

SÍNDROME DE GOLTZ (Hipoplasia dérmica focal; Sd Goltz-Gorling)	
Herencia	Dominante ligada a X
Gen implicado	Gen PORCN
Manifestacions cutanias	<p>Aplasia cutis congénita</p> <p>bandas lineales de aspecto estriado de hipoplasia dérmica con hipo o acromia</p> <p>lesiones papilomatosas periorificiales (papilomas en frambuesa)</p> <p>nódulos lipomatosos</p> <p>distrofia, estrechez o hipoplasia ungueal</p> <p>alopecia parcial</p> <p>uñas distróficas</p> <p>pelo escaso</p>
Manifestaciones extracutánias	<p>Defectos óseos: retardo crecimiento óseo, sindactilia, polidactilia, hipoplasia dedos, deformidad en pinza de langosta, tibia en sable, microcefalia, asimetrías óseas, escoliosis, hipoplasia o aplasia de clavícula. Osteopatía estriada.</p> <p>Defectos dentales: hipoplasia dental y de esmalte, erupción tardía, coloración irregular.</p> <p>Defectos oculares: heterocromia, irregularidad pupilar, aniridia, subluxación cristalino, estrabismo, colobomas, microftalmia, anoftalmia, hipoplasia conducto lagrimal, angiofibromas, hipertelorismo.</p> <p>otros: moderado enanismo, retardo mental, hipermotilidad articular, cardiopatías, hernias abdominales y parasagitales, onfalocele, reflujo gastroesofágico, mielomeningocele, hidrocefalia, acortamiento perine, fibromas ováricos.</p>