

DISQUERATOSIS CONGÉNITA

Se debe sospechar disqueratosis congénita en pacientes que presenten

1. Anomalías físicas

- Al menos dos de los siguientes hallazgos clásicos:
 - Uñas displásicas. Desde hiperlinealidad sutil, onicosquisis a falta crecimiento o pérdida completa.
 - Pigmentación reticular en tronco superior y/o cuello. Puede ser sutil o difusa hiper o hipopigmentación. Puede no estar restringido a estas localizaciones.
 - Leucoplaquia oral
- Uno de los hallazgos clásicos y dos o más de los siguientes
 - Epífora
 - Blefaritis
 - Anomalías de pestañas
 - Canicie prematura
 - Alopecia
 - Patología periodontal
 - Taurodoncia
 - Retraso del desarrollo
 - Estatura corta
 - Microcefalia
 - Hipogonadismo
 - Estenosis esofágica
 - Estenosis uretral
 - Patología hepática
 - Osteoporosis
 - Necrosis avascular del cabeza de fémur o húmero

2. Fallo progresivo de médula ósea

3. Síndrome mielodisplásico o leucemia mieloide aguda

4. Tumores sólidos Normalmente cabeza/cuello o anogenital en personas menores de 50 años sin otros factores de riesgo.

5. Fibrosis pulmonar