

## **DISQUERATOSIS CONGÈNITA**

S'ha de sospitar disqueratosis congènita en malalts que presentin

### **1. Anomalies físiques**

- Al menys dos de les següents troballes clàssiques:
  - Ungles displàsiques. Des de hiperlinealitat subtil, onicosquisis a manca de creixement o pèrdua completa.
  - Pigmentació reticular a tronc superior i/o coll. Pot ser subtil o difusa, hiper o hipopigmentació. Pot no estar restringit a aquestes localitzacions.  
Leucoplaquia oral
- Una de les troballes clàssiques i dos o més de les següents:
  - Epífora
  - Blefaritis
  - Anomalies de les pestanyes
  - Canicie prematura
  - Alopècia
  - Patologia periodontal
  - Taurodòncia
  - Retràs del desenvolupament
  - Estatura curta
  - Microcefalia
  - Hipogonadisme
  - Estenosis esofàgica
  - Estenosis uretral
  - Patologia hepàtica
  - Osteoporosi
  - Necrosi avascular del cap del fèmur o húmer

### **2. Fallada progressiva de la mèdul·la òssia**

### **3. Síndrome mielodisplàsic o leucèmia aguda mieloide**

### **4. Tumors sòlids.** Normalment cap i coll o anogenital en persones menors de 50 anys sense altres factors de risc.

### **5. Fibrosi pulmonar**