

clínica característica, sospechar esta entidad infrecuente en pacientes con historia epidemiológica compatible, especialmente en el medio rural.

## Bibliografía

1. Ara M, Zaballos P, Sánchez M, Querol I, Zubiri ML, Simal E, et al. Giant and recurrent Orf virus infection in a renal transplant recipient treated with imiquimod. *J Am Acad Dermatol*. 2008;58 Suppl 2:S39-40.
2. Newsome IE, Cross F. Sore mouth in sheep transmissible to man. *J Am Vet Med Assoc*. 1934;84:799-802.
3. Pether JVS, Guerrier CJW, Jones SM, Adam AE, Kingsbury WN. Giant orf in a normal individual. *Br J Dermatol*. 1986;115:497-9.
4. Domínguez F, Montes I. Lesión nodular pustulosa en diana. *Piel*. 1997;12:539-41.
5. Kahn D, Hutchinson EA. Generalized bullous orf. *Internal J Dermatol*. 1980;19:340-1.
6. Van Lingen RG, Frank RGJ, Koopman RJJ, Jonkman MF. Human orf complicated by mucous membrane pemphigoid. *Clin Exp Dermatol*. 2006;31:711-2.
7. White KP, Zedek DC, White WL, Simpson EL, Hester E, Morrison L, et al. Orf-induced immunobullous disease: A distinct autoimmune blistering disorder. *J Am Acad Dermatol*. 2008;58:49-55.
8. Rose C, Starostik P, Bröcker EB. Infection with parapoxvirus induces CD30-positive cutaneous infiltrates in humans. *J Cutan Pathol*. 1999;26:520-2.
9. Torfason EG, Gunadóttir S. Polymerase chain reaction for laboratory diagnosis of orf virus infections. *J Clin Virol*. 2002;24:79-84.
10. Herrera I, Fonseca E. La técnica de tinción negativa en microscopía electrónica. Aplicaciones en el diagnóstico de las infecciones cutáneas por virus. *Piel*. 1987;2:263-326.

L. Prieto-Torres<sup>a,\*</sup>, J. Sánchez-Bernal<sup>a</sup>, T. Gracia-Cazaña<sup>b</sup>, S. Hernández-Ostiz<sup>a</sup> y M. Ara Martín<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Dermatología, Hospital Clínico Lozano Blesa, Zaragoza, España

<sup>b</sup> Servicio de Dermatología, Hospital de Barbastro, Huesca, España

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: lucia14.prie@msn.com

(L. Prieto-Torres).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.semerg.2016.02.014>  
1138-3593/

© 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Leiomomatosis hereditaria y carcinoma de células renales



### Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer

Sr. Director:

Presentamos el caso de una paciente de 52 años, cuya hermana ha sido recientemente diagnosticada de una mutación heterocigota del gen FH asociado a leiomomatosis hereditaria y cáncer de células renales. La hermana fue estudiada por la presencia de leiomomas cutáneos múltiples y una historia de miomas uterinos, por los que precisó histerectomía.

Nuestra paciente es una mujer sana cuyo único antecedente personal relevante es presentar asma alérgica, no presentando ninguna enfermedad ginecológica ni urológica en ese momento. Debido a que se trata de una entidad de transmisión genética, se realizó el estudio genético, en nuestra paciente, el cual reveló que también era portadora de la mutación del gen fumarato hidratasa (FH). Tras este descubrimiento, la paciente fue valorada por dermatología, encontrando lesiones papulosas en la espalda, que correspondieron con leiomomas cutáneos. También tuvo que ser valorada por ginecología, donde mediante ecografía, se encontraron miomas uterinos de escaso tamaño. Finalmente, se realizó una ecografía urológica y una resonancia magnética nuclear abdominal que resultaron normales. En este punto en atención primaria nos planteamos las actividades de prevención que se han de hacer en esta

paciente. Realizamos una búsqueda bibliográfica en Medline centrándonos en los últimos 5 años y en las revisiones; por ser una entidad poco frecuente utilizamos la herramienta de enfermedades raras DICE-APPER<sup>1</sup>; y al tratarse de una entidad genética con posibilidad de desarrollar cáncer, revisamos el Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica y las sociedades de atención primaria<sup>2</sup>.

El síndrome de leiomomatosis hereditaria y carcinoma de células renales (LHCCR) o síndrome de Reed es una enfermedad autosómica dominante, descrita por vez primera en el año 2001 por Virpi Launonen. Este síndrome está causado por la mutación del gen FH, el cual es un gen supresor tumoral localizado en el brazo largo del cromosoma 1<sup>3-6</sup>.

El síndrome de LHCCR se caracteriza por la aparición de fibromas uterinos, leiomomas cutáneos y tumores renales. Los fibromas uterinos aparecen en el 75-98% de las mujeres y a edades tempranas (alrededor de los 30 años), siendo muy sintomáticos, con sangrados abundantes, requiriendo una histerectomía para su control. Los leiomomas cutáneos aparecen entre el 80-100% de los casos y también de forma precoz (edad media: 25 años); se localizan habitualmente en el tronco y en las extremidades, y muy raramente desarrollan leiomiomasarcomas. Los tumores renales aparecen en el 20-30% de los casos y a edades tempranas (edad media de 40 años), siendo muy agresivos con rápida diseminación local y a distancia, aunque el tumor primario sea de pequeño tamaño. La histología más común es papilar de tipo 2. Se ha estimado que el riesgo para la aparición de este cáncer es del 15%<sup>3-6</sup>.

Los criterios propuestos para la valoración en unidades de consejo genético por considerarse individuos de riesgo

de cáncer renal papilar tipo II y leiomiomatosis (un criterio es suficiente) son: un diagnóstico de 2 de los 3 tumores mencionados a continuación: leiomiomatosis cutánea, leiomiomas uterinos y/o tumores renales de histología papilar tipo II, ya sea en el mismo individuo o en un pariente de primer grado<sup>2</sup>. Nuestra paciente fue estudiada por su hermana.

En estos pacientes heterocigotos, para la mutación del gen FH, las actividades preventivas incluyen<sup>5,6</sup>:

- Evaluación dermatológica anual o bienal.
- Evaluación ginecológica anual.
- Resonancia magnética abdominal anual (preferible a una tomografía computarizada).

Consideramos que la atención primaria es el lugar ideal para la sospecha diagnóstica de estos casos, puesto que la relación con el paciente es longitudinal e integral, participando del cuidado de los distintos problemas de salud del paciente a lo largo de su vida.

## Financiación

Los autores declaran no haber recibido financiación para la realización de este trabajo.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Agradecimientos

A la Dra. María Jesús Gallego Uriel por sus aportaciones.

## Bibliografía

1. Dice-apper. [consultado 19 Feb 2016] Disponible en: <http://dice-apper.semfyec.es/web/buscador.php>
2. Robles Díaz L, Balmaña J, Garrell Lluís I, Grandes Velasco S, Graña Suárez B, Guillén Ponce C, et al. Consenso en cáncer hereditario entre la Sociedad Española de Oncología Médica (SEOM) y las sociedades de atención primaria (SEMFC, SEMERGEN y SEMG). *Med Gen y Fam (digital)*. 2012;1:333–42.
3. Ljungberg B, Bensalah K, Bex A, Canfield S, Dabestani S, Hofmann F, et al. Guidelines on renal cell carcinoma. *European Association of Urology*. 2014. Actualizado Abr.
4. Haas NB, Nathanson KL. Hereditary kidney cancer syndromes. *Adv Chronic Kidney Dis*. 2014;21:81–90.
5. Menko FH, Maher ER, Schmidt LS, Middleton LA, Aittomäki K, Tomlinson F I., et al. Hereditary leiomyomatosis and renal cell cancer (HLRCC). *Renal cancer risk, surveillance and treatment*. *Fam Cancer*. 2014;13:637–44.
6. Pithukpakorn M, Toro JR. Hereditary Leiomyomatosis and Renal Cell Cancer. *GeneReviews*<sup>®</sup> [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. 2006 [actualizado 6 Ago 2015].

A.L. Aguilar-Shea\*, M.S. González-Expolio,  
M.C. Vicén Pérez y F.J. Martínez-Aguayo

*Medicina Familiar y Comunitaria, Centro de Salud Puerta de Madrid, Atención Primaria de Madrid, Alcalá de Henares, Madrid, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [antonio.aguilar@salud.madrid.org](mailto:antonio.aguilar@salud.madrid.org)  
(A.L. Aguilar-Shea).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.semarg.2016.03.010>  
1138-3593/

© 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Exantema variceliforme en el transcurso de una fiebre Q



### Varicelliform exanthema during a Q fever

Sr. Director:

Los exantemas son frecuentes en infecciones tanto bacterianas como virales, aunque en algunos casos resultan excepcionales, como es el caso del exantema papular asociado a brucelosis, que tuvimos oportunidad de comunicar<sup>1</sup>, y este caso de exantema variceliforme asociado a fiebre Q.

La fiebre Q es una zoonosis causada por la *rickettsia Coxiella burnetii*. Entre las manifestaciones frecuentes de la fiebre Q se contemplan, en la fase aguda, el síndrome gripal, la neumonía y la hepatitis, siendo menos frecuentes la meningoencefalitis, la endocarditis y la pericarditis<sup>2</sup>. Se han comunicado también casos de vasculitis de grandes vasos<sup>3</sup>. Entre las manifestaciones cutáneas que aparecen entre el 5-20% de los casos se contemplan el exantema, el eritema nudoso y la púrpura. Es raro que el exantema sea localizado

y de tipo variceliforme o, al menos, no lo hemos encontrado descrito en la revisión realizada.

Presentamos el caso de un varón de 56 años, que acude a consulta por presentar un cuadro de 5 días de evolución consistente en malestar general intenso, artromialgias, fiebre alta de predominio vespertino, cefalea intensa y sudoración profusa, especialmente nocturna, sin ningún olor especial. No presentaba tos, dolor torácico, diarrea, molestias urinarias, ni otra sintomatología. En la exploración se aprecia exantema de tipo variceliforme que afecta a cuero cabelludo, zona frontal, zona hemifacial derecha, hombro y hemitórax derecho. Las lesiones son maculo-pápulas y vesiculosas, en escaso número, y recuerdan a las lesiones de varicela (figs. 1 y 2). Algunas lesiones tienen zona central con costra y halo periférico eritematoso (fig. 3). Entre sus antecedentes destaca el ser criador de canarios para concursos de canto y el haber estado el mes previo a la aparición de los síntomas en zona rural, donde se había dedicado a la caza de murciélagos y a labores de campo. La exploración fue normal con la excepción de las lesiones cutáneas. No presentaba adenopatías. Las auscultaciones cardíacas y pulmonares fueron normales. No presentaba