

Enfermedad de Hailey - Hailey: A propósito de un caso

Hailey – Hailey disease: A case report

^IDr. Norberto Esqueff Díaz

^{II}Dr. Javier Corzo del Toro

^IEspecialista de I grado en Dermatología y en Medicina General Integral. Asistente. Hospital Materno Infantil “Comandante Manuel Piti Fajardo”. Facultad de Ciencias Médicas de Mayabeque. Güines, Cuba. Correo electrónico: norbertoesqueff84@gmail.com

^{II}Especialista de I grado en Medicina General Integral. Aspirante Investigador Agregado. Policlínico Docente “Luis Li Trigent”. Güines, Cuba. Correo electrónico: javierct@infomed.sld.cu

Autor para correspondencia: Dr. Norberto Esqueff Díaz. Correo electrónico: norbertoesqueff84@gmail.com

RESUMEN

La enfermedad de Hailey – Hailey, se describe por primera vez en 1939 por los hermanos Hailey. Es una dermatosis crónica, autosómica dominante de forma general, tiene un curso benigno. El diagnóstico es clínico, debe realizarse biopsia para confirmarlo; si se tiene en cuenta su cronicidad, recurrencia y limitadas opciones terapéuticas, representa un desafío, porque no existe ningún tratamiento curativo. Se presenta este informe con el objetivo de exponer la importancia del diagnóstico precoz para mejorar la calidad de vida de los enfermos. Paciente masculino, blanco, de 72 años de edad, con antecedentes de hipertensión arterial esencial de grado II, cardiopatía isquémica y diabetes mellitus de tipo II, que acude a consulta debido a lesiones de piel molestas, incómodas, fétidas, pruriginosas y a veces dolorosas. Es importante su diagnóstico desde edades tempranas y el seguimiento multidisciplinario, aspectos que permiten realizar un asesoramiento médico acertado a las familias.

Palabras clave: enfermedad de hailey - hailey, pénfigo crónico benigno familiar, genodermatosis, acantólisis suprabasal

Descriptores: pénfigo familiar benigno/diagnóstico; acantólisis; enfermedades de la piel/diagnóstico; dermatología

ABSTRACT

Hailey – Hailey disease, is described for the first time in 1939 by Hailey brothers. It is a chronic autosomic dominant dermatitis that generally has a benign course. The diagnosis is clinical, biopsy should be performed to confirm it; if its chronicity, recurrence and limited therapeutics options are taken into considerations, it represents a challenge, because there is not any healing treatment. This information is presented with the objective to show the importance

of the early diagnosis to improve the life quality of patients. A 72-year-old male white patient, with personal history of grade II essential hypertension, ischemic cardiopathy and diabetes mellitus type II, went to the consultation complaining of bothering, uncomfortable, fetid, pruritic and sometimes painful skin lesions. Its diagnosis and multidisciplinary follow-up treatment are important since early ages, these aspects allow to perform an adequate medical advice to the families.

Key words: Hailey–Halley disease, chronic benign family pemphigus, genodermatoid, suprabasal acantholysis

Descriptors: pemphigus, benign familial/ diagnosis; acantholysis; skin diseases/ diagnosis; dermatology

Historial del trabajo.

Recibido: 15/11/2021

Aprobado: 15/07/2022

Publicado: 27/12/2022

INTRODUCCIÓN

La enfermedad Hailey-Hailey (EHH) o pénfigo crónico benigno familiar es una genodermatosis autosómica dominante rara, suele manifestarse en la edad adulta y afecta a ambos sexos por igual.⁽¹⁾

La EHH compromete de forma preferencial a los pliegues, tales como cuello, axilas, región inguinal y perianal; otras localizaciones menos frecuentes son: tronco, cuero cabelludo, uñas, e incluso se han descrito casos de eritrodermia por EHH.⁽²⁾ Por excepción, puede existir afectación de mucosas: vaginal, oral, surco balanoprepucial, labios mayores, conjuntiva y esófago).⁽³⁾

En cuanto a la morfología, se evidencian placas eritematosas de borde circinado que contiene vesículas, pústulas y escamocostras, en el centro de la lesión, se forman vesículas de pequeño tamaño que se rompen con facilidad y dejan una superficie erosiva y exudativa, con signo de Nikolsky positivo. Los pacientes refieren prurito, quemazón o dolor y se quejan que las zonas afectadas desprenden mal olor. Se describen cuatro formas clínicas: de placa fija, de formas simétricas, diseminadas y generalizadas.^(4,5) El diagnóstico definitivo solo se obtiene por biopsia.

Por lo infrecuente que es esta enfermedad dermatológica, su cronicidad y falta de esquemas terapéuticos efectivos, este trabajo tiene el objetivo de exponer la importancia del diagnóstico precoz para mejorar la calidad de vida de los enfermos.

DESARROLLO

Información del paciente.

Se trata de un paciente masculino, blanco, de 72 años de edad, con antecedentes de enfermedades personales de hipertensión arterial esencial de grado II, cardiopatía isquémica

y diabetes mellitus tipo II, todas tratadas y controladas en la actualidad. De profesión ingeniero agrónomo y jubilado.

Refiere el paciente que desde los 21 años de edad, acude a consultas médicas debido a lesiones de piel molestas, incómodas, fétidas, pruriginosas y a veces dolorosas que se localizan en áreas del cuero cabelludo, cuello, axilas, ingles, pene y área perianal, se interpreta siempre como dermatitis, alergias, tiñas, candidiasis, eritrasma, psoriasis, etcétera.

Ha sido tratado con múltiples esquemas terapéuticos que van desde esteroides, antihistamínicos, antimicóticos, antiparasitarios y antibióticos, todos en formas tópicas y sistémica, además ha utilizado la Medicina Natural y Tradicional, como una alternativa más.

En todos los casos hubo una discreta mejoría de sus lesiones y las recurrencias continúan. Nunca tiene un diagnóstico de certeza a pesar de todos los años que lleva con la enfermedad.

Antecedentes familiares.

No se describen familiares con enfermedad de Haley – Haley, ni otras genodermatosis de importancia médica.

Examen dermatológico.

Se examina al paciente y se observan lesiones en ambas áreas axilares de tipo placas eritematovioláceas de aspecto vegetante, bordes circinados y activos, caracterizados por la presencia de pápulas, vesículas y microvesículas múltiples, en su centro, pústulas de pequeño tamaño, escamas, costras melicéricas, fisuración y lesiones satélites en la periferia. Se observan además áreas de erosiones compatibles con ampollas rotas. Al tacto se constata humedad y ligero dolor. El cuadro se acompaña de ardor, prurito y fetidez. Signo de Nikolsky positivo, no existe la presencia del fenómeno de Koebner, figuras 1 y 2.



Fig. 1. Placa en área axilar derecha con borde activo y lesiones satélites en la periferia



Fig. 2. Placa en área axilar izquierda

El resto del examen dermatológico de piel y anexos, es negativo, solo se encuentran áreas de hiperpigmentaciones residuales y posinflamatorias asociadas a lesiones anteriores.

Evaluación diagnóstica.

La evaluación diagnóstica de este caso se realiza a través del método clínico, atiende a las características propias de las lesiones cutáneas y la confirmación mediante la histopatología, se toma muestra de piel del área afectada. Se realiza un Citodiagnóstico de Tzanck.

Datos histopatológicos.

- Ampolla acantolítica suprabasal con vellosidades proyectadas hacia el interior, células epidérmicas desprendidas por la acantólisis, imagen en pared de ladrillos derruida. Mitosis anormales y cuerpos redondos.
- Citodiagnóstico de Tzanck:
- Presencia de cuerpos redondos y células vesiculares turgentes con núcleos múltiples, nucléolos definidos y citoplasma fino y condensado.

Seguimiento, resultados e intervención terapéutica:

Posterior a la toma de muestra para el estudio histopatológico se comienza el tratamiento con fomentos antisépticos de permanganato de potasio (1x20 000), media hora dos veces al día y gentamicina en crema al 0.1 %, después del fomento. Se indica tetraciclina oral tabletas de 500 mg, una dosis de dos tabletas cada seis horas, por diez días y continuar con dos tabletas diarias, hasta el resultado histológico, fluconazol oral, tabletas de 150mg, una tableta semanal por un mes.

Se insiste en evitar los factores desencadenantes como: uso de ropa ajustada, fricción, traumatismos, desodorantes, rasurado, así como evitar las altas temperaturas, factores todos que favorecen a la infección secundaria.

Una vez conocido el resultado de la biopsia de piel, se confirma el diagnóstico y se atiende a la buena evolución del paciente al tratamiento previo, se decide iniciar terapéutica con diamino difenil sulfona (dapsona tableta de 100 mg), una tableta al día, vitamina E de 100 mg, 200 mg diarios, clobetasol ungüento y gentamicina en crema al 0.1 %, dos veces al día.

Se indica hemograma con diferencial, perfil renal, Transaminasa Glutámico Pirúvica (TGP), Transaminasa Glutámico Oxalacética (TGO), la Gamma Glutamil Transpeptidasa (GGT) y fosfatasa alcalina cada tres meses, así como Glucosa-6-Fosfato Deshidrogenasa (G6PD) antes de iniciar esquema terapéutico con dapsona.

Dada la nula disponibilidad del test para la determinación de la G6PD, en el medio donde se brinda asistencia se decide seguir al paciente cada 15 días con hemoglobina convencional, dato de gran valor ya que el fármaco puede acarrear anemia hemolítica. Disminuciones mayores a 1g/dL/semana deben hacer pensar en anemia hemolítica y es criterio de suspensión del fármaco.

En el momento que mejore su sintomatología cutánea, se realiza valoraciones terapéuticas con el fin de disminuir las dosis farmacológicas al mantenimiento, para evitar la recurrencia del cuadro.

DISCUSIÓN

La EHH es una enfermedad rara, que afecta los pliegues y que se caracteriza por lesiones eritematosas, húmedas y líquidas de contenido seroso que se rompen con facilidad y se presentan en zonas intertriginosas y aparecen después de la pubertad, en la segunda década de la vida y que afecta ambos sexos por igual. El curso es benigno con remisiones y exacerbaciones frecuentes.⁽⁶⁾

El pronóstico es bueno sin compromiso para la vida, aunque en la mayoría de los casos la enfermedad tiene una evolución crónica y en ocasiones recalcitrante en la que alternan periodos de remisión y exacerbación espontánea.⁽⁷⁾ Puede existir mejoría mínima en ocasiones, con la edad. Cursan con frecuencia con infecciones agregadas bacterianas, micóticas y virales, además de cuadros irritativos por la aplicación inadecuada de múltiples medicamentos.⁽⁸⁾

El diagnóstico diferencial debe establecerse con otros que manifiestan características similares como el pénfigo vegetante, ampollas intraepidérmicas con acantólisis completa, así como inmunofluorescencia positiva, psoriasis invertida, aunque la topografía y morfología son similares, el estudio histopatológico es la pauta diagnóstica, también se debe tener en cuenta la enfermedad de Grover, más rara y la enfermedad de Darier, la topografía de esta enfermedad es en regiones seborreicas y la morfología son pápulas foliculares e histopatológicas, predomina la disqueratosis.⁽⁹⁾ Algunos autores,⁽¹⁰⁾ incluso la consideran espectros de la misma enfermedad, hasta que se logra la diferenciación génica.

Otras investigaciones⁽¹¹⁾ reportan que, aunque la enfermedad no tiene un tratamiento específico, varios han sido los medicamentos usados para su control, de elección los corticoesteroides y antibióticos. Otros autores^(11,12) por su parte hacen alusión a esquemas terapéuticos más conservadores, cremas y pomadas y hasta agresivos como el uso de

metotrexato, ciclosporina A, talidomida, los análogos de la vitamina D, inmunomoduladores tópicos, vitamina A y sus derivados generacionales, láser, psoralenos más radiación ultravioleta (PUVA) y más recientes, la toxina botulínica. Es en la actualidad, el Plasma Rico en Plaquetas (PRP) una opción prometedora en la obtención de mejores resultados, en el tratamiento de la enfermedad.⁽¹²⁾

Otras investigaciones reportan que si bien la enfermedad no tiene un tratamiento específico varios han sido los medicamentos usados para su control, para autores el tratamiento de elección son los corticoesteroides y antibióticos.⁽¹¹⁾

Otros autores por su parte hacen alusión a esquemas terapéuticos más conservadores (cremas y pomadas) y hasta agresivos como el uso de metotrexato, ciclosporina A, talidomida, los análogos de la vitamina D, inmunomoduladores tópicos, vitamina A y sus derivados generacionales, láser, psoralenos más radiación ultravioleta (PUVA) y más recientemente la toxina botulínica.^(11,12) Es actualmente el plasma rico en plaquetas (PRP) una opción prometedora en la obtención de mejores resultados en el tratamiento de la enfermedad.⁽¹²⁾

Importante resulta el diagnóstico precoz y el seguimiento de la enfermedad para evitar complicaciones y lograr un mínimo de recurrencias, aspectos que permiten mejorar la calidad de vida y realizar un asesoramiento médico acertado a las familias.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1.Orphanet[Internet]. Paris: Orphanet versión 5.53.0; © 2019-2022. [actualizado 15 Mar2019; citado 18 jul 2022]. Pénfigo benigno crónico familiar. Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Disponible en: https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=2841
- 2.National Center for Advancing Translation Science[Internet]. Bethesda, Maryland: Departamento de Salud y Servicios Humanos; © 2017-2022. [actualizado 31 May 2017, citado 18 Jul 2022]. Enfermedad de Hailey-Hailey. Disponible en <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13287/enfermedad-de-hailey-hailey>
- 3.López Gamboa VR, Belén Castaño M, Litvack D, Gallerano V, Herrero M, Pereyra S. Enfermedad de Hailey–Hailey: una serie de tres casos. Med Cutan Iber Lat Am[Internet]. 2017[citado 18 Jul 2022];45(1):14-7. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/cutanea/mc-2017/mc171c.pdf>
- 4.Guevara Hernández C, Jaramillo Manzur S, Landeta Sa A, Hernández Castillo R, Arellano Mendoza M. Pénfigo benigno familiar, un padecimiento poco reconocido. Dermatol Rev Mex[Internet]. 2020[citado 18 Jul 2022];64(2):195-200. Disponible en: <https://dermatologiarevistamexicana.org.mx/article/penfigo-benigno-familiar-un-padecimiento-poco-reconocido/>
- 5.Patterson James W. Cap 9 Disorder of epidermal maturation and keratinization[Internet]. En: Ronald B. Johnston. Weedon's Skin Pathology Essentials 4th. Churchill Livingstone: ELSEIVER; 2016. p. 281-320. [citado 18 Jul 2022]. Disponible en: <https://reader.elsevier.com/reader/sd/pii/B978070203574650009X?token=5D8785FEE7DC0A788845848E6F3600B613D83F3F235FEA061D4E8C182E76043F4EAB61DFEE3CDE760F4E3E869D5BF7B6&originRegion=us-east-1&originCreation=20220718162128>

6. Genodermatoses and Congenital Anomalies. Clinical dermatology [Internet]. En: James WD, Berger TG, Elston DM; Odom RB. Andrews' Diseases of the Skin. 13th Philadelphia: Saunders Elsevier, ©2019 p.562–563 Disponible en: <https://www.elsevier.com/books/andrews-diseases-of-the-skin/james/978-0-323-54753-6>
7. Sánchez Álvarez AI, Rojas Concepción AA, Hernández Fernández A, Rodríguez Fernández D, Arencibia Sánchez JJ. Comportamiento de las genodermatosis en el municipio de San Juan y Martínez. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2020 [citado 18 Jul 2022]; 24(6): e4342. Disponible en: <http://revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/4342>
8. Velázquez Y, Morales M, Torres J. Caracterización de los pacientes en genodermatosis en Las Tunas 30 años de estudio. Ciencia e innovación tecnológica. Ed Académica universitaria. 2019 [citado 9 Feb 2018]; Vol. VII. Disponible en: <http://edacunob.ult.edu.cu/xmlui/handle/123456789/106>
9. Dean Morrell. Hailey-Hailey disease (benign familial pemphigus): Uptodate [Internet]. North Carolina. Jennifer L. Hand. Uptodate: ©2019- 2022 [actualizado 14 Oct de 2019; citado 18 Jul 2022] Disponible en: <https://www.uptodate.com/contents/hailey-hailey-disease-benign-familial-pemphigus#H26478811>
10. Chou A, Mulvihill J, Kaye C, Mann S, Williams M, Williamson L. Developing a genetic services assessment tool to inform quality improvement efforts in state genetic service delivery. Genetics in Medicine [Internet]. 2019 [citado 18 Jul 2022]; 21 (4):955-64. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/s41436-018-0141-2.pdf>
11. Helm TN. Familial Benign Pemphigus (Hailey-Hailey Disease) [Internet]. California: Medscape Reference © 1994-2022 [Actualizado 7 Jul 2020, citado 18 Jul 2022]. Disponible en: <https://emedicine.medscape.com/article/1063224-overview>
12. Roque González R, Ruiz Torres JF, Guerra Bretaña RM, Anido Escobar V, Brito Álvarez G. Evaluación de la gestión del conocimiento en el Centro Nacional de Cirugía de Mínimo Acceso. Educación Médica Superior [Internet]. 2020 [citado 18 Jul 2022]; 34(4):e2382. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/educacion/cem-2020/cem204e.pdf>

Conflicto de intereses.

El autor declara que no existen conflictos de intereses para la publicación del artículo.

Citar como: Esqueff Díaz N, Corzo del Toro J. Enfermedad de Hailey - Hailey: A propósito de un caso. Medimay [Internet]. 2022 Oct-Dic [citado: fecha de acceso]; 29(4):651-7. Disponible en: <https://revcmhabana.sld.cu/index.php/rcmh/article/view/2106>

Contribución de autoría.

Participación según el orden acordado por cada uno de los autores de este trabajo.

Dr. Norberto Esqueff Díaz

Conceptualización, supervisión, validación, visualización, redacción (borrador original, revisión y edición).

Dr. Javier Corzo del Toro

Visualización, redacción (borrador original).

Este artículo se encuentra protegido con [una licencia de Creative Commons Reconocimiento-No comercial 4.0 Internacional](https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/), los lectores pueden realizar copias y distribución de los contenidos, siempre que mantengan el reconocimiento de sus autores.

