

## Introducción

La ocronosis endógena o alcaptonuria es una enfermedad poco frecuente de herencia autosómica recesiva en la cual se produce un acumulo de ácido homogentísico debido a la insuficiencia de la enzima homogentísica oxidasa<sup>1-8</sup>. Característicamente la orina de estos pacientes se torna de color marrón oscuro al oxidarse o en presencia de álcalis<sup>3</sup>. Asimismo tiene lugar el depósito de pigmento marrón negro en el tejido conjuntivo, generalmente a partir de la cuarta década de vida, produciéndose el fenotipo característico de la enfermedad, así como la afectación de órganos internos<sup>4</sup>.

## Caso clínico

Varón de 67 años con antecedente de alcaptonuria con intensa afectación articular axial. Acudió a consulta de dermatología por una lesión frontal de años de evolución. Como antecedentes dermatológicos previos se le había realizado una extirpación de un carcinoma basocelular interparietal y un rebanado de una queratosis seborreica costal.

## Exploración física

En región frontal paramedial izquierda presentaba una pápula pigmentada parduzco-grisácea brillante (Fig. 1), la cual fue extirpada con el diagnóstico presuntivo de carcinoma basocelular.

**HALLAZGOS ANATOMOPATOLÓGICOS:** El estudio histológico demostró un nevus melanocítico compuesto con depósito de un pigmento parduzco-ocre amorfo entre los haces de colágeno compatible con pigmento ocrónico, observándose como hallazgo una estriación horizontal en forma de escamas de pescado del mismo (Fig. 2)

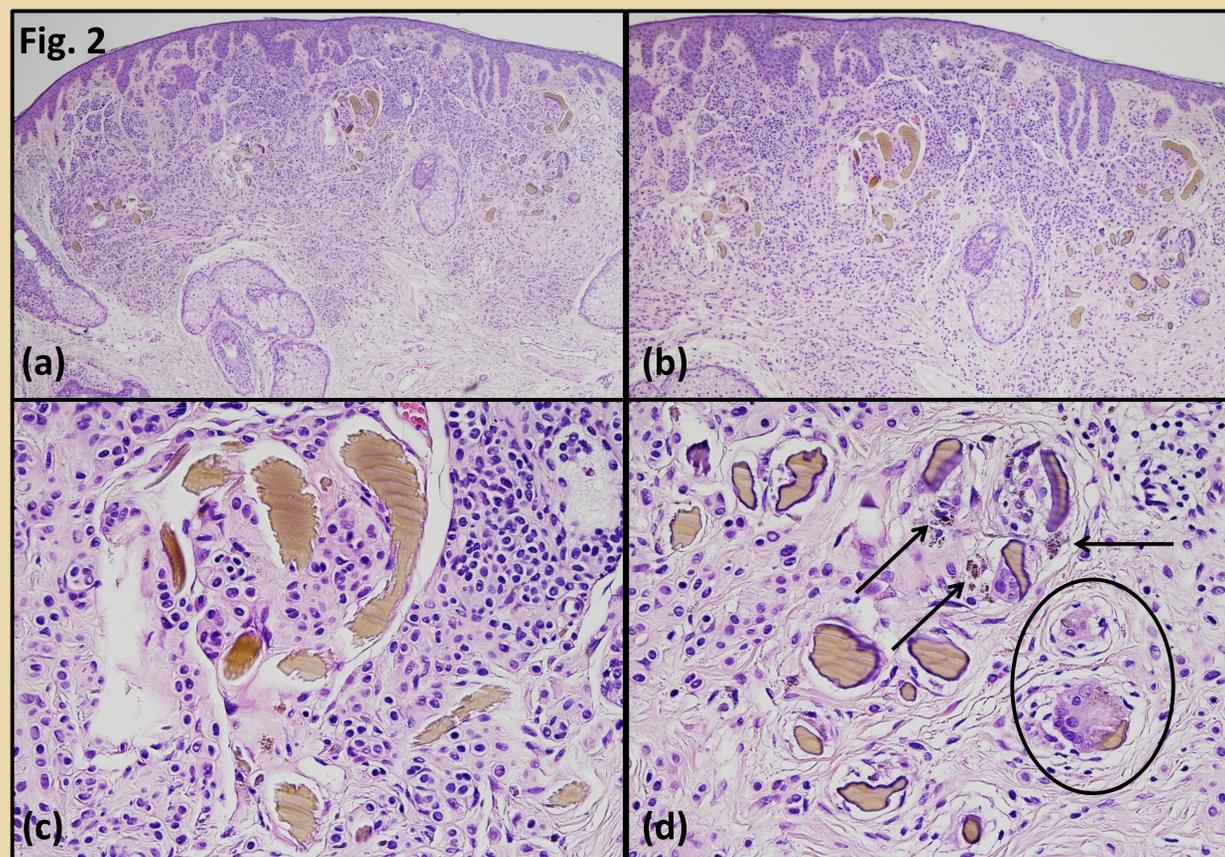


Figura 2: (a y b) Lesión melanocítica bien delimitada con depósito de material amorfo parduzco-ocre con distintas formas en media luna o banana, dispuestos entre los haces de colágeno en dermis junto a los nidos de melanocitos. (c y d) Mayor aumento del pigmento ocrónico apreciándose su fagocitosis por macrófagos (círculo) y alternancia con pigmento melánico (flechas).

## Discusión

En la alcaptonuria el ácido homogentísico se oxida y se acumula en los tejidos formando polímeros y generando depósitos de pigmento<sup>3</sup>. En la histología este depósito presenta un color ocre-amarillento con forma de media luna o banana, situándose generalmente entre las fibras de colágeno del tejido conjuntivo<sup>7</sup>. El acumulo de pigmento ocrónico en un nevus melanocítico ha sido descrito en la literatura en un solo caso<sup>8</sup>. Ante una lesión de este tipo se debe realizar el diagnóstico diferencial con la ocronosis exógena, la cual es más frecuente y se produce generalmente por la aplicación de despigmentantes que contienen hidroquinona<sup>7,8</sup>. Se ha propuesto que la presencia de melanocitos es necesaria para el depósito de pigmento ocrónico, el cual presumiblemente podría derivar a partir de un precursor común con la melanina<sup>7</sup>. Destacamos que en nuestro caso al revisar las anatomías patológicas de las lesiones extirpadas previamente de nuestro paciente, un carcinoma basocelular y una queratosis seborreica, en ninguna de ellas se apreciaba el depósito de material amorfo. Por último, la estriación horizontal del pigmento de ácido homogentísico se trata de un hallazgo de probable origen artefactual no descrito previamente.

## Conclusiones

- Presentamos un caso de depósito de pigmento ocrónico en un nevus melanocítico compuesto apoyando la teoría de la afinidad de éste por los melanocitos y aportamos el hallazgo de la estriación horizontal en forma de escamas de pescado del mismo.
- El depósito de material amorfo ocre en la histología se trata de un hallazgo característico que permite realizar el diagnóstico de ocronosis sin contar con datos clínicos previos, debiendo realizarse el diagnóstico diferencial entre la ocronosis endógena y la forma exógena.

## Bibliografía

1. Khaled A, Kerkeni N, Hawilo A, Fazaa B, Kamoun MR. Endogenous ochronosis: case report and a systematic review of the literature. *Int J Dermatol*. 2011 Mar;50(3):262-7. doi: 10.1111/j.1365-4632.2010.04668.x. Review.
2. Craide FH, Fonseca JS, Mariano PC, Fernandez NM, Castro CG, Mene Yde S. Alcaptonuria--case report. *An Bras Dermatol*. 2014 Sep-Oct;89(5):799-801.
3. Díaz-Ramón JL, Aseguinolaza B, González-Hermosa MR, González-Pérez R, Catón B, Soloeta R. [Endogenous ochronosis: a case description]. *Actas Dermosifiliogr*. 2005 Oct;96(8):525-8. Spanish.
4. Turgay E, Canat D, Gurel MS, Yuksel T, Baran MF, Demirkesen C. Endogenous ochronosis. *Clin Exp Dermatol*. 2009 Dec;34(8):e865-8.
5. Albers SE, Brozena SJ, Glass LF, Fenske NA. Alcaptonuria and ochronosis: case report and review. *J Am Acad Dermatol*. 1992 Oct;27(4):609-14. Review.
6. Zarea I, Labbène I, Trojjet S, Mrabet D, Meddeb N, Chelly I, Haouet S, Mokni M, Sellami S, Ben Osman A. Endogenous ochronosis with a fatal outcome. *J Cutan Med Surg*. 2012 Sep-Oct;16(5):357-60.
7. Weedon D. Cutaneous deposits. *Weedon's Skin Pathology*. Third ed. Churchill Livingstone Elsevier 2010: Chapter 14, p 388.
8. Rosen JR, Rosen ML, Kartsonis JP, Rosen LB. Endogenous ochronosis in dermal melanocytic nevi: diagnosis of alcaptonuria by skin biopsy. *J Cutan Pathol*. 2014 Dec;41(12):897-900.

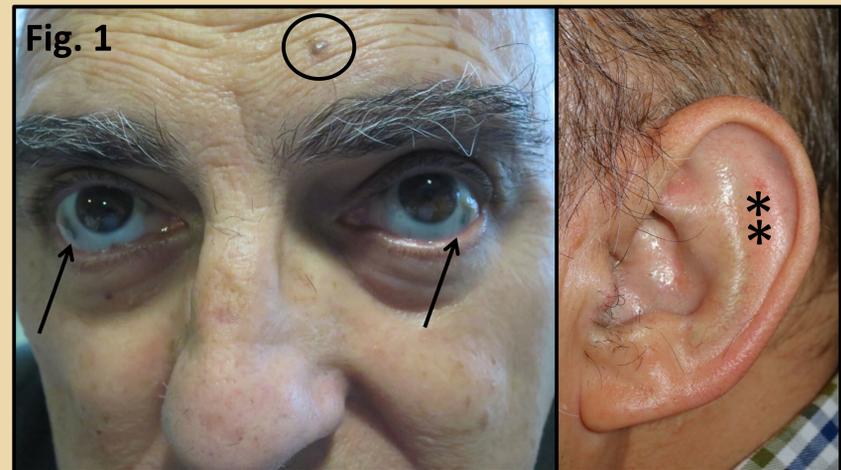


Figura 1: Pápula parduzco-grisácea brillante frontal izquierda (círculo). Pigmentación difusa en fisuras palpebrales (flechas) y coloración azulada de cartílago auricular izquierdo (asteriscos) características de la alcaptonuria.

## Evolución

En la siguiente revisión se realizó extirpación de una pápula brillante de 3mm supraciliar izquierda (Fig. 3a), observándose en la dermatoscopia una área de pigmento azul-grisáceo difuso (asterisco) y una pequeña estructura lineal de pigmento azulado (Fig. 3b). El estudio histológico demostró nuevamente un nevus melanocítico con depósito de pigmento ocrónico (Fig. 3c y 3d).

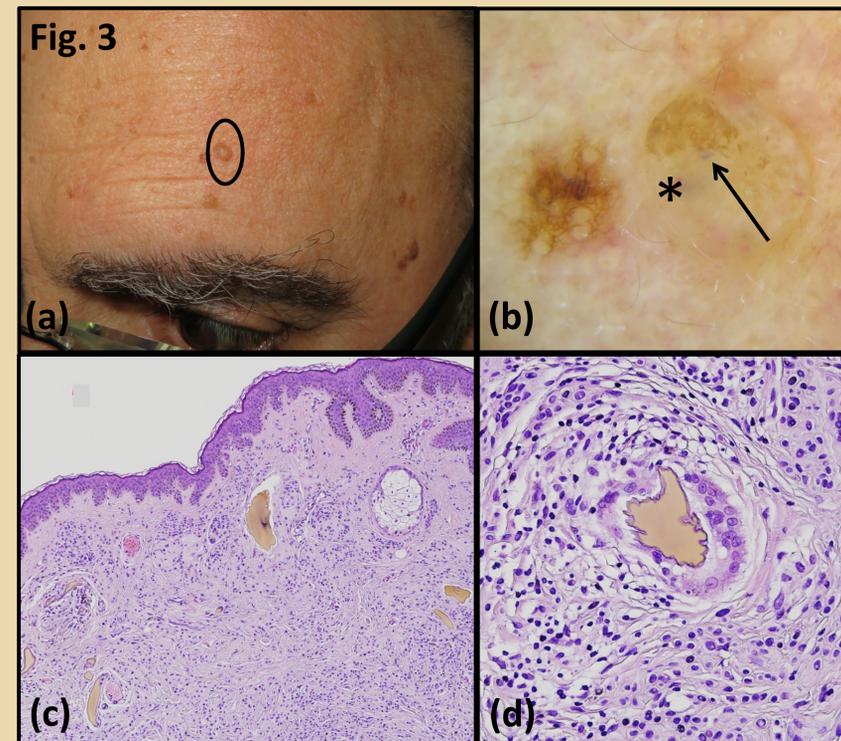


Figura 3: (a) Pápula marrón claro brillante (círculo). (b) Dermatoscopia de la lesión observándose áreas de retículo marrónáceo, un área de pigmento azul-grisáceo difuso (asterisco) y una pequeña estructura azulada lineal (flecha). Queratosis seborreica incidental al lado. (c) Estudio histológico demostrando un nevus melanocítico con depósito de material amorfo ocre. (d) Célula gigante multinucleada fagocitando el pigmento ocrónico.