

FACOMATOZA PIGMENTO-KERATOZICĂ. OBSERVAȚII ASUPRA UNUI CAZ

PHACOMATOSIS PIGMENTOKERATOTICA. OBSERVATIONS ON A CASE

ALEXANDRU OANȚĂ*, SMARANDA ȚĂREAN**, VERONICA ILIESCU*,
MARIA MAGDALENA CONSTANTIN***

Rezumat

Conceptul de *twin spotting* (*didymosis*) explică combinarea leziunilor cutanate la pacienții cu facomatoză pigmento-keratozică.

Prezentăm cazul unui pacient în vârstă de 20 de ani care prezenta o placă congenitală verucoasă situată în regiunea retroauriculară dreaptă de tip nev sebaceu, asociată cu nev *spillus* localizat contralateral în regiunea temporală stângă.

Facomatoza pigmento-keratozică constă în asocierea unui nev organoid cu diferențiere nev *spilus*. La această asociere se mai pot adăuga hemiatrofie musculară, defecte neurologice și oculare, surditate.

Cuvinte cheie: facomatoza pigmento-keratozică, nev *spillus*.

Intrat în redacție: 30.11.2018

Acceptat: 21.01.2019

Summary

The concept of *twin spotting* (*didymosis*) explains the combination of skin lesions in patients with Phacomatosis pigmentokeratolica.

We present the case of a 20-year-old patient with a verrucous congenital plaque located on the right retroauricular region diagnosed as sebaceous nevus associated with *Spillus nevus* located contralaterally in the left temporal region.

Phacomatosis pigmentokeratolica represents the association of a organoid nevus with *Spillus nevus* differentiation. In addition, muscular hemiatrophy, neurological and ocular defects, deafness can be added to this association.

Key words: phacomatosis pigmentokeratolica, *spillus nevus*.

Received: 30.11.2018

Accepted: 21.01.2019

Introducere

Facomatozele sunt boli congenitale ce implică afectarea simultană oculară, cutanată și a sistemului nervos central cu apariția de malformații în dezvoltare.

În 1996 Happle și colab.¹ folosesc termenul de facomatoză pigmento-keratozică (PPK) pentru un sindrom specific de *twin nevus* în care nevul

Introduction

The phacomatoses are congenital diseases simultaneously involving ocular, cutaneous and central nervous system affections with the appearance of malformations during development.

In 1996, Happle et al.¹ used the term of phacomatosis pigmentokeratolica (PPK) for a

* Dermamed, Brasov.

Dermamed, Brasov.

** TopMed, Târgu Mureș.

TopMed, Târgu Mureș.

*** Spitalul Clinic Colentina, Dermatologie 2, București.

Clinical Hospital Colentina, Dermatology 2, Bucharest.



Fig. 1. Aspect clinic al nevului sebaceu
Fig. 1. Clinical appearance of sebaceous nevi



Fig. 2. Aspect clinic al nevului Spillus
Fig. 2. Clinical appearance of Spillus nevus

spilus (speckled lentiginous nevus - SLN) distribuit sub formă de *checker-board* este asociat cu nebul organoid (ON) cu diferențiere sebacee, de obicei dispus liniar urmând liniile Blaschko, la care se asociază anomalii extracutanate: musculo-scheletice, neurologice și oftalmologice².

Caz clinic

Prezentăm cazul unui pacient de sex masculin în vârstă de 20 de ani care a fost consultat în serviciul nostru pentru o placă congenitală verucoasă localizată în regiunea retroauriculară dreaptă (Fig.1). Pacientul prezenta și o placă hiperpigmentată pe care erau distribuite macule de culoare închisă de tipul nebului spilus localizată în regiune temporală stângă (Fig.2). Biopsia plăcii verucoase a confirmat diagnosticul de nev sebaceu.

Discuții

Conceptul de twin spotting (didymosis) explică combinarea leziunilor cutanate la pacienții cu facomatoză pigmento-keratozică (PPK)^{1,3}.

Jadahsson⁴ în 1985 introduce termenul de „organoid naevus” (ON) pentru leziuni congenitale care prezintă un exces sau lipsă de componente cutanate. În 1932, Robinson⁵ definește nebul sebaceu Jahdahsson ca leziune localizată la față și scalp caracterizată printr-o hiperplazie papilomatoasă epidermală și număr crescut de glande sebacee hipertrofice.

Tadini și colab.⁶ în 1995 prezintă cazul unei fetițe de 9 ani la care nebul spilus (SLN) localizat unilateral era asociat unui nev epidermic verucos

specific twin nevus syndrome în care spilus nevus (speckled lentiginous nevus - SLN) distribuit ca o șah este asociat cu nebul organoid (ON) cu diferențiere sebacee, de obicei dispus liniar urmând liniile Blaschko, asociat și cu anomalii extracutanate: musculoskeletale, neurologice și oculare².

Clinical case

We present the case of a 20-year-old male that was referred to our service for a congenital verrucous plaque located on the upper part of the right ear lobe (Fig.1). Biopsy from the plaque confirmed the diagnosis of sebaceous nevus. In addition, on the left side of the temporal region there was a tan lentiginous background patch on which there were more darkly pigmented macules distributed (Fig.2). The diagnosis of Spillus nevus was made.

Discussions

The concept of twin spotting (didymosis) explains the combination of cutaneous lesions in patients with phacomatosis pigmentokeratotică (PPK)^{1,3}.

In 1985, Jahdahsson⁴ introduced the term of „organoid naevus” (ON) for congenital lesions that have an excess or lack of skin components. In 1932, Robinson⁵ defines sebaceous nevus of Jahdahsson as a lesion localized on the face and scalp characterized by papillomatous epidermal hyperplasia and an increased number of hypertrophic sebaceous glands.

localizat contralateral și unei hiperkeratoze difuze de tip ichtioziform. Aceiași autori, studiind mai multe cazuri, definesc PPK în 1998 ca o asocieră de ON cu diferențiere sebacee dispus pe liniile Blaschko cu SLN dispus sub formă de *checker-board*⁷. Cele două leziuni pot fi asociate cu hemiatrofie musculară însoțită de slăbiciune musculară de grade diferite, defecte neurologice (disestezie segmentară, hiperhidroză, retardare mentală ușoară, crize epileptice), defecte oculare (ptoza, strabism), surditate.

Deși o serie de autori au găsit o distribuție predominant contralaterală a SLN față de ON ca și în cazul nostru, se pare că această distribuție este prezentă la doar 20% dintre cazurile raportate de PPK⁸. SLN și ON par să fie localizate ipsilateral în 33% din cazurile de PPK, iar SLN, ON sau ambele sunt distribuite bilateral în 40%, 3% și respectiv 3% din cazuri. Localizările SLN și îndeosebi ale ON sunt mai frecvente pe cap și ceafă. Pe SLN din PPK sunt întâlnite diferite tipuri de nevi nevocelulari precum nevi nevocelulari comuni (joncțional, dermal, compus), nevil displazic, nevil albastru, nevil Spitz sau nevil nevocelular congenital^{2,7,9,10,11,12,13}. A fost descrisă posibilitatea apariției melanomului pe SLN^{7,13} și a carcinomului bazocelular pe ON^{9,13,14,15}.

Solomon¹⁶ a introdus în 1968 conceptul de sindromul nevilui epidermic, nerecunoscut însă prin faptul că nevil epidermic era asociat cu anomalii ale unei diversități de organe. În acest grup se disting sindroame fenotipic diferite precum sindromul nevilui sebaceu (sindromul Schimmelpenning), sindromul PROTEUS, sindromul nevilui comedonian, sindromul nevilui Becker.

În privința diagnosticului diferențial al PPK acesta se face cu sindromul nevilui sebaceu (sindromul Schimmelpenning) care asociază ON cu diferențiere sebacee cu manifestări oculare, cerebrale și scheletice. PPK se diferențiază ușor de facomatoza pigmento-vasculară caracterizată prin apariția simultană a nevilui telangiectazic extins cu nev pigmentar extins (nev epidermal liniar, melanoza dermală, nev spilus).

În PPK nu există terapie cauzală. Ameliorări simptomatice se pot obține prin dermabraziune, excizie chirurgicală, laserterapie (Erbium YAG laser). Cazul nostru prezintă asocierea SLN cu ON

In 1995, Tadini et al⁶ presents the case of a 9-year-old girl with unilaterally located spillus nevus (SLN) associated with an epidermal verrucous nevus located contralaterally and a ichthyosis-like diffuse hyperkeratosis. The same authors, studying several cases, define PPK in 1998 as an association of ON with sebaceous differentiation located on the Blaschko lines with SLN arranged as a checkerboard⁷. The two lesions may be associated with muscular hemiatrophy accompanied by muscular weakness of different degrees, neurological defects (segmental dysaesthesia, hyperhidrosis, mild mental retardation, epileptic seizures), ocular defects (ptosis, strabismus), deafness.

Although a number of authors found a predominantly contralateral distribution of SLN to ON as in our case, it appears that this distribution is present in only 20% of the PPK reported cases⁸. SLN and ON seem to be located ipsilaterally in 33% of PPK cases, and SLN, ON or both are bilaterally distributed in 40%, 3% and 3%, respectively. Locations of SLN and especially of ON are more common on the head and neck. In PPK, on the SLN are found different types of nevi, such as common nevi (joncțional, dermal, compound), dysplastic nevus, blue nevus, spitz nevus or congenital nevus^{2,7,9,10,11,12,13}. It was described the possibility of melanoma on SLN^{7,13} and basal cell carcinoma on ON^{9,13,14,15}.

Solomon¹⁶ introduced in 1968 the concept of epidermal nevus syndrome, unrecognized by the fact that the epidermal nevus was associated with abnormalities of a variety of organs. In this group there are distinct phenotypic syndromes such as sebaceous nevus syndrome (Schimmelpenning syndrome), PROTEUS syndrome, nevus comedonicus syndrome, Becker's syndrome.

Regarding the differential diagnosis of PPK, this is done with sebaceous neovascular syndrome (Schimmelpenning syndrome) that associates ON with sebaceous differentiation with ocular, cerebral and skeletal manifestations. PPK is readily differentiated from pigmented vascular facial surgery characterized by the simultaneous emergence of expanded telangiectasic nevus with expanded pigment nev (non-epidermal linear, dermal melanosis, nev spilus).

fără afectarea altor organe, propunându-se excizia nevilui sebaceu.

În concluzie pacienții cu PPK trebuie examinați atent pentru depistarea unor afectări organice și a unei evaluări corecte.

There is no causal therapy in PPK. Symptomatic improvements can be achieved through dermabrasion, surgical excision, laser therapy (Erbium YAG laser). Our case presents the association of SLN with ON without affecting other organs, recommending that the excision of the sebaceous nevus should be made.

In conclusion, patients with PPK should be carefully examined for organ damage and correct assessment.

Bibliografie/Bibliography

1. Happle R, Hoffmann R, Restano L, Caputo R, Tadini G. Phacomatosis pigmentokeratolica: a melanocytic-epidermal twin nevus syndrome. *Am J Med Genet.* 1996 Nov 11;65(4):363-5.
2. Sugarman GI, Reed WB. Two unusual neurocutaneous disorders with facial cutaneous signs. *Arch Neurol* 1969. Sep;21(3):242-7.
3. Wauschkuhn J, Rohde B. Systematized sebaceous, pigmented and epithelial nevi with neurologic symptoms. Neuroectodermal Feuerstein-Mims syndrome. *Hautarzt.* 1971 Jan;22(1):10-3.
4. Jadassohn J. Bemerkungen zur Histologie der systematisierten Naevi und über "Talgdrüsen-Naevi". *Arch Derm Syphilol* 1895;33:355-95.
5. Robinson SS. Nevus sebaceous (Jadassohn): Report of four cases. *Arch Dermatol Syph.* 1932;26:633.
6. Tadini G, Ermacora E, Carminati G, Gelmetti C, Cambiaghi S, Brusasco A, Caputo R, Happle R. Unilateral speckled-lentiginous nevus, contralateral verrucous epidermal naevus, and diffuse ichthyosis-like hyperkeratosis: An unusual example of twin spotting? *Eur j Dermatol* 1995;5:659-663.
7. Tadini G, Restano L, Gonzáles-Pérez R, Gonzáles-Enseñat A, Vincente-Villa MA, Cambiaghi S, et al. Phacomatosis pigmentokeratolica: report of new cases and further delineation of the syndrome. *Arch Dermatol.* 1998 Mar; 134(3):333-7.
8. Gruson LM, Orlov SJ, Schaffer JV. Phacomatosis pigmentokeratolica associated with hemihypertrophy and a rhabdomyosarcoma of the abdominal wall. *J Am Acad Dermatol.* 2006 Aug;55(2 Suppl):S16-20.
9. Goldblum JR, Headington JT. Hypophosphatemic vitamin D-resistant rickets and multiple spindle and epithelioid nevi associated with linear nevus sebaceus syndrome. *J Am Acad Dermatol.* 1993 Jul;29(1):109-11.
10. Hill VA, Felix RH, Mortimer PS, Harper JJ. Phacomatosis pigmentokeratolica. *J R Soc Med.* 2003 Jan;96(1):30-1.
11. Okada E, Tamura A, Ishikawa O. Phacomatosis pigmentokeratolica complicated with juvenile onset hypertension. *Acta Derm Venereol.* 2004;84(5):397-8.
12. Vidaurri-de la Cruz H, Tamayo-Sánchez L, Durán-McKinster C, de la Luz Orozco-Covarrubias M, Ruiz-Maldonado R. Epidermal nevus syndromes: clinical findings in 35 patients. *Pediatr Dermatol.* 2004 Jul-Aug;21(4):432-9.
13. Martínez-Menchón T, Mahiques Santos L, Vilata Corell JJ, Febrer Bosch I, Fortea Baixauli JM. Phacomatosis pigmentokeratolica: a 20-year follow-up with malignant degeneration of both nevus components. *Pediatr Dermatol.* 2005 Jan-Feb;22(1):44-7.
14. Misago N, Narisawa Y, Nishi T, Kohda H. Association of nevus sebaceus with an unusual type of „combined nevus“. *J Cutan Pathol.* 1994 Feb;21(1):76-81.
15. Langenbach N, Hohenleutner U, Landthaler M. Phacomatosis pigmentokeratolica: speckled lentiginous nevus in association with nevus sebaceus. *Dermatology.* 1998;197(4):377-80.
16. Solomon LM, Fretzin DF, Dewald RL. The epidermal nevus syndrome. *Arch Dermatol.* 1968;97:273.

Conflict de interese
NEDECLARATE

Conflict of interest
NONE DECLARED

Adresa de corespondență: Alexandru Oanță
Dermamed Brașov
E-mail: oanta_alexandru@yahoo.com

Correspondance address: Alexandru Oanță
Dermamed Brașov
E-mail: oanta_alexandru@yahoo.com