CIE-10: M11.2  
OMIM: 610455  
GENES: SAMD9

#### SÍNDROME FAMILIAR DE CALCINOSIS TUMORAL HIPERFOSFATÉMICA/HIPEROSTOSIS HIPERFOSFATÉMICA

La calcinosis tumoral familiar (FTC) se refiere a un trastorno autosómico recesivo raro caracterizado por la aparición de masas calcificadas cutáneas y subcutáneas, generalmente adyacentes a articulaciones grandes, como caderas, hombros y codos. La FTC puede ocurrir en el contexto de hiperfosfatemia o normofosfatemia, según el tipo de mutación genética involucrada.

CIE-10: M11.2  
OMIM: 211900, 617993, 617994  
GENES: FGF23, GALNT3, KL

#### COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

La esclerosis tuberosa (ET) es un trastorno neurocutáneo caracterizado por hamartomas multisistémicos y asociado con manifestaciones neuropsiquiátricas.

CIE-10: Q85.1  
OMIM: 191100, 613254  
GENES: TSC1, TSC2

#### DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANTE

El dermatofibrosarcoma protuberante (DFSP) es un sarcoma raro de tejido blando infiltrante, generalmente con un grado de malignidad bajo, que sale de la dermis de la piel y que, característicamente, se asocia a una translocación cromosómica específica: la t(17;22).

CIE-10: C49.9  
OMIM: 607907  
GENES: COL1A1, PDGFB

#### EPITELIOMA ESCAMOSO AUTOCURATIVO MÚLTIPLE

Es un cáncer de piel hereditario poco frecuente caracterizado por el desarrollo de múltiples tumores cutáneos localmente invasivos similares a queratoacantomas en la cara y extremidades y que, generalmente, suelen resolverse espontáneamente tras varios meses, dejando cicatrices residuales.

CIE-10: C44.3, C44.6, C44.7  
OMIM: 132800  
GENES: TGFBR1

#### FIBROMAS DISCOIDES MÚLTIPLES FAMILIARES

Es un trastorno tumoral cutáneo, de origen genético y poco frecuente, caracterizado por múltiples pápulas benignas, asintomáticas, blancas o de color carne, de inicio en la infancia, localizadas predominantemente en la cara, las orejas, el cuello y el tronco, no asociadas con afectación sistémica de órganos, neoplasias o mutaciones en el locus del gen FLCN.

CIE-10: D23.2  
OMIM: 190340  
GENES: FLCN

#### LEIOMIOMATOSIS HEREDITARIA Y CÁNCER DE CÉLULAS RENALES

La leiomiomatosis familiar se define como la aparición de múltiples leiomiomas cutáneos en varios miembros de una misma familia. Este raro síndrome puede estar asociado con tumores en otros órganos. Los leiomiomas son tumores benignos de partes blandas que se originan a partir del músculo liso. La zona preferente de aparición de las lesiones cutáneas parece ser la parte superior del brazo, pero también pueden verse afectadas las extremidades inferiores, el tronco y la cara. La lesión aislada presenta el aspecto de un nódulo cutáneo del color de la piel y del tamaño de un guisante, que puede ser doloroso al tacto y a la presión. A lo largo de las décadas, el número de tumores aumenta gradualmente. Las características más comunes de los órganos viscerales asociadas a la leiomiomatosis son el desarrollo de leiomiomas uterinos y del carcinoma de células renales. Por lo general, la enfermedad es transmitida como un rasgo autosómico dominante. El gen responsable es HLRCC, localizado en 1q42.3-43. Codifica para la enzima mitocondrial fumarato-hidratasa. La escisión quirúrgica o la ablación de los leiomiomas cutáneos puede resultar útil. Se recomienda llevar a cabo exámenes urológicos y ginecológicos periódicos.

CIE-10: C64  
OMIM: 150800  
GENES: FH

#### LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO

El linfoma cutáneo es una entidad heterogénea con respecto a sus características clínicas y patológicas, perfil evolutivo, pronóstico, etiología molecular y respuesta al tratamiento. Estas especificaciones se han tenido en cuenta en clasificaciones recientes, que han dado especial importancia a las implicaciones pronósticas de estas distintas entidades.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: CD28, CTLA4, HAVCR2, NPM1, TNFRSF1B, TYK2

#### SÍNDROME DE SEZARY

El síndrome Sézary (SS) es una forma agresiva del linfoma cutáneo de células T, y se caracteriza por la triada de eritrodermia, linfadenopatía y linfocitos atípicos circulantes (células Sézary).

CIE-10: C84.1  
OMIM: 0  
GENES: CD28, CTLA4, TNFRSF1B

#### LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO ANAPLÁSICO DE CÉLULAS GRANDES

El linfoma cutáneo primario anaplásico de células grandes (C-ALCL) es un linfoma no-Hodgkin de células T, poco frecuente, que afecta a la piel, y que generalmente se inicia con afectación extracutánea. Perteneció al espectro de los trastornos linfoproliferativos cutáneos CD30+ junto con la papulosis linfomatoide con la cual comparte manifestaciones clínicas y rasgos histopatológicos.

CIE-10: C86.6  
OMIM: 0  
GENES: NPM1, TYK2

#### PAPULOSIS LINFOMATOIDE

La papulosis linfomatoide (PL) es una enfermedad cutánea rara caracterizada por erupciones cutáneas pápulo-nodulares crónicas, recurrentes y autoinvolutivas. Perteneció al espectro de los procesos linfoproliferativos cutáneos primarios CD30+, junto con el linfoma anaplásico de células grandes, tipo cutáneo primario (LACG-C primario; véase este término), con el que comparte rasgos clínicos e histopatológicos.

CIE-10: C86.6  
OMIM: 0  
GENES: NPM1, TYK2

#### LINFOMA SUBCUTÁNEO DE CÉLULAS T SIMILAR A PANICULITIS

El linfoma subcutáneo de células T similar a paniculitis (SPTCL) es un linfoma cutáneo citotóxico poco común que se ha reconocido como un subconjunto distinto de linfomas periféricos de células T que se originan y se presentan principalmente en el tejido adiposo subcutáneo.

CIE-10: C83.6  
OMIM: 618398  
GENES: HAVCR2

#### MICOSIS FUNGOIDE Y VARIANTES

Es un grupo de trastornos que representa la forma más común de linfoma cutáneo de células T. El término micosis fungoide (MF) es restrictivo de la forma clásica, caracterizada por la lenta progresión de máculas, placas y tumores, y de las variantes con un curso indolente similar.

CIE-10: C84.0  
OMIM: 0  
GENES: CD28, CTLA4, TNFRSF1B

#### MICOSIS FUNGOIDE CLÁSICA

La micosis fungoide clásica es el tipo más común de micosis fungoide (MF; ver este término), una forma de linfoma cutáneo de células T. Se caracteriza por comenzar con áreas maculosas que progresan lentamente a placas más infiltradas y finalmente a tumores.

CIE-10: C84.0  
OMIM: 254400  
GENES: CD28, CTLA4, TNFRSF1B

#### MELANOMA FAMILIAR

Es una forma de melanoma hereditario poco frecuente caracterizado por el desarrollo de un melanoma confirmado histológicamente en dos o más familiares de primer grado en una misma familia. El melanoma familiar tiende a desarrollarse en edades más tempranas que el melanoma no familiar. La edad media de aparición se sitúa entre los 30 y 40 años, mientras que el melanoma no familiar suele aparecer, en la población general, entre los 50 y 60 años. Sin embargo, en algunas familias se ha descrito tanto un inicio temprano como tardío. También se ha descrito una frecuencia más elevada de melanoma primario múltiple. El melanoma se presenta habitualmente como una lesión pigmentada cutánea. A menudo es asimétrica, con bordes irregulares y una variedad de tonalidades. El diámetro suele ser superior a 6 mm. Las localizaciones más frecuentes son el tronco, la parte inferior de las piernas y la espalda. Se observan los cuatro subtipos clínico-patológicos principales descritos de melanoma cutáneo primario (melanoma de extensión superficial, melanoma nodular, léntigo maligno melanoma y melanoma lentiginoso acral). El riesgo de melanoma familiar está estrechamente relacionado con una amplia gama de alteraciones genéticas en los genes de susceptibilidad, pero también parece estar influenciado por factores de riesgo fenotípicos, tales como la pigmentación, la presencia de pecas y nevos melanocíticos y reacciones al sol, pero también por la exposición a las radiaciones UV. Por lo tanto, se considera que en el desarrollo del MF existen interacciones complejas subyacentes entre distintos factores genéticos y ambientales. El gen de susceptibilidad de alta penetrancia más frecuente en el MF es el gen CDKN2A, que explica la predisposición a MF en aproximadamente un 20% de los casos. En raras ocasiones se halla implicado el gen CDK4, otro gen de alto riesgo. Recientemente, se han identificado mutaciones en BAP1, POT1, TERF2IP, ACD y TERT, aunque su penetrancia exacta no ha sido definida. Los genes de penetrancia intermedia incluyen MC1R. Una veintena de variantes genéticas comunes modulan el riesgo de melanoma en familias con un bajo agrupamiento.

CIE-10: C43.0, C43.1, C43.2, C43.3, C43.4, C43.5, C43.6, C43.7, C43.8  
OMIM: 155600, 155601, 155700, 608035, 609048, 613099, 613972, 615134, 615848  
GENES: ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A, CDKN2B, MC1R, MGMT, MITF, POT1, TERF2IP, TERT

#### MIOFIBROMATOSIS INFANTIL

Es un tumor benigno y poco frecuente de los tejidos blandos caracterizado por el desarrollo de nódulos en la piel, músculos estriados, huesos y, en casos excepcionales, órganos viscerales, lo que conduce a un amplio espectro de síntomas clínicos. Contiene miofibroblastos.

CIE-10: D48.1  
OMIM: 228550, 615293  
GENES: NOTCH3, PDGFRB

#### NEUROFIBROMATOSIS-SÍNDROME DE NOONAN

Es una rasopatía y una variante de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) caracterizada por la combinación de características de la NF1, tales como manchas café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares e inguinales, glioma del nervio óptico y neurofibromas múltiples, y del Síndrome de Noonan (SN), tales como talla baja, rasgos faciales característicos (hipertelorismo, ptosis, fisuras palpebrales inclinadas hacia abajo, orejas rotadas posteriormente y de baja implantación, con un hélix engrosado y frente ancha), cardiopatías congénitas y malformación del tórax. Dado que estas tres entidades tienen una importante superposición fenotípica, a menudo es necesario realizar pruebas genéticas moleculares para un diagnóstico correcto (por ejemplo, cuando hay manchas café con leche en pacientes diagnosticados de SN).

CIE-10: Q87.1  
OMIM: 601321  
GENES: NF1, MAP2K2

#### NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 162200  
GENES: NF1

#### NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 POR UNA MUTACIÓN EN EL GEN NF1 O UNA DELECCIÓN INTRAGÉNICA

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 162200  
GENES: NF1

#### SÍNDROME DE MICRODELECCIÓN 17q11

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo genético clínicamente heterogéneo y caracterizado por manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.

CIE-10: Q85.0  
OMIM: 613675  
GENES: NF1

#### ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 ASOCIADA AL GEN MME

Neuropatía sensitiva y motora axonal hereditaria autosómica dominante rara que se caracteriza por la aparición en el adulto de debilidad y atrofia muscular distal lentamente progresiva, deterioro sensorial e hiporreflexia que comienza en las extremidades inferiores. La alteración progresiva de la marcha puede provocar la pérdida de la deambulación independiente en algunos pacientes a una edad más avanzada.

CIE-10: 0  
OMIM: 617017  
GENES: MME

#### FACOMATOSIS PIGMENTO-QUERÁTICA

Es un nevo epidérmico muy poco frecuente caracterizado por la asociación de nevos lentiginosos moteados con nevos sebáceos, epidérmicos y anomalías extracutáneas.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 0  
GENES: HRAS

#### NEVO BLANCO ESPONJOSO

El nevo esponjoso blanco (WSN) es una enfermedad genética rara y autosómica dominante en la que la mucosa oral es blanca o grisácea, engrosada, doblada y esponjosa. El inicio es temprano en la vida y ambos sexos se ven afectados por igual. Otros sitios comunes incluyen la lengua, el piso de la boca y la mucosa alveolar.

CIE-10: Q38.6  
OMIM: 193900, 615785  
GENES: KRT4, KRT13

#### NEVO MELANOCÍTICO CONGÉNITO DE GRAN TAMAÑO

El nevo melanocítico congénito (NMC) de gran tamaño y el nevo melanocítico gigante son lesiones pigmentadas de la piel de un diámetro mayor de 20 cm y de 40 cm, respectivamente proyectado al tamaño de un sujeto adulto, formada por una proliferación de melanocitos benignos, y que presenta un riesgo elevado de transformación maligna.

CIE-10: Q82.5  
OMIM: 137550  
GENES: MC1R, NRAS

#### NEVO POROQUERATÓSCICO DEL OSTIO Y CONDUCTO DÉRMICO ECRINOS

0  
CIE-10: Q82.5  
OMIM: 0  
GENES: GJB2

#### SÍNDROME CHILD

El síndrome CHILD (hemidispasia congénita con nevo icliosiforme y defectos en las extremidades, SC) es una genodermatosis dominante ligada al X que se caracteriza por lesiones cutáneas unilaterales descamativas e inflamatorias con anomalías viscerales y en las extremidades ipsilaterales.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 308050  
GENES: NSDHL

#### SÍNDROME CLOVE

El síndrome CLOVE (acrónimo de Congenital Lipomatous Overgrowth, Vascular malformations, and Epidermal nevi) se caracteriza por sobrecrecimientos lipomatosos congénitos, malformaciones vasculares combinadas complejas y progresivas del tronco y nevi epidérmicos. Hasta la fecha, se han descrito en la literatura menos de 15 casos. Los pacientes presentan también una repartición anormal y desproporcionada del tejido adiposo. El síndrome CLOVE puede estar asociado a una escoliosis de gravedad variable y a estructuras óseas agrandadas sin sobrecrecimiento óseo progresivo. La presencia de manifestaciones esqueléticas/escolióticas ha llevado a sugerir la ampliación del acrónimo de la enfermedad a CLOVES. En contraste con las anomalías óseas características del síndrome de Proteus, las anomalías en El síndrome CLOVE ocurren únicamente tras una cirugía mayor. Se han descrito ocasionalmente manifestaciones del sistema nervioso central (convulsiones generalizadas, hemimegalencefalia, disgenesia del cuerpo calloso y defectos de migración neuronal) y asimetría craneal. La etiología es desconocida.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 612918  
GENES: PIK3CA

#### SÍNDROME DE COWDEN

El síndrome de Cowden (SC) es una genodermatosis infradiagnosticada y difícil de reconocer que se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas en diversos tejidos y un alto riesgo de padecer cáncer de mama, tiroides, endometrio, riñón y colorrectal.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 158350, 612359, 615106, 615107, 615108, 615109, 616858  
GENES: AKT1, KLLN, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, USF3

#### SÍNDROME DEL NEVO DE BECKER

Es un síndrome de nevus epidérmico benigno, poco frecuente, caracterizado por la asociación de un nevus de Becker (máculas hiperpigmentadas, de morfología irregular, delimitadas, unilaterales, con o sin hipertrichosis y/o lesiones acneiformes, localizadas predominantemente en el tronco superior anterior o en la región escapular) con hipoplasia mamaria ipsilateral u otros defectos esqueléticos, cutáneos y/o musculares, típicamente hipoplásicos, tales como hipoplasia pectoral mayor, pezones supernumerarios, defectos vertebrales, escoliosis, asimetría de las extremidades, hipoplasia odontomaxilar y lipotrofia.

CIE-10: D22.5  
OMIM: 604918  
GENES: ACTB

#### SÍNDROME DEL NEVO SEBÁCEO LINEAL

El síndrome del nevus sebáceo lineal (SNSL) se caracteriza por la asociación de un nevus sebáceo extenso, normalmente localizado en la cara o cuero cabelludo, con un amplio espectro de anomalías que pueden afectar a todos los sistemas, incluido el sistema nervioso central (tumores cerebrales, hemimegalencefalia y dilatación de los ventrículos laterales). La incidencia del nevus sebáceo al nacimiento se estima en 1/1.000, pero la prevalencia de estas lesiones asociadas con otras anomalías, como es el caso de SNSL, varía alrededor de 1:10.000 según los diferentes estudios. Aunque los términos 'síndrome del nevus epidérmico' y 'síndrome del nevus sebáceo lineal' se utilizan frecuentemente de manera intercambiable, el síndrome del nevus epidérmico se refiere a un grupo de enfermedades caracterizadas por la asociación de un nevus epidérmico (de cualquier tipo) con la afectación de cualquier otro órgano o sistema. El término SNSL estricto se aplica a los pacientes con un nevus típico de la línea media, para el que se han identificado tres estadios dermatológicos.

CIE-10: Q85.8  
OMIM: 163200  
GENES: HRAS, KRAS, NRAS

#### SÍNDROME DEL NEVUS COMEDONICUS

Es un nevus sindrómico poco frecuente caracterizado por la asociación de múltiples nevos comedonianos típicamente unilaterales, estrechamente dispuestos de forma lineal y ligeramente elevados, localizados por lo general en la cara, el cuello, el tronco o las extremidades (con o sin tapón hiperqueratósico central, oscuro y firme y lesiones acneiformes secundarias). El síndrome también se asocia a anomalías extracutáneas oculares, esqueléticas y/o del sistema nervioso central, tales como catarata ipsilateral, erosión corneal, poli- / sindactilia, ausencia del quinto dedo de la mano, escoliosis, defectos vertebrales, agenesia del cuerpo calloso, convulsiones, quistes interhemisféricos, deficiencia intelectual y/o retraso del desarrollo.

CIE-10: Q82.5  
OMIM: 617025  
GENES: NEK9

#### SÍNDROME DE PROTEUS

El síndrome Proteus (PS) es un trastorno complejo de sobrecrecimiento hamartomatoso muy poco frecuente, que se caracteriza por un sobrecrecimiento progresivo a nivel de esqueleto, piel, grasa y sistema nervioso central.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 176920  
GENES: AKT1, PTEN

#### SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO-LIPOMATOSIS-MALFORMACIÓN ARTERIO-VENOSA-NEVOS EPIDÉRMICOS

El síndrome de sobrecrecimiento segmentario-lipomatosis-malformación arterio-venosa-nevos epidérmicos es un síndrome polimalformativo, genético y poco frecuente, caracterizado por el sobrecrecimiento segmentario, progresivo, proporcionado, asimétrico (con hipertrofia de los tejidos blandos y abombamiento) que se desarrolla y progresa rápidamente en la infancia temprana, así como malformaciones vasculares arterio-venosas y linfáticas, lipomatosis y nevos epidérmicos lineales (dispuestos en anillos que siguen las líneas de Blaschko). También se asocian síntomas clínicos del síndrome de Cowden, tales como macrocefalia y el desarrollo progresivo de numerosas lesiones hamartomatosas hipertróficas y neoplásicas que afectan a múltiples órganos y sistemas. Los afectados presentan un mayor riesgo de desarrollar cáncer.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: PTEN

#### SÍNDROME SIMILAR A PROTEUS

El síndrome tipo Proteus describe a aquellos pacientes que no cumplen los criterios diagnósticos para el síndrome de Proteus, pero que comparten una multitud de rasgos clínicos característicos de la enfermedad.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 158350  
GENES: PTEN

#### PILOMATRIXOMA

Es un tumor benigno poco frecuente derivado de las células pilosas que se desarrolla mayoritariamente en adultos jóvenes (por lo general antes de los 20 años de edad). Se caracteriza por ser un tumor aislado, no doloroso, firme y móvil, de 3-30 mm, situado en la dermis profunda o en el tejido subcutáneo y que se encuentra con mayor frecuencia en la cabeza, cuello y extremidades superiores. Cuando es superficial, la piel presenta una coloración violácea. Se han descrito pilomatrices múltiples en la distrofia miotónica, el síndrome de Gardner, el síndrome de Rubinstein-Taybí, y el síndrome de Turner.

CIE-10: D23.3, D23.4, D23.6  
OMIM: 132600  
GENES: CTNNA1

#### SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ

El síndrome de Birt-Hogg-Dubé (BHD) se caracteriza por: lesiones cutáneas, tumores renales y quistes pulmonares que pueden estar asociados a neumotórax. Se trata de una condición clinicopatológica rara designada con el nombre de los tres médicos canadienses que describieron el síndrome en 1977.

CIE-10: 0  
OMIM: 135150  
GENES: FLCN

#### SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER

Es un trastorno poco frecuente de origen genético caracterizado como un síndrome de predisposición hereditaria a los tumores de los anejos cutáneos, tales como cilindromas, espiroadenomas y tricoepiteliomas.

CIE-10: 0  
OMIM: 132700, 601606, 605041, 612099  
GENES: CYLD

#### TRICOEPIELIOMA MÚLTIPLE FAMILIAR

Es un trastorno poco frecuente de origen genético caracterizado como un síndrome de predisposición hereditaria a los tumores de los anejos cutáneos, tales como cilindromas, espiroadenomas y tricoepiteliomas.

CIE-10: D23.3  
OMIM: 601606, 612099  
GENES: CYLD

#### SÍNDROME DE GARDNER

El síndrome de Gardner es una forma grave de poliposis adenomatosa familiar caracterizada por múltiples adenomas en el colon y recto asociados con características extracolónicas prominentes que incluyen osteomas y múltiples tumores de piel y tejidos blandos.

CIE-10: D12.6  
OMIM: 175100  
GENES: APC

#### SÍNDROME DE GORLIN

Es una genodermatosis caracterizada por la aparición temprana de múltiples carcinomas de células basales (CCB), queratoquistes odontogénicos y anomalías esqueléticas.

CIE-10: Q87.8  
OMIM: 109400  
GENES: PTCH1, PTCH2, SUFU

#### SÍNDROME DE HEMIHIPERPLASIA-LIPOMATOSIS MÚLTIPLE

Es un síndrome de sobrecrecimiento, genético y poco frecuente, caracterizado por hemihiperplasia moderada asimétrica y no progresiva (que, por lo general, afecta a las extremidades) junto con masas lipomatosas subcutáneas, múltiples, recurrentes, indoloras, de crecimiento lento, distribuidas por todo el cuerpo (en particular, en espalda, torso, extremidades, dedos, axilas). Los afectados también pueden presentar malformaciones vasculares superficiales. Asimismo, se puede asociar un mayor riesgo de neoplasias intraabdominales embrionarias.

CIE-10: Q87.3  
OMIM: 0  
GENES: PIK3CA

#### SÍNDROME DE MELANOMA FAMILIAR CON LUNARES ATÍPICOS MÚLTIPLES

El síndrome FAMMM es una genodermatosis hereditaria caracterizada por la presencia de múltiples nevos melanocíticos (a menudo >50) y antecedentes familiares de melanoma, así como, en un subgrupo de pacientes, con un mayor riesgo para desarrollar cáncer de páncreas y otros tumores malignos.

CIE-10: D22.9  
OMIM: 155600, 606719  
GENES: CDKN2A

#### SÍNDROME DE MUIR-TORRE

Una forma de cáncer de colon hereditario sin poliposis que se caracteriza por el desarrollo de una neoplasia sebácea cutánea y al menos una neoplasia maligna visceral, con mayor frecuencia carcinoma gastrointestinal. Las neoplasias suelen ser múltiples, ocurren a una edad temprana, pero tienden a ser de bajo grado y tienen una incidencia relativamente baja de metástasis. Los tumores sebáceos suelen ser múltiples, siendo los más frecuentes los adenomas sebáceos. Se han reportado como características múltiples queratoacantomas, generalmente localizados en la cara o el tronco. Los tumores cutáneos pueden preceder o seguir a la primera presentación de malignidad interna, que suele afectar al tracto gastrointestinal, la mama o el tracto genitourinario.

CIE-10: L72.8  
OMIM: 158320  
GENES: MLH1, MSH2, MSH6

#### SÍNDROME TUMORAL HAMARTOMATOSO ASOCIADO AL GEN PTEN

El síndrome tumoral hamartomatoso asociado a PTEN (PHTS) es un término que define un grupo heterogéneo de trastornos clínicos que comparten una mutación germinal en PTEN y la afectación de elementos derivados de las 3 capas de células germinales, manifestándose con hamartomas, sobrecrecimiento y neoplasia. Actualmente, los subconjuntos que conducen al diagnóstico clínico de síndrome de Cowden, síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba, síndromes de Proteus y tipo Proteus y síndrome SOLAMEN pertenecen al PHTS.

CIE-10: 0  
OMIM: 0  
GENES: AKT1, KLLN, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, USF3

#### SÍNDROME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA

El síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba (BRRS) es un trastorno congénito poco frecuente caracterizado por: pólipos intestinales hamartomatosos, lipomas, macrocefalia y lentiginosis genital.

CIE-10: Q87.8

OMIM: 158350

GENES: PTEN

#### SÍNDROME DE COWDEN

El síndrome de Cowden (SC) es una genodermatosis infradiagnosticada y difícil de reconocer que se caracteriza por la presencia de múltiples hamartomas en diversos tejidos y un alto riesgo de padecer cáncer de mama, tiroides, endometrio, riñón y colorrectal.

CIE-10: Q85.8

OMIM: 158350, 612359, 615106, 615107, 615108, 615109, 616858

GENES: AKT1, KLLN, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, USF3

#### SÍNDROME DE PROTEUS

El síndrome Proteus (PS) es un trastorno complejo de sobrecrecimiento hamartomatoso muy poco frecuente, que se caracteriza por un sobrecrecimiento progresivo a nivel de esqueleto, piel, grasa y sistema nervioso central.

CIE-10: Q87.3

OMIM: 176920

GENES: AKT1, PTEN

#### SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO-LIPOMATOSIS-MALFORMACIÓN ARTERIO-VENOSA-NEVOS EPIDÉRMICOS

El síndrome de sobrecrecimiento segmentario-lipomatosis-malformación arterio-venosa-nevos epidérmicos es un síndrome polimalformativo, genético y poco frecuente, caracterizado por el sobrecrecimiento segmentario, progresivo, proporcionado, asimétrico (con hipertrofia de los tejidos blandos y abombamiento) que se desarrolla y progresa rápidamente en la infancia temprana, así como malformaciones vasculares arterio-venosas y linfáticas, lipomatosis y nevos epidérmicos lineales (dispuestos en anillos que siguen las líneas de Blaschko). También se asocian síntomas clínicos del síndrome de Cowden, tales como macrocefalia y el desarrollo progresivo de numerosas lesiones hamartomatosas hipertróficas y neoplásicas que afectan a múltiples órganos y sistemas. Los afectados presentan un mayor riesgo de desarrollar cáncer.

CIE-10: 0

OMIM: 0

GENES: PTEN

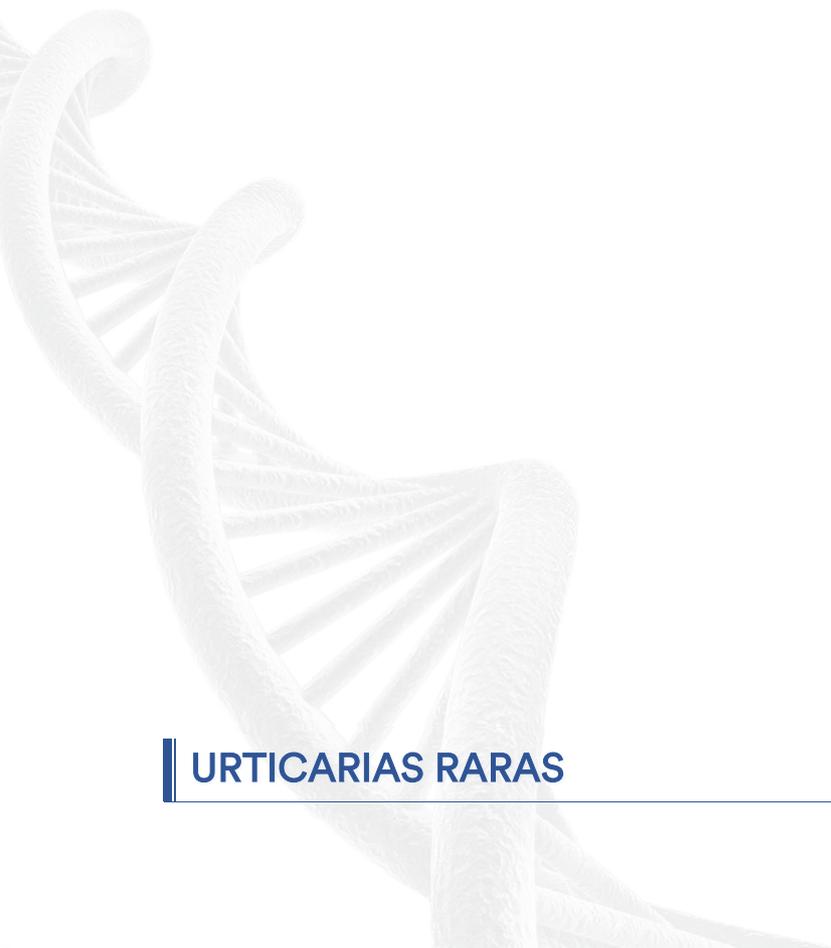
#### SÍNDROME SIMILAR A PROTEUS

El síndrome tipo Proteus describe a aquellos pacientes que no cumplen los criterios diagnósticos para el síndrome de Proteus, pero que comparten una multitud de rasgos clínicos característicos de la enfermedad.

CIE-10: Q87.3

OMIM: 158350

GENES: PTEN



#### URTICARIA VIBRATORIA

Es un tipo de urticaria de origen genético poco frecuente caracterizada por lesiones de urticaria localizada de corta duración (que se resuelven en 1 hora), pruriginosas, eritematosas y edematosas y que se desarrollan tras un estímulo friccional o vibratorio cutáneo repetido, que en algunos casos, se acompaña de eritema facial, cefaleas o de una sensación de sabor metálico. La degranulación mastocitaria local y el aumento de los niveles séricos de histamina son hallazgos característicos.

CIE-10: 0

OMIM: 125630

GENES: ADGRE2





ACIDURIA MEVALÓNICA .....	59
ACRODERMATITIS CONTINUA SUPURATIVA DE HALLOPEAU .....	47
ACRODERMATITIS ENTEROPÁTICA .....	55
ACROGERIA .....	63
ACROPIGMENTACIÓN RETICULADA DE KITAMURA .....	4
ACROQUERATODERMA .....	40
ACROQUERATOSIS VERRUCIFORME DE HOPF .....	40
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1 CON PIGMENTACIÓN MÍNIMA .....	6
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1 SENSIBLE A LA TEMPERATURA .....	6
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1A .....	6
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 1B .....	6
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 2 .....	6
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 3 .....	7
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 4 .....	7
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 6 .....	7
ALBINISMO OCULOCUTÁNEO TIPO 7 .....	7
ALCAPTONURIA .....	55
ALOPECIA UNIVERSAL .....	11
AMILOIDOSIS CUTÁNEA DISCRÓMICA .....	31
AMILOIDOSIS CUTÁNEA PRIMARIA FAMILIAR LOCALIZADA .....	31
ANEMIA DE FANCONI .....	4
ANHIDROSIS GENERALIZADA AISLADA CON GLÁNDULAS SUDORÍPARAS NORMALES .....	31, 36
ANOMALÍAS DE ELASTICIDAD DE LA DERMIS .....	25
ANOMALÍAS DE LA PIGMENTACIÓN .....	3
ANOMALÍAS DE LAS GLÁNDULAS SEBÁCEAS .....	10
ANOMALÍAS DE LAS UÑAS .....	10
ANOMALÍAS DE LOS APÉNDICES EPIDÉRMICOS .....	9
ANOMALÍAS DEL CABELLO .....	11
ANONQUIÑA CONGÉNITA TOTALIS .....	10
APLASIA CUTIS CONGÉNITA .....	29
ATAXIA ESPINOCEREBELOSA TIPO 34 .....	42
ATAXIA-TELANGIECTASIA .....	30
ATRESIA POSTERIOR DE COANAS-SÍNDROME DE LINFEDEMA .....	72
ATRIQUIA CON LESIONES PAPULARES .....	11
ATROFODERMIA VERMICULADA .....	48
BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO .....	43
BEBÉ COLODIÓN AUTORRESOLUTIVO ACRAL .....	43
CABELLO LANOSO .....	12
CALCINOSIS TUMORAL FAMILIAR .....	78
CALCINOSIS TUMORAL NORMOFOSFATÉMICA FAMILIAR .....	78
CANDIDIASIS CRÓNICA FAMILIAR .....	70
COG7-CDG .....	56
COMPLEJO DE CARNEY .....	4
COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA .....	29, 73, 78
COMPLEJO XERODERMA PIGMENTOSO/SÍNDROME DE COCKAYNE .....	63, 67
CONDRODISPLASIA PUNCTATA DOMINANTE LIGADA AL CROMOSOMA X .....	46
COPROPORFIRIA HEREDITARIA .....	56, 67
COREOACANTOCITOSIS .....	47
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA DOMINANTE .....	25
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 1 .....	25
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2 .....	25
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2, TIPO CLÁSICO .....	25, 56
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2A .....	25, 56
CUTIS LAXA AUTOSÓMICA RECESIVA TIPO 2B .....	25
CUTIS LAXA CON ANOMALÍAS URINARIAS, GASTROINTESTINALES Y PULMONARES GRAVES .....	25
CUTIS LAXA .....	25
CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA .....	30
DEFICIENCIA DE ANTICUERPOS ASOCIADA AL GEN PLCG2 Y DISREGULACIÓN INMUNOLÓGICA .....	70
DEFICIENCIA DE BIOTINIDASA .....	55
DEFICIENCIA DE GM3 SINTASA .....	57
DEFICIENCIA DE HOLOCARBOXILASA SINTETASA .....	55
DEFICIENCIA DE PROLIDASA .....	55, 73
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE CARBOXILASAS .....	55
DEFICIENCIA MÚLTIPLE DE SULFATASAS .....	45
DEGENERACIÓN MACULAR JUVENIL CON HIPOTRICOSIS .....	14
DERMATITIS TIPO SEBORREICA CON ELEMENTOS PSORIASIFORMES .....	47
DERMATOFIBROSARCOMA PROTUBERANTE .....	78
DERMATOPATÍA PIGMENTOSA RETICULARIS .....	4, 14, 49
DERMATOSIS TÓXICAS .....	20

DERMÓLISIS AMPOLLOSA TRANSITORIA DEL RECIÉN NACIDO .....	40
DISAUTONOMÍA FAMILIAR.....	31
DISCROMATOSIS SIMÉTRICA HEREDITARIA.....	4
DISCROMATOSIS UNIVERSAL HEREDITARIA.....	4
DISOSTOSIS ACROFACIAL TIPO WEYERS .....	14
DISOSTOSIS MANDIBULOFACIAL CON ALOPECIA.....	11
DISPLASIA CRÁNEO-ECTODÉRMICA .....	14
DISPLASIA DÉRMICA FOCAL FACIAL TIPO III.....	14
DISPLASIA DÉRMICA FOCAL FACIAL TIPO IV .....	15
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIDRÓTICA.....	15, 49
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE .....	15
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA AUTOSÓMICA RECESIVA .....	15
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA CON INMUNODEFICIENCIA.....	15
DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA LIGADA AL CROMOSOMA X.....	15
DISPLASIA ECTODÉRMICA PURA DE CABELLO-UÑA.....	15
DISPLASIA ESPONDILOEPIMETAFISARIA CON LAXITUD ARTICULAR .....	57
DISPLASIA LINFÁTICA GENERALIZADA ASOCIADA AL GEN PIEZO1 CON HIDROPS FETAL NO INMUNOLÓGICO.....	72
DISPLASIA MANDÍBULOACRA CON LIPODISTROFIA TIPO A .....	36
DISPLASIA MANDÍBULOACRA CON LIPODISTROFIA TIPO B.....	36
DISPLASIA MANDÍBULOACRA .....	36
DISPLASIA OCULODENTODIGITAL .....	15, 73
DISPLASIA ODONTO-ÓNICO-DÉRMICA .....	15, 50
DISPLASIA UNGUEAL AUTOSÓMICA RECESIVA .....	10
DISQUERATOSIS CONGÉNITA.....	4, 15, 48
DITRA.....	59
DK1-CDG.....	45, 57
ENFERMEDAD DE BEHÇET .....	59
ENFERMEDAD DE CHARCOT-MARIE-TOOTH AUTOSÓMICA DOMINANTE TIPO 2 ASOCIADA AL GEN MME.....	79
ENFERMEDAD DE DARIER .....	47
ENFERMEDAD DE DOWLING-DEGOS.....	4, 57
ENFERMEDAD DE FABRY.....	30, 73
ENFERMEDAD DE FARBBER.....	36
ENFERMEDAD DE GAUCHER, FORMA FETAL.....	45
ENFERMEDAD DE MENKES.....	12
ENFERMEDAD DE MILROY .....	72
ENFERMEDAD DE NAXOS .....	12, 51
ENFERMEDAD DE REFSUM .....	46
ENFERMEDAD GRANULOMATOSA CRÓNICA.....	70
ENFERMEDAD INFLAMATORIA NEONATAL INTESTINAL Y CUTÁNEA.....	47, 59
ENFERMEDAD NEUROECTODÉRMICA MELANOLISOSOMAL.....	4
ENFERMEDAD POR DEPÓSITO DE LÍPIDOS CON ICTIOSIS .....	45
ENFERMEDADES AUTOINMUNES CON AFECTACIÓN DE LA PIEL.....	22
ENFERMEDADES DE LA DERMIS.....	24
ENFERMEDADES DE LA PIEL ASOCIADAS A OTRAS ANOMALÍAS METABÓLICAS.....	55
ENFERMEDADES DE LA PIEL DE ORIGEN GENÉTICO NO CLASIFICADAS.....	33
ENFERMEDADES DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO .....	35
ENFERMEDADES EPIDÉRMICAS .....	39
ENFERMEDADES METABÓLICAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA.....	54
ENFERMEDADES MIXTAS DE LA DERMIS.....	29
ENFERMEDADES SISTÉMICAS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL.....	58
ENFERMEDADES VASCULARES DE LA PIEL .....	30
ENVEJECIMIENTO PREMATURO .....	62
EPIDERMODISPLASIA VERRUCIFORME.....	70
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA ACRAL.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA DOMINANTE GENERALIZADA .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA INVERTIDA RECESIVA .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA PRETIBIAL.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA PRURIGINOSA .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA GENERALIZADA GRAVE.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA RECESIVA GENERALIZADA INTERMEDIA .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA DISTRÓFICA.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA HEREDITARIA.....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL CON AFECTACIÓN RESPIRATORIA Y RENAL .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL DE INICIO TARDÍO.....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL GENERALIZADA GRAVE.....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL GENERALIZADA INTERMEDIA.....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL INVERSA.....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL TIPO NO HERLITZ LOCALIZADA .....	41

EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL .....	40
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE AUTOSÓMICA RECESIVA K14 .....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON ATRESIA PILÓRICA .....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON Distrofia muscular .....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON ERITEMA MIGRATORIO CIRCINADO .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE CON PIGMENTACIÓN MOTEADA .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA BASAL CON ATROFIA DE LA PIEL, CICATRIZACIÓN Y PÉRDIDA DE CABELLO .....	41
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA GRAVE .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE GENERALIZADA INTERMEDIA .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE LOCALIZADA .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE BP230 .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE EXOFILINA 5 .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE POR DEFICIENCIA DE PLACOFILINA .....	15
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE TIPO OGNA .....	42
EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA SIMPLE .....	41
EPITELIOMA ESCAMOSO AUTOCURATIVO MÚLTIPLE .....	78
ERITEMA QUERATOLÍTICO INVERNAL .....	47
ERITRODERMIA ICTIOSIFORME CONGÉNITA NO AMPOLLOSA .....	43
ERITRODERMIA ICTIOSIFORME RETICULAR CONGÉNITA .....	43
ERITROQUERATODERMIA SIMÉTRICA PROGRESIVA .....	42, 49
ERITROQUERATODERMIA VARIABLE PROGRESIVA .....	42
ERITROQUERATODERMIA VARIABLE .....	42, 43
ERITROQUERATODERMIA .....	42
ESCLERODERMIA SISTÉMICA .....	59
ESCLERODERMIAS .....	59
ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA DIFUSA .....	59
ESCLEROSIS SISTÉMICA CUTÁNEA LIMITADA .....	59
ESCLEROSIS SISTÉMICA LIMITADA .....	59
FACOMATOSIS CESIOFLAMMEA .....	5
FACOMATOSIS CESIOMARMORATA .....	5
FACOMATOSIS PIGMENTO-QUERÁTÓTICA .....	80
FASCITIS NODULAR .....	36
FIBRODISPLASIA OSIFICANTE PROGRESIVA .....	36
FIBROMAS DISCOIDES MÚLTIPLES FAMILIARES .....	78
FIBROMATOSIS HIALINA JUVENIL .....	31
FOTODERMATOSIS RARAS .....	66
GERODERMIA OSTEODISPLÁSTICA .....	25
HETEROPLASIA ÓSEA PROGRESIVA .....	32
HIDROPS FETAL LINFÁTICO ASOCIADO AL GEN EPHB4 .....	72
HIPER- E HIPOPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA .....	4
HIPERCOLORHIDROSIS AISLADA .....	14
HIPERINMUNOGLOBULINEMIA D CON FIEBRE PERIÓDICA .....	59
HIPERLAXITUD DE LA PIEL DEL CUERPO POR DEFICIENCIA DE FACTOR DE COAGULACIÓN DEPENDIENTE DE VITAMINA K .....	26
HIPERPIGMENTACIÓN .....	4
HIPERPIGMENTACIÓN FAMILIAR PROGRESIVA .....	5
HIPERTRICOSIS CERVICAL ANTERIOR AISLADA .....	13
HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA LIGADA AL CROMOSOMA X .....	13, 16
HIPERTRICOSIS CONGÉNITA GENERALIZADA TIPO AMBRAS .....	13, 16
HIPERTRICOSIS CUBITAL .....	13, 16
HIPERTRICOSIS LANUGINOSA ADQUIRIDA .....	13
HIPERTRICOSIS LANUGINOSA CONGÉNITA .....	13, 16
HIPERZINCEMIA E HIPERCALPROTECTINEMIA .....	55, 59
HIPERZINCEMIA E HIPERPROTECTINEMIA .....	55
HIPOCRATISMO DIGITAL AISLADO CONGÉNITO .....	10
HIPOPIGMENTACIÓN .....	5
HIPOPLASIA DE CARTÍLAGO-CABELLO .....	16
HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL .....	16, 30
HIPOTRICOSIS HEREDITARIA CON VESÍCULAS CUTÁNEAS RECURRENTES .....	11
HIPOTRICOSIS HEREDITARIA DE MARIE UNNA .....	11
HIPOTRICOSIS SIMPLE DEL CUERO CABELLUDO .....	11
HIPOTRICOSIS SIMPLE .....	11
ICTIOSIS ARLEQUÍN .....	43
ICTIOSIS CONGÉNITA AUTOSÓMICA RECESIVA .....	43
ICTIOSIS DEL ÁREA DEL TRAJE DE BAÑO .....	43
ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA ANULAR .....	44
ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA AUTOSÓMICA DOMINANTE .....	44
ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA AUTOSÓMICA RECESIVA .....	44
ICTIOSIS EPIDERMOLÍTICA SUPERFICIAL .....	44
ICTIOSIS EXFOLIANTE .....	43

ICTIOSIS HISTRIX DE CURTH-MACKLIN.....	44
ICTIOSIS LAMELAR.....	43
ICTIOSIS LIGADA AL CROMOSOMA X SINDRÓMICO.....	46
ICTIOSIS RECESIVA LIGADA AL CROMOSOMA X.....	44
ICTIOSIS.....	43
INCONTINENCIA PIGMENTARIA.....	16
INMUNODEFICIENCIA COMBINADA CON GRANULOMATOSIS.....	70
INMUNODEFICIENCIAS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA.....	69
LAMINOPATÍA LIPODISTRÓFICA GRAVE AUTOSÓMICA SEMIDOMINANTE.....	36
LEIOMIOMATOSIS HEREDITARIA Y CÁNCER DE CÉLULAS RENALES.....	78
LENTIGINOSIS GENERALIZADA FAMILIAR.....	5
LEPRECHAUNISMO.....	13
LEUCOQUIA TOTAL.....	10
LINFEDEMA PRIMARIO DE INICIO TARDÍO ASOCIADO AL GEN CELSR1.....	72
LINFEDEMA PRIMARIO DE INICIO TARDÍO ASOCIADO AL GEN GJC2.....	72
LINFEDEMAS PRIMARIOS.....	71
LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO ANAPLÁSICO DE CÉLULAS GRANDES.....	78
LINFOMA CUTÁNEO PRIMARIO.....	78
LINFOMA SUBCUTÁNEO DE CÉLULAS T SIMILAR A PANICULITIS.....	79
LIPODISTROFIA CONGÉNITA DE BERARDINELLI-SEIP.....	36
LIPODISTROFIA FAMILIAR PARCIAL ASOCIADA AL GEN PPARG.....	36
LIPODISTROFIA PARCIAL ADQUIRIDA.....	36
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN AKT2.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN CIDEC.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN LIPE.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR ASOCIADA AL GEN PLIN1.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO DUNNIGAN.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR TIPO KÖBBERLING.....	37
LIPODISTROFIA PARCIAL FAMILIAR.....	36
LIPODISTROFIAS PRIMARIAS.....	36
LIPOMATOSIS ENCEFALOCRANEOCUTÁNEA.....	38
LIPOMATOSIS SIMÉTRICA MÚLTIPLE.....	38
LÍQUENES PLANOS.....	47
LUPUS PERNIO FAMILIAR.....	23, 30
MAL DE MELEDA.....	62
MANIFESTACIONES CUTÁNEAS SIMILARES AL PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO CON RETINOSIS PIGMENTARIA.....	26
MASTOCITOMA CUTÁNEO.....	76
MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA AMPOLLOSA.....	76
MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA PSEUDOXANTOMATOSA.....	76
MASTOCITOSIS CUTÁNEA DIFUSA.....	76
MASTOCITOSIS CUTÁNEA MACULOPAPULAR.....	76
MASTOCITOSIS CUTÁNEA.....	76
MELANOMA FAMILIAR.....	79
MICOSIS FUNGOIDE CLÁSICA.....	79
MICOSIS FUNGOIDE Y VARIANTES.....	79
MIOFIBROMATOSIS INFANTIL.....	79
MONILETHRIX.....	12
MONOSOMÍA 22q13.3.....	73
MPDU1-CDG.....	57
MUCOPOLISACARIDOSIS CON AFECTACIÓN CUTÁNEA.....	55
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2.....	55
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2, FORMA ATENUADA.....	55
MUCOPOLISACARIDOSIS TIPO 2, FORMA GRAVE.....	55
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 POR UNA MUTACIÓN EN EL GEN NF1 O UNA DELECCIÓN INTRAGÉNICA.....	5, 79
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1.....	5, 79
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 3.....	5
NEUROFIBROMATOSIS-SÍNDROME DE NOONAN.....	5, 79
NEUROPATÍA PERIFÉRICA DESMIELINIZANTE-LEUCODISTROFIA DESMIELINIZANTE CENTRAL-SÍNDROME DE WAARDENBURG-ENFERMEDAD DE HIRSCHSPRUNG.....	8
NEVO AZUL EN TETINA DE GOMA.....	30
NEVO BLANCO ESPONJOSO.....	80
NEVO DE CABELLO LANOSO.....	12
NEVO MELANOCÍTICO CONGÉNITO DE GRAN TAMAÑO.....	80
NEVO POROQUERATÓSCICO DEL OSTIO Y CONDUCTO DÉRMICO ECRINOS.....	80
NEVUS FLAMMEUS MÚLTIPLE FAMILIAR.....	30
OSTEOMIELITIS MULTIFOCAL ESTÉRIL CON PERIOSTITIS Y PUSTULOSIS.....	60
OTRAS ENFERMEDADES DE LA DERMIS.....	31
OTRAS ENFERMEDADES DERMATOLÓGICAS ADQUIRIDAS.....	75
OTROS TRANSTORNOS DE LA EPIDERMIS.....	47

PAPULOSIS LINFOMATOIDE .....	78
PAQUIDERMOPERIOSTOSIS.....	32
PAQUIONIQUIA CONGÉNITA.....	10, 52
PÉNFIGO BENIGNO CRÓNICO FAMILIAR .....	47
PENFIGOIDE AMPOLLOSO.....	23
PIEBALDISMO .....	8
PILOMATRIXOMA .....	81
PITIRIASIS RUBRA PILARIS.....	43
PLIEGUES CIRCULARES BENIGNOS MÚLTIPLES DE LA PIEL DE LAS EXTREMIDADES .....	34
PMM2-CDG .....	57
POIQUILODERMIA CON NEUTROPENIA.....	49
POIQUILODERMIA HEREDITARIA.....	48
PORFIRIA AGUDA INTERMITENTE .....	56, 67
PORFIRIA CUTÁNEA TARDA.....	56, 67
PORFIRIA ERITROPOYÉTICA CONGÉNITA.....	56, 67
PORFIRIA HEPÁTICA AGUDA .....	56, 67
PORFIRIA HEPATOERITROPOYÉTICA .....	56, 67
PORFIRIA POR DEFICIENCIA DE ALA-DESHIDRATASA .....	56, 67
PORFIRIA VARIEGATA .....	56, 67
PORFIRIA .....	55, 67
POROQUERATOSIS ACTÍNICA SUPERFICIAL DISEMINADA.....	49
POROQUERATOSIS DE MIBELLI .....	49
POROQUERATOSIS.....	49
PROTEINOSIS LIPOIDEA.....	32
PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA AUTOSÓMICA.....	56, 67
PROTOPORFIRIA ERITROPOYÉTICA LIGADA AL CROMOSOMA X.....	56
PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1A .....	32
PSEUDOHIPOPARATIROIDISMO TIPO 1C .....	32
PSEUDOPSEUDOHIPOPARATIROIDISMO.....	32
PSEUDOXANTOMA ELÁSTICO.....	26
PSORIASIS PUSTULOSA GENERALIZADA.....	47
PUSTULOSIS PALMAR Y PLANTAR .....	47
QUERATODERMIA DIFUSA NO EPIDERMOLÍTICA ASOCIADA AL GEN KRT1.....	51
QUERATODERMIA HEREDITARIA MUTILANTE CON ICTIOSIS.....	44, 50
QUERATODERMIA HEREDITARIA MUTILANTE.....	50
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR ACUAGÉNICA .....	48
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR AUTOSÓMICA DOMINANTE Y ALOPECIA CONGÉNITA .....	16, 50
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR DIFUSA CON FISURAS DOLOROSAS.....	51
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR EPIDERMOLÍTICA .....	52
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA TIPO GAMBORG-NIELSEN .....	52
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR HEREDITARIA.....	49
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MUTILANTE CON PLACAS QUERATÓSCAS PERIORIFICIALES.....	50
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR NO EPIDERMOLÍTICA.....	52
QUERATODERMIA PALMOPLANTAR TIPO NAGASHIMA.....	52
QUERATOSIS FOLICULAR ESPINULOSA DECALVANTE .....	48
QUERATOSIS PILOSA ROJA Y ATROFIANTE .....	48
SEBOCISTOMATOSIS .....	10
SÍNDROME ADULT.....	18
SÍNDROME AMELO-CEREBRO-HIPOHIDRÓTICO .....	16
SÍNDROME ANE.....	11
SÍNDROME ANGIO-OSTEO-HIPERTRÓFICO .....	30
SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO ASOCIADO AL PROTEOSOMA .....	37, 60
SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO FAMILIAR POR FRÍO ASOCIADO AL GEN NLRC4.....	60
SÍNDROME AUTOINFLAMATORIO-FIEBRE PERIÓDICA-ENTEROCOLITIS DEL LACTANTE.....	60
SÍNDROME BLEFARO-QUEILO-ODÓNTICO .....	16
SÍNDROME CARDIO-FACIO-CUTÁNEO.....	16, 73
SÍNDROME CEDNIK.....	45, 51
SÍNDROME CINCA.....	60
SÍNDROME CLOVE .....	38, 80
SÍNDROME COFS .....	63
SÍNDROME CONGÉNITO DE MÚLTIPLES MÁCULAS CAFÉ CON LECHE-ELEVADA TASA DE INTERCAMBIO ENTRE CROMÁTIDAS HERMANAS.....	5
SÍNDROME CHANDS .....	16
SÍNDROME CHILD .....	46, 80
SÍNDROME CHIME.....	16, 57
SÍNDROME DE ACONDROPLASIA GRAVE-RETRASO DEL DESARROLLO-ACANTOSIS NIGRICANS .....	48
SÍNDROME DE ACRO-OSTEÓLISIS-ENVEJECIMIENTO PREMATURO-LESIONES TIPO QUELOIDE .....	63
SÍNDROME DE ADAMS-OLIVER.....	30
SÍNDROME DE ALACRIMIA-COREOATETOSIS-DISFUNCIÓN HEPÁTICA .....	38, 46
SÍNDROME DE ALMOHADILLAS DE NUDILLO-LEUCONIQUIA-SORDERA NEUROSENSORIAL-HIPERQUERATOSIS PALMOPLANTAR .....	50

SÍNDROME DE ALOPECIA-DISCAPACIDAD INTELECTUAL.....	11
SÍNDROME DE AMAUROSIS-HIPERTRICOSIS .....	13
SÍNDROME DE ANOMALÍAS EN UÑAS Y DIENTES-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR MARGINAL-HIPERPIGMENTACIÓN ORAL.....	5, 16, 52
SÍNDROME DE ARTERIOPATÍA LETAL POR DEFICIENCIA DE FIBULINA-4 .....	25
SÍNDROME DE ARTRITIS PIÓGENA-PIODERMA GANGRENOSUM-ACNÉ.....	34
SÍNDROME DE ARTROGRIPOSIS-DISFUNCIÓN RENAL-COLESTASIS .....	45, 60
SÍNDROME DE AUSENCIA DE DERMATOGLILOS-MILIAR CONGÉNITA .....	48
SÍNDROME DE BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA.....	82
SÍNDROME DE BARBER-SAY .....	14, 17
SÍNDROME DE BARTSOCAS-PAPAS.....	17
SÍNDROME DE BIRT-HOGG-DUBÉ.....	81
SÍNDROME DE BJÖRNSTADT.....	12
SÍNDROME DE BLAU.....	32, 60
SÍNDROME DE BLOOM.....	67
SÍNDROME DE BROOKE-SPIEGLER.....	81
SÍNDROME DE BUSCHKE-OLLENDORFF.....	26
SÍNDROME DE CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR.....	12, 52
SÍNDROME DE CARVAJAL .....	12, 17, 52
SÍNDROME DE CATARATA-HIPERTRICOSIS-DISCAPACIDAD INTELECTUAL.....	14, 17
SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 1.....	63
SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 2.....	63
SÍNDROME DE COCKAYNE TIPO 3.....	63
SÍNDROME DE COCKAYNE.....	63
SÍNDROME DE CórNEA FRÁGIL.....	27
SÍNDROME DE COSTELLO .....	26
SÍNDROME DE COWDEN .....	80, 82
SÍNDROME DE CRANDALL.....	13
SÍNDROME DE CUERO CABELLUDO-OREJA-PEZÓN .....	17, 30
SÍNDROME DE CUTIS GYRATA-ACANTOSIS NIGRICANS-CRANEOSINOSTOSIS.....	32
SÍNDROME DE CHÉDIAK-HIGASHI.....	7, 70
SÍNDROME DE DE BARSY ASOCIADO AL GEN ALDH18A1.....	26, 63
SÍNDROME DE DE BARSY .....	26, 63
SÍNDROME DE DEBARSY ASOCIADO AL GEN PYCR1.....	26, 64
SÍNDROME DE DEFECTOS DE LA PIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA CUTÁNEO.....	8, 11, 17, 51
SÍNDROME DE DEFICIENCIA GRAVE DEL CRECIMIENTO-ESTRABISMO-MELANOCITOSIS DÉRMICA EXTENSA-DISCAPACIDAD INTELECTUAL.....	5
SÍNDROME DE DERMATITIS GRAVE-ALERGIAS MÚLTIPLES-DESGASTE METABÓLICO.....	48
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA ACRAL.....	44
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA.....	44
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA TIPO A.....	44
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA GENERALIZADA TIPO B.....	44
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA.....	44
SÍNDROME DE DESCAMACIÓN CUTÁNEA-LEUCONQUIA-QUERATOSIS PUNCTATA ACRAL-QUEILITIS-ALMOHADILLAS DE NUDILLO.....	44
SÍNDROME DE DISPLASIA FRONTALNASAL-ALOPECIA-ANOMALÍAS GENITALES.....	11
SÍNDROME DE DUBOWITZ.....	17
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ARTROCALASIA.....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CARDÍACO-VALVULAR .....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO POR DEFICIENCIA DE FKBP22.....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO POR DEFICIENCIA DE LISIL HIDROXILASA 1.....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CIFOESCOLIÓTICO .....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS CLÁSICO.....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS DERMATOSPARAXIS .....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN B3GALT6 .....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN B4GALT7.....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO ASOCIADO AL GEN SLC39A1A13.....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS ESPONDILODISPLÁSICO.....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS HIPERMÓVIL .....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS LIGADO AL CROMOSOMA X.....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS MIOPÁTICO .....	28
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS MUSCULOCONTRACTURAL .....	28, 57
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS PERIODONTAL.....	29
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS SIMILAR AL TIPO CLÁSICO 1.....	29
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS SIMILAR AL TIPO CLÁSICO 2.....	29
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS VASCULAR.....	29
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS.....	27
SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS/OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA.....	29
SÍNDROME DE ELLIS-VAN CREVELD.....	17
SÍNDROME DE EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA JUNTURAL-ATRESIA PÍLÓRICA .....	41
SÍNDROME DE ERITROQUERATODERMIA-MIOCARDIOPATÍA.....	43
SÍNDROME DE FIBROMATOSIS GINGIVAL-HIPERTRICOSIS .....	14, 17

SÍNDROME DE FIEBRE PERIÓDICA HEREDITARIA ASOCIADA AL GEN NLRP12 .....	60
SÍNDROME DE GARDNER .....	81
SÍNDROME DE GORLIN .....	81
SÍNDROME DE GORLIN-CHAUDHRY-MOSS .....	17
SÍNDROME DE GRAHAM LITTLE-PICCARDI-LASSUEUR.....	12, 47
SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 1.....	7
SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 2 .....	7, 70
SÍNDROME DE GRISCELLI TIPO 3 .....	7
SÍNDROME DE HAIM-MUNK .....	51
SÍNDROME DE HARTNUP .....	67
SÍNDROME DE HEMIHIPERPLASIA-LIPOMATOSIS MÚLTIPLE .....	81
SÍNDROME DE HENNEKAM .....	72
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK CON FIBROSIS PULMONAR.....	7
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK CON NEUTROPENIA.....	8
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK SIN FIBROSIS PULMONAR .....	8
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 7.....	8
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 8 .....	8
SÍNDROME DE HERMANSKY-PUDLAK TIPO 9 .....	8
SÍNDROME DE HIPER-IGE AUTOSÓMICO DOMINANTE .....	70
SÍNDROME DE HIPERTRICOSIS-APARIENCIA FACIAL ACROMEGALOIDE .....	14
SÍNDROME DE HIPODONCIA-DISPLASIA UNGUEAL .....	17
SÍNDROME DE HIPOHIDROSIS-HIPOPLASIA DEL ESMALTE-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-DISCAPACIDAD INTELECTUAL .....	51
SÍNDROME DE HIPOPIGMENTACIÓN-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR PUNCTATA .....	53
SÍNDROME DE HIPOPLASIA MANDIBULAR-SORDERA-RASGOS PROGEROIDES-LIPODISTROFIA.....	37, 64
SÍNDROME DE HIPOTRICOSIS-LINFEDEMA-TELANGIECTASIA-DEFECTO RENAL .....	72
SÍNDROME DE HURIEZ .....	50
SÍNDROME DE HUTCHINSON-GILFORD .....	64
SÍNDROME DE ICTIONS CONGÉNITA-DISCAPACIDAD INTELECTUAL-CUADRIPLEJÍA ESPÁSTICA .....	46
SÍNDROME DE ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA.....	46
SÍNDROME DE JOHANSON-BLIZZARD .....	18
SÍNDROME DE KEPPEL-LUBINSKY .....	37
SÍNDROME DE KINDLER .....	42, 67
SÍNDROME DE KLIPPEL-TRÉNAUNAY .....	31
SÍNDROME DE LA PIEL APERGAMINADA.....	34
SÍNDROME DE LA PIEL ARRUGADA.....	25, 56
SÍNDROME DE LABIO LEPORINO/PALADAR HENDIDO-DISPLASIA ECTODÉRMICA .....	18
SÍNDROME DE LEGIUS.....	6
SÍNDROME DE LINFEDEMA-DISTIQUIASIS .....	72
SÍNDROME DE MACROTROMBOCITOPENIA-LINFEDEMA-RETRASO DEL DESARROLLO-DISMORFIA FACIAL-CAMPTODACTILIA .....	73
SÍNDROME DE MAFFUCCI .....	31
SÍNDROME DE MAJEED .....	60
SÍNDROME DE MALFORMACIÓN DE PIE HENDIDO-POLIDACTILIA MESOAXIAL.....	10
SÍNDROME DE MARSHALL.....	18
SÍNDROME DE MCCUNE-ALBRIGHT .....	6
SÍNDROME DE MEGALENCEFALIA-MALFORMACIÓN CAPILAR-POLIMICROGIRIA.....	31
SÍNDROME DE MELANOMA FAMILIAR CON LUNARES ATÍPICOS MÚLTIPLES.....	81
SÍNDROME DE MICROCEFALIA-CATARATA CONGÉNITA-DERMATITIS PSORIASIFORME.....	48
SÍNDROME DE MICROCEFALIA-LINFEDEMA-CORIORRETINOPATÍA.....	72
SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 13q12.3 .....	48
SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 17q11 .....	5, 79
SÍNDROME DE MICRODELECIÓN 9q33.3q34.11.....	10
SÍNDROME DE MICROFTALMIA CON DEFECTOS CUTÁNEOS LINEALES .....	30
SÍNDROME DE MIEMBROS Y MAMAS.....	19
SÍNDROME DE MUCKLE-WELLS .....	60
SÍNDROME DE MUIR-TORRE .....	81
SÍNDROME DE NAEGELI-FRANCESCHETTI-JADASSOHN .....	6, 18, 50
SÍNDROME DE NETHERTON .....	45
SÍNDROME DE NEU-LAXOVA.....	45, 46
SÍNDROME DE NEURODEGENERACIÓN PROGRESIVA CON FOTOSENSIBILIDAD ASOCIADO AL GEN PCNA.....	64
SÍNDROME DE NOONAN CON LÉNTIGOS MÚLTIPLES.....	6
SÍNDROME DE NOONAN .....	73
SÍNDROME DE PAPILLON-LEFÈVRE.....	18, 51
SÍNDROME DE PARKES WEBER .....	31
SÍNDROME DE PEUTZ-JEGHERS.....	6
SÍNDROME DE PIEL FRÁGIL-CABELLO LANOSO-QUERATODERMIA PALMOPLANTAR .....	12, 18, 51
SÍNDROME DE PILI TORTI-RETRASO DEL DESARROLLO-ANOMALÍAS NEUROLÓGICAS.....	13
SÍNDROME DE POIQUILODERMIA FIBROSANTE HEREDITARIA-CONTRACTURAS TENDINOSAS-MIOPATÍA-FIBROSIS PULMONAR .....	49
SÍNDROME DE POLIDACTILIA PREAXIAL-HIPERTRICOSIS DE LA PARTE SUPERIOR DE LA ESPALDA AUTOSÓMICO DOMINANTE.....	14
SÍNDROME DE PROGERIA DE NÉSTOR-GUILLERMO.....	37, 64

SÍNDROME DE PROTEUS.....	80, 82
SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-CARCINOMA ESOFÁGICO.....	52
SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-INVERSIÓN DE SEXO XX-PREDISPOSICIÓN A CARCINOMA DE CÉLULAS ESCAMOSAS.....	51
SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-NEUROPATÍA SENSITIVO-MOTORA HEREDITARIA.....	50
SÍNDROME DE QUERATODERMIA PALMOPLANTAR-SORDERA.....	50
SÍNDROME DE QUERATOSIS LINEAR-ICTIOSIS CONGÉNITA-QUERATODERMIA ESCLEROSANTE.....	45, 50
SÍNDROME DE RABSON-MENDENHALL.....	14
SÍNDROME DE REYNOLDS.....	61
SÍNDROME DE REYNOLDS.....	61
SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 1.....	49, 68
SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON TIPO 2.....	49, 68
SÍNDROME DE ROTHMUND-THOMSON.....	49, 68
SÍNDROME DE SCHINZEL-GIEDION.....	18
SÍNDROME DE SCHÖPF-SCHULZ-PASSARGE.....	18, 51
SÍNDROME DE SENSIBILIDAD A UV.....	68
SÍNDROME DE SEZARY.....	78
SÍNDROME DE SJÖGREN-LARSSON.....	46
SÍNDROME DE SNEDDON.....	76
SÍNDROME DE SOBRECRECIMIENTO SEGMENTARIO-LIPOMATOSIS-MALFORMACIÓN ARTERIO-VENOSA-NEVOS EPIDÉRMICOS.....	81, 82
SÍNDROME DE SORDERA-HIPOPLASIA DEL ESMALTE-ANOMALÍAS EN LAS UÑAS.....	18
SÍNDROME DE SORDERA-LINFEDEMA-LEUCEMIA.....	72
SÍNDROME DE SORDERA-ONICODISTROFIA AUTOSÓMICA DOMINANTE.....	10, 18
SÍNDROME DE STEVENS-JOHNSON.....	21
SÍNDROME DE STURGE-WEBER.....	31
SÍNDROME DE TELANGIECTASIA CUTÁNEA FAMILIAR Y PREDISPOSICIÓN AL CÁNCER OROFARÍNGEO.....	31
SÍNDROME DE TEMPLE-BARAITSER.....	10
SÍNDROME DE TIETZ.....	8
SÍNDROME DE TORIELLO-LACASSIE-DROSTE.....	18
SÍNDROME DE TORTUOSIDAD ARTERIAL.....	26
SÍNDROME DE TRASTORNO SIMILAR A NOONAN CON CABELLO ANÁGENO SUELTO.....	12
SÍNDROME DE TRICODISPLASIA-XERODERMIA.....	13
SÍNDROME DE TRICOMEGALIA-DEGENERACIÓN RETINIANA PIGMENTARIA-TALLA BAJA.....	18
SÍNDROME DE VICI.....	8
SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 1.....	8
SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2.....	8
SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 3.....	8
SÍNDROME DE WAARDENBURG-SHAH.....	8
SÍNDROME DE WERNER.....	49, 64
SÍNDROME DE WIEDEMANN-RAUTENSTRAUCH.....	38, 64
SÍNDROME DE WISKOTT-ALDRICH.....	70
SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA ANHIDRÓTICA-INMUNODEFICIENCIA-OSTEOPETROSIS-LINFEDEMA.....	17, 73
SÍNDROME DE DISPLASIA ECTODÉRMICA-SINDACTILIA.....	17
SÍNDROME DE DISPLASIA ÓSEA TERMINAL-DEFECTOS PIGMENTARIOS.....	5
SÍNDROME DE ICTIOSIS FOLICULAR-ALOPECIA-FOTOFOBIA.....	12
SÍNDROME DE ICTIOSIS Y PREMATURIDAD.....	46
SÍNDROME DE ICTIOSIS-TALLA BAJA-BRAQUIDACTILIA-MICROESFEROFAQUIA.....	46
SÍNDROME DEL CABELLO IMPEINABLE.....	12
SÍNDROME DEL COMPLEJO DE CARNEY-TRISMO-PSEUDOCAMPTODACTILIA.....	6
SÍNDROME DEL CUERNO OCCIPITAL.....	26
SÍNDROME DEL NEVO DE BECKER.....	80
SÍNDROME DEL NEVO SEBÁCEO LINEAL.....	80
SÍNDROME DEL NEVUS COMEDONICUS.....	80
SÍNDROME DOORS.....	10, 18
SÍNDROME EEC.....	19
SÍNDROME EEM.....	19
SÍNDROME FAMILIAR DE CALCINOSIS TUMORAL HIPERFOSFATÉMICA/HIPEROSTOSIS HIPERFOSFATÉMICA.....	57, 78
SÍNDROME GAPO.....	19
SÍNDROME H.....	6
SÍNDROME HIPOTRICOSIS E ICTIOSIS.....	12, 45
SÍNDROME KID.....	19, 46, 50, 51
SÍNDROME LACRIMO-AURÍCULO-DENTO-DIGITAL.....	19
SÍNDROME LIGADO AL CROMOSOMA X DE CICATRIZACIÓN QUELOIDE-MOVILIDAD ARTICULAR REDUCIDA-AUMENTO DE LA RELACIÓN COPA/DISCO.....	48
SÍNDROME LOC.....	41
SÍNDROME MEDNIK.....	43, 46
SÍNDROME NEFRÓTICO-SORDERA-EPIDERMÓLISIS AMPOLLOSA PRETIBIAL.....	41
SÍNDROME NEONATAL DE ICTIOSIS-COLANGITIS ESCLEROSANTE.....	45
SÍNDROME NEURODEGENERATIVO GRAVE CON LIPODISTROFIA.....	38
SÍNDROME OROFACIODIGITAL TIPO 1.....	10, 19
SÍNDROME PEHO.....	73

SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO A LA CRIPIRINA .....	60
SÍNDROME PERIÓDICO ASOCIADO AL RECEPTOR 1 DEL FACTOR DE NECROSIS TUMORAL .....	61
SÍNDROME PROGEROIDE CARDIO-CUTÁNEO ASOCIADO AL GEN LMNA .....	65
SÍNDROME PROGEROIDE TIPO PETTY .....	65
SÍNDROME RIN2 .....	26
SÍNDROME SHORT .....	38
SÍNDROME SIMILAR A PROTEUS .....	81, 82
SÍNDROME TIPO PEHO .....	74
SÍNDROME TRICO-DENTAL .....	13, 19
SÍNDROME TRICO-DENTO-ÓSEO .....	13, 19
SÍNDROME TUMORAL HAMARTOMATOSO ASOCIADO AL GEN PTEN .....	81
SÍNDROME UÑA-RÓTULA .....	11
SÍNDROMES AUTOINFLAMATORIOS CON AFECTACIÓN DE LA PIEL .....	59
SÍNDROMES DE DISPLASIA ECTODÉRMICA .....	14
SRD5A3-CDG .....	57
TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA .....	31
TELANGIECTASIA MACULARIS ERUPTIVA PERSTANS .....	76
TIROSINEMIA TIPO 2 .....	52
TRANSTORNOS CONGÉNITOS DE LA GLICOSILACIÓN CON AFECTACIÓN CUTÁNEA .....	56
TRASTORNO PIGMENTARIO RETICULAR LIGADO AL CROMOSOMA X .....	6
TRASTORNO RARO CON HIPERTRICOSIS .....	13
TRICOEPITELIOMA MÚLTIPLE FAMILIAR .....	81
TRICOMEGALIA FAMILIAR AISLADA .....	14
TRICOTIODISTROFIA .....	13, 45
TUMORES CUTÁNEOS RAROS .....	77
URTICARIA FAMILIAR POR FRÍO .....	61
URTICARIA PIGMENTOSA EN PLACAS .....	76
URTICARIA PIGMENTOSA NODULAR .....	76
URTICARIA PIGMENTOSA TÍPICA .....	76
URTICARIA VIBRATORIA .....	84
URTICARIAS RARAS .....	83
VASCULOPATÍA CON INICIO EN EL LACTANTE ASOCIADA AL GEN STING .....	61
XANTOMATOSIS CEREBROTENDINOSA .....	38
XERODERMA PIGMENTOSO TIPO VARIANTE .....	68
XERODERMA PIGMENTOSO .....	68