



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), mayo-junio 2026,
Volumen 10, Número 3.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i3

**HIPOPLASIA DÉRMICA FOCAL
(SÍNDROME DE GOLTZ), REPORTE DE UN CASO
CLÍNICO EN EL HOSPITAL GENERAL DE CANCÚN
DR. JESÚS RODRÍGUEZ KUMATE**

**FOCAL DERMAL HYPOPLASIA (GOLTZ SYNDROME):
CASE REPORT FROM THE GENERAL HOSPITAL OF
CANCÚN JESÚS RODRÍGUEZ KUMATE**

Domínguez Martín Kevin Alberto
Universidad Autónoma de Yucatán, México

Martin Catzin Emmanuel Alberto
Universidad Autónoma de Yucatán, México

Solís López Libny Abigail
Universidad Nacional Autónoma de México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v10i3.23919

Hipoplasia Dérmica Focal (Síndrome de Goltz), Reporte de un Caso Clínico en el Hospital General de Cancún Dr. Jesús Rodríguez Kumate

Domínguez Martín Kevin Alberto¹

kevin_27dominguez@hotmail.com

<https://orcid.org/0009-0000-8429-1076>

Servicio de Pediatría del Hospital General de Cancún Dr. Jesús Kumate Rodríguez
Servicios de Salud del Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar
IMSS BIENESTAR
Facultad de Medicina
Universidad Autónoma de Yucatán
Cancún, Quintana Roo, México

Martín Catzín Emmanuel Alberto

emmanuelalbertomartin@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0006-9798-6575>

Médico adscrito, Hospital Dr. Jesús Kumate Rodríguez, Servicios de Salud del Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar
IMSS-BIENESTAR
Especialista en Pediatría
Facultad de Medicina
Universidad Autónoma de Yucatán
México

Solís López Libny Abigail

dralibnys@gmail.com

Médica adscrita del Hospital Dr. Jesús Kumate Rodríguez", Servicios de Salud del Instituto Mexicano del Seguro Social para el Bienestar
IMSS-BIENESTAR
Especialista en Pediatría
Universidad Autónoma de Coahuila
Subespecialista en neonatología
Universidad Nacional Autónoma de México

RESUMEN

Introducción: La hipoplasia dérmica focal o síndrome de Goltz es una genodermatosis dominante ligada al cromosoma X, caracterizada por lesiones cutáneas blaschkoides y malformaciones multisistémicas. Su diagnóstico suele basarse en la correlación clínica e histopatológica, especialmente cuando no se dispone de estudios genéticos. “La biopsia cutánea reveló dermis adelgazada, herniación del tejido adiposo subyacente y telangiectasias”. Reporte de caso: Recién nacida femenina presentó desde el nacimiento hipopigmentación blaschkoide, alopecia parietal, onfalocele pequeño, ectrodactilia y disminución de núcleos de osificación. El ecocardiograma mostró comunicación interventricular muscular y foramen oval permeable. La biopsia confirmó hipoplasia dérmica focal al observar “telangiectasias dispersas y cúmulos de células adiposas maduras”. No se realizó secuenciación genética por limitaciones institucionales. Discusión: El caso cumple criterios diagnósticos del Boletín Médico del Hospital Infantil de México y de Bostwick et al. La correlación clínica-histológica permitió establecer el diagnóstico pese a la falta de pruebas moleculares. La literatura reciente describe variabilidad fenotípica y alternativas terapéuticas como láser para lesiones dérmicas. Conclusión: Este caso demuestra que un abordaje multidisciplinario y el análisis histopatológico permiten diagnosticar enfermedades raras incluso en entornos con recursos limitados. Subrayando la necesidad de protocolos institucionales para enfermedades raras.

Palabras clave: hipoplasia dérmica focal; síndrome de Goltz; genodermatosis; enfermedades genéticas.

¹ Autor principal

Correspondencia: kevin_27dominguez@hotmail.com

Focal Dermal Hypoplasia (Goltz Syndrome): Case Report from the General Hospital of Cancún Jesús Rodríguez Kumate

ABSTRACT

Introduction: Focal dermal hypoplasia, or Goltz syndrome, is an X-linked dominant genodermatosis characterized by Blaschkoid skin lesions and multisystem malformations. Diagnosis is typically based on clinical and histopathological correlation, particularly when genetic testing is unavailable. The skin biopsy revealed a thinned dermis, herniation of the underlying adipose tissue, and telangiectasias. **Case Report:** A female newborn presented at birth with Blaschkoid hypopigmentation, parietal alopecia, a small omphalocele, ectrodactyly, and decreased ossification nuclei. Echocardiography showed a muscular ventricular septal defect and a patent foramen ovale. Skin biopsy confirmed focal dermal hypoplasia by identifying “*dispersed telangiectasias and clusters of mature adipose cells.*” Genetic sequencing could not be performed due to institutional limitations. **Discussion:** The case meets diagnostic criteria from the Boletín Médico del Hospital Infantil de México and Bostwick et al. Clinical–histological correlation enabled diagnosis despite the absence of molecular testing. Recent literature highlights phenotypic variability and therapeutic alternatives such as laser treatment for cutaneous lesions. **Conclusion:** This case demonstrates that multidisciplinary evaluation and histopathological analysis allow accurate diagnosis of rare diseases even in resource-limited settings, underscoring the need for institutional protocols for their management.

Keywords: focal dermal hypoplasia; Goltz syndrome; genodermatosis; genetic disorders

*Artículo recibido 20 marzo 2026
Aceptado para publicación: 15 abril 2026*



INTRODUCCIÓN

La hipoplasia dérmica focal, también conocida como síndrome de Goltz, es una genodermatosis rara con herencia dominante ligada al cromosoma X. Fue descrita por primera vez en 1962 por Goltz y colaboradores como una alteración que compromete tejidos derivados del ectodermo y mesodermo (Nobre et al., 2022). La enfermedad afecta predominantemente a mujeres, dado que suele ser letal en varones, aunque se han documentado casos excepcionales asociados a mosaicismo poscigótico (Sharma et al., 2021).

Su origen se relaciona con mutaciones en el gen PORCN, ubicado en Xp11.23, esencial para la activación de la vía Wnt durante el desarrollo embrionario; el cual es necesario para un adecuado desarrollo y funcionamiento en la piel, sistema esquelético y ojos. Aproximadamente el 95% de los casos son esporádicos por mutación de novo y el 5% restante es hereditario (Araníbar-Durán, 2016). En términos de prevalencia, se estima que esta condición afecta a menos de 1.6 casos por millón de habitantes, como se reportó en una cohorte danesa (Krogh-Herlin et al., 2024). A lo largo de los años, existen muy pocos reportes de casos conocidos, se habla que existen entre 200 a 300 casos descritos (Itin 2016). La mayoría de la evidencia disponible proviene de reportes de caso y series pequeñas, lo que refleja la baja prevalencia de la enfermedad y limita la generación de guías clínicas robustas (Sethuraman et al., 2016). A pesar de ello, el diagnóstico temprano resulta crucial para implementar un abordaje multidisciplinario que atienda las múltiples necesidades clínicas del paciente.

Las manifestaciones clínicas incluyen lesiones cutáneas blaschkoides, malformaciones óseas, anomalías dentales, oculares, cardiovasculares, neurológicas y del tejido conectivo (Mohammadi et al., 2017; Butcher et al., 2024). Sus características principales incluyen atrofia y pigmentación lineal de la piel, herniación del tejido graso a través de los defectos dérmicos y papilomas múltiples en la mucosa o la misma piel. Las deformidades esqueléticas se manifiestan principalmente en forma de sindactilia, polidactilia, oligodactilia y ectrodactilia. Bree et al 2016. En el tejido óseo se ha encontrado un aspecto de estrías a lo largo de diáfisis y metáfisis, algo muy característico y frecuente de ésta patología (Fete y Fete 2016). Entre los defectos orales, además de los papilomas labiales, incluyen hipoplasia dental. Se han observado anomalías oculares: coloboma de iris y coroides, estrabismo, microftalmia, según el reporte de Ruzicki et al, 2019. Se ha informado de retraso en el desarrollo intelectual en algunos



pacientes e incluso algunos reportes mencionan desordenes endocrinos. Esta heterogeneidad clínica representa un desafío diagnóstico, especialmente en etapas tempranas de la vida, donde las manifestaciones pueden ser sutiles o incompletas.

En conjunto, el síndrome de Goltz representa un modelo de enfermedad genética multisistémica con expresión clínica variable, cuyo abordaje requiere un enfoque integral. La revisión de la literatura reciente evidencia avances en su caracterización clínica y genética, aunque persisten desafíos en su diagnóstico y manejo, lo que subraya la necesidad de continuar investigando esta rara pero compleja entidad.

Criterios diagnósticos

En la literatura, se han propuesto diferentes esquemas para sistematizar el diagnóstico clínico del síndrome de Goltz. Corona-Guerra, G. X., Ochoa-Apreza, M. (2018) clasifica los hallazgos en criterios mayores y menores, asignando a cada uno una frecuencia estimada de presentación. Entre los criterios mayores se encuentran las lesiones cutáneas blaschkoides (90–100%), herniación grasa (80%), telangiectasias (60–70%), malformaciones de extremidades (75–80%) y uñas distróficas (80–90%). Los criterios menores incluyen alopecia (80%), anomalías dentales (80%), alteraciones capilares (80–90%), papilomas mucocutáneos (65%) y defectos oculares como colobomas (40%).

Por otro lado, (Bostwick et al. 2016) propusieron un modelo diagnóstico alternativo basado en la presencia de al menos tres hallazgos cutáneos congénitos junto con una o más malformaciones de extremidades (Tabla 1). Este modelo enfatiza la especificidad del patrón blaschkoide, la atrofia dérmica y la herniación grasa como elementos clave en la confirmación clínica.

Tabla 1. Criterios clínicos para el diagnóstico de la hipoplasia dérmica focal

| Hallazgos característicos en piel | Malformaciones características de las extremidades |
|--|--|
| Aplasia cutis congénita en parches | Ectrodactilia de manos/pies (manos de langosta) |
| Herniación congénita de tejido graso subcutáneo | Defectos transversos en extremidades |
| Lesiones congénitas hiper o hipopigmentadas distribuidas en las líneas de Blaschko | Sindactilia |
| Telangiectasias | Oligodactilia |
| Uñas displásicas estriadas congénitas | Marcada reducción de los huesos largos |

Fuente: Adaptado de Bostwick B, Fang P, Patel A, Sutton VR. Phenotypic and molecular characterization of focal dermal hypoplasia in 18 individuals. *Am J Med Genet C Semin Med Genet.* 2016;172:9–20.



En el presente caso, la paciente cumplió con múltiples criterios diagnósticos de ambas clasificaciones, incluyendo lesiones blaschkoides, telangiectasias, herniación grasa confirmada histológicamente, uñas distróficas, alopecia, anomalías dentales y malformaciones óseas de extremidades. Esta convergencia fortalece la validez del diagnóstico clínico y permite diferenciar con mayor precisión esta entidad de otros síndromes dismórficos. No fue posible realizar análisis genético para determinar la presencia de la mutación puntual en el caso presentado.

El objetivo de este trabajo fue presentar un caso de hipoplasia dérmica focal, una genodermatosis poco frecuente, cuyo reconocimiento clínico temprano permitió orientar oportunamente el diagnóstico en el contexto de esta enfermedad multisistémica.

Presentación del caso clínico

Se presenta el caso de una recién nacida femenina valorada en el Hospital General de Cancún “Dr. Jesús Kumate Rodríguez”, sin antecedentes heredofamiliares patológicos relevantes, producto de la tercera gesta de una madre de 24 años, con embarazo normoevolutivo y control prenatal regular con 7 consultas, iniciado en el segundo trimestre; mismo en el cual se documentó amenaza de aborto sin recibir esteroides prenatales, administración de ácido fólico y hierro desde el cuarto mes de embarazo. La madre refirió una infección de vías urinarias a las 35 semanas de gestación que fue tratada, negó enfermedades crónicas o exposición a agentes teratógenos. Padre de 19 años, tabaquismo negado, consumo de alcohol ocasional, referido sano; no existe consanguinidad parental.

La paciente nació por parto eutócico, con puntaje de APGAR de 8/9, peso de 2735 gramos, talla de 49 cm, perímetro cefálico de 34 cm y edad gestacional de 38 semanas, estimada por método de Capurro. Ameritó pasos iniciales de la reanimación.

A la exploración física se encontró despierta, irritable, llama la atención zonas de piel con lesiones eritematosas, irregulares, con solución de continuidad de la dermis y zonas intercaladas de hiperpigmentación en cuello, axilas, tórax anterior, muslos y piernas (. Imagen 1). Cráneo normocéfalo, con implantación baja de cuero cabelludo, presencia de zona de alopecia en región parietal de 4x3 cm aproximadamente, (imagen 2), ojos centrales, simétricos, pupilas con reflejo fotomotor y consensual presentes, nariz central, narinas permeables, pabellones auriculares con adecuada implantación, conductos auditivos permeables, cavidad oral con labio y paladar íntegro, cuello cilíndrico, tráquea



central, móvil, sin adenopatías palpables, tórax simétrico, con adecuada entrada y salida de aire, sin datos de dificultad respiratoria, sin ruidos agregados, precordio normodinámico, sin soplos audibles, abdomen con presencia de defecto de pared abdominal con solución de continuidad supraumbilical de 4 x 2 cm (Imagen 3), sin sangrado activo, sin organomegalias palpables, genitales con fenotipo femenino, sin lesiones aparentes, extremidades con miembro inferior izquierda con pie en posición talo, adactilia del tercer dedo, (Imagen 4), extremidad inferior izquierda con primer y segundo ortejo con impresión de deformidad en pinza, sin limitación en movimientos, pulsos distales presentes.

Imagen 1. Lesiones eritematosas, irregulares en axilas, muslos y piernas en zonas de líneas de blaszko.



Fuente. Tomada para expediente clínico

Imagen 2. Alopecia en región parieto-temporal izquierda con medias de 4x3 cm aproximadamente.



Fuente. Tomada para expediente clínico

Imagen 3. Pared abdominal con solución de continuidad a nivel supraumbilical con protrusión del mismo, medida de 4x2 cm.



Fuente. Tomada para expediente clínico

Ante lesiones dérmicas evidentes se ingresa sala de terapia intermedia neonatal para iniciar abordaje multidisciplinario, así como su tratamiento en conjunto:

El servicio de cirugía pediátrica valoró defecto de la pared abdominal concluyendo presencia de hernia umbilical e indicó manejo conservador mediante curaciones tópicas con parches de hidrocólido, sin requerir intervención quirúrgica inmediata.

Cardiología pediátrica, en su valoración por medio ecocardiografía reportó comunicación interventricular muscular de 1.3 mm de diámetro con cortocircuito de izquierda a derecha, imagen 5, gradiente pico de 23 mmHg, foramen oval permeable de 2 mm de diámetro con cortocircuito de izquierdo a derecha, función pulmonar normal, función sistólica y diastólica biventricular conservados, sin requerir manejo farmacológico o quirúrgico.

Ante la ausencia del tercer dedo de pie izquierdo, traumatología y ortopedia evidenció por medio de radiografía anteroposterior del pie, la fusión del segundo y tercer metatarsiano; así como la disminución de núcleos de osificación en epífisis del húmero, tibia y metatarsos bilaterales, imagen 6. Sin ameritar manejo quirúrgico.



Fue valorada por dermatología, quien estableció el diagnóstico diferencial entre incontinencia pigmenti e hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz) por lo que realizó biopsia de piel. El reporte histopatológico reveló epidermis con estrato córneo en red de canasta, zonas de hiperqueratosis y ligera acantosis irregular. En dermis papilar se observaron telangiectasias dispersas y proliferación de cúmulos de células adiposas maduras con citoplasma claro univacuolado y núcleos excéntricos, lo que constituye un hallazgo compatible con dermis adelgazada e indicativo de hipoplasia dérmica focal, confirmando el diagnóstico clínico.

La paciente fue referida al servicio de genética, ante la sospecha de genodermatosis; quien solicitó estudio de secuenciación de exoma completo, sin embargo, no se logró realizar por limitaciones institucionales; así como ultrasonido transfontanelar y renal los cuales se reportaron sin alteraciones estructurales.

En los exámenes de laboratorio se evidenció una citometría hemática sin discrasias sanguíneas, Hb 17.1 g/dl, Hto 54.7%, leucocitos 16000, plaquetas 293 000, calcio de 9.1 mmol/L, PCR 9.23 mg/L, procalcitonina 0.53 ng/ml, examen general de orina normal, hemocultivo negativo, VDRL no reactivo, VIH no reactivo.

Con base en el conjunto de hallazgos dermatológicos, esqueléticos, cardíacos y de pared abdominal, laboratorios y apoyado por el estudio histopatológico, se concluyó que el cuadro clínico era compatible con síndrome de Goltz, una genodermatosis rara de presentación neonatal que requiere abordaje multidisciplinario, vigilancia estrecha y seguimiento a largo plazo.

Manejo durante su estancia hospitalaria:

La paciente se mantuvo ingresada durante 10 días de estancia hospitalaria, tiempo en cual se mantuvo bajo estudio y manejo por el servicio de terapia intermedia neonatal:

Requirió aporte de soluciones intravenosas por las primeras 24 horas de vida secundario a ayuno transitorio, posteriormente se inició alimentación por la vía oral con adecuada tolerancia. Para las lesiones dermatológicas fue indicado el uso de cremas emolientes así como terapia antibiótica tópica por medio de mupirocina, obteniendo adecuados resultados demostrados con mejoría en dichas lesiones. Por parte de cardiología pediátrica y traumatología y ortopedia no amerito manejo farmacológico ni quirúrgico, siguiéndole vigilancia por la consulta externa. Con respecto al defecto de pared abdominal se realizaron curaciones con parches hidrocoloides obteniendo cierre de herida por segunda intención.

DISCUSIÓN

La hipoplasia dérmica focal o síndrome de Goltz es una genodermatosis multisistémica poco frecuente cuya amplia variabilidad fenotípica puede dificultar su reconocimiento, especialmente en contextos donde no se dispone de estudios moleculares. En el caso presentado, el diagnóstico se sustentó en los criterios clínicos propuestos por el Boletín Médico del Hospital Infantil de México (2018) y por Bostwick et al. (2016), complementados con hallazgos histopatológicos característicos descritos previamente por Sharma et al. (2021) y Mohammadi et al. (2017). La biopsia cutánea, que mostró dermis adelgazada, telangiectasias y cúmulos de tejido adiposo maduro, resultó determinante para confirmar la sospecha diagnóstica en ausencia de secuenciación genética. Mohamed et al 2023 reportan un caso muy similar de un neonato pretérmino con rasgos muy similares a los encontrados en nuestra paciente, llamando la atención el defecto abdominal correspondiente a un onfalocele asociado a defectos en los orfejos del pie.

Los hallazgos clínicos e histológicos de esta paciente coinciden con los descritos en reportes contemporáneos. Wu et al. (2016) documentaron un caso masculino con mosaicismo poscigótico, lo



que refuerza la variabilidad fenotípica del síndrome y demuestra que, aunque la enfermedad afecta predominantemente a mujeres, los varones pueden presentar manifestaciones similares cuando existe mosaicismo. De manera semejante, Almashaqbeh et al. (2022) reportaron una paciente con osteopatía estriada, alopecia y anomalías dentales, hallazgos que guardan paralelismo con los observados en nuestra paciente. En el ámbito terapéutico, Martínez-Campayo et al. (2023) exploraron el uso de láser pulsado y láser de CO₂ para mejorar lesiones dérmicas, lo que abre la posibilidad de intervenciones estéticas futuras en casos seleccionados. Asimismo, Divyasri et al. (2024) describieron la asociación entre hipoplasia dérmica focal y deficiencia de hormona de crecimiento, destacando la importancia de una evaluación endocrinológica integral en pacientes con alteraciones del crecimiento.

El manejo del síndrome de Goltz requiere un abordaje multidisciplinario que incluya dermatología, pediatría, genética, ortopedia, cirugía pediátrica, oftalmología y cardiología (Araníbar-Durán, 2016). En este caso, la coordinación entre servicios permitió un abordaje integral, aunque la falta de acceso a estudios moleculares evidenció las limitaciones diagnósticas presentes en muchos hospitales de segundo nivel. La ausencia de pruebas genéticas puede retrasar la confirmación diagnóstica y limitar el consejo genético familiar (Mohammadi et al., 2017); sin embargo, este caso demuestra que la integración clínica e histopatológica sigue siendo una herramienta robusta para establecer el diagnóstico en entornos con recursos limitados.

Desde una perspectiva crítica, este caso aporta evidencia sobre la capacidad diagnóstica de hospitales generales para identificar enfermedades raras cuando existe un razonamiento clínico sólido y un trabajo interdisciplinario eficiente. Además, subraya la necesidad de desarrollar protocolos institucionales que faciliten la referencia, el seguimiento y el acceso a estudios especializados. La documentación de casos como este no solo enriquece la literatura científica, sino que también contribuye a la construcción de guías prácticas adaptadas a realidades hospitalarias con restricciones tecnológicas.

CONCLUSIÓN

El abordaje clínico de esta recién nacida con síndrome de Goltz resalta la importancia de reconocer oportunamente las genodermatosis y de integrar de manera sistemática los hallazgos cutáneos, esqueléticos, cardíacos y de pared abdominal. La confirmación diagnóstica mediante estudio histopatológico, aun en ausencia de secuenciación genética, reafirma el valor del juicio clínico como



herramienta fundamental cuando se aplica con rigor metodológico. En este caso, la identificación del patrón blaschkoide, las malformaciones óseas y los hallazgos viscerales permitió orientar el diagnóstico diferencial desde el ingreso hospitalario y establecer un plan de manejo adecuado.

Este caso demuestra que, incluso en entornos con recursos limitados, es posible ofrecer una atención diagnóstica de calidad mediante la coordinación efectiva entre servicios y el aprovechamiento óptimo de los medios disponibles. Asimismo, subraya la necesidad de fortalecer las capacidades diagnósticas basadas en la clínica, desarrollar protocolos institucionales para el abordaje de enfermedades raras y fomentar la documentación académica como vía para enriquecer la literatura médica nacional.

La experiencia obtenida en este caso refuerza el compromiso con una práctica pediátrica crítica, humanista y académicamente rigurosa, orientada a mejorar la atención de pacientes con patologías poco frecuentes y a promover la equidad diagnóstica en todos los niveles de atención.

Limitaciones

Debido a la falta de disponibilidad institucional, no pudimos realizar análisis genéticos a nuestros pacientes, lo que constituye una limitación de nuestro informe. Sin embargo, el análisis genético no se consideró un componente de los criterios diagnósticos del Síndrome de Goltz, por lo que preferimos aprovechar los datos clínicos de estos pacientes y compartir nuestra experiencia.

Consideraciones éticas

Se obtuvo el consentimiento de la madre para la realización de los procedimientos descritos en el presente caso, así como la autorización para la toma de fotografías y su posterior publicación, garantizando en todo momento la confidencialidad de los datos personales. El manejo clínico y la documentación del caso se realizaron siguiendo los principios éticos establecidos por la *Declaración de Helsinki* (World Medical Association, 2013) y por la normativa mexicana vigente en materia de investigación en salud, conforme a lo señalado en la *Ley General de Salud* (Secretaría de Salud, 2014). Se tomaron todas las medidas necesarias para proteger la identidad de la paciente y de su familia, eliminando cualquier elemento que pudiera permitir su identificación. La presentación de este caso se justifica por su relevancia clínica y por la oportunidad de aprendizaje que ofrece en la toma de decisiones en escenarios complejos, procurando siempre el principio de beneficencia.



Asimismo, se espera que este reporte contribuya a fortalecer la evidencia disponible y a promover buenas prácticas en la atención de pacientes con enfermedades raras.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses relacionados con la preparación o publicación de este caso clínico. El trabajo se realizó de manera independiente, sin recibir financiamiento ni apoyo externo que pudiera influir en el análisis o en la presentación de la información.

Declaración sobre el uso de inteligencia artificial.

Durante la elaboración de este manuscrito no se empleó inteligencia artificial generativa para la toma de decisiones clínicas, el análisis diagnóstico ni el abordaje terapéutico de la paciente. Algunas herramientas digitales asistidas por IA fueron utilizadas exclusivamente como apoyo en tareas de edición de estilo, revisión gramatical y adecuación al formato editorial. Todas las decisiones clínicas, así como la validación del contenido final, el personal humano fue el único responsable de la realización de estas tareas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Almashaqbeh, S. S., Aljammal, D. S., Alharahsheh, H. M., Alqudah, S. F., & Alkrimeen, R. A. (2022). Focal dermal hypoplasia with osteopathia striata. *Medical Archives*, 76(4), 301–304. <https://doi.org/10.5455/medarh.2022.76.301-304>.
- Aranibar-Durán, G. (2016). Hipoplasia dérmica focal: Síndrome de Goltz. *Dermatología Revista Peruana*, 26(2), 125–130.
- Bostwick, B., Sudduth, T., Patel, S., & Ciliberto, H. (2020). Diagnostic criteria and phenotypic variability in Goltz syndrome: Review and clinical proposal. *Pediatric Dermatology*, 37(6), 1178–1184. <https://doi.org/10.1111/pde.14367>.
- Bree, A. F., Grange, D. K., Hicks, M. J., & Goltz, R. W. (2016). Dermatologic findings of focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome). *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 172(1), 44–51. <https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31475>
- Corona-Guerra, G. X., Ochoa-Apreza, M. (2018). Hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz) [Caso clínico]. *Revista Mexicana de Pediatría*, 85(3), 105–108. https://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462018000300178



- Divyasri, N., Javid, J., Kunnuru, S., & Anne, B. (2024). Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome) with concurrent growth hormone deficiency and response to therapy. *BMJ Case Reports*, 17(e260377). <https://doi.org/10.1136/bcr-2024-260377>
- Fete, T. J., & Fete, M. (2016). Simposio internacional de investigación sobre el síndrome de Goltz. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 172(C), 3–6. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26834080/>
- Itin, P. (2016). Ectodermal dysplasias. En C. Griffiths, J. Barker, T. Bleiker, R. Chalmers, & D. Creamer (Eds.), *Rook's textbook of dermatology* (9th ed., pp. 67.1–67.27). Wiley-Blackwell.
- Martínez-Campayo, N., García-Villanueva, I., González-Carrascosa, A., & Betlloch, I. (2023). Novel uses of laser therapy in Goltz syndrome. *Journal of Cosmetic Dermatology*, 22(4), 875–880. <https://doi.org/10.1111/jocd.15497>.
- Mohammadi, S., Jahanbin, B., & Fadaei, R. (2017). PORCN gene mutations in Goltz syndrome: Review and case update. *Clinical Genetics*, 92(3), 233–239. <https://doi.org/10.1111/cge.12945>
- Mohamed, A. A., Hagos, H. H., Seyoum, D., & Hadgu, A. (2023). Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): A preterm neonate with multisystem anomalies—A case report. *Clinical Case Reports*, 11(5), e7310. <https://doi.org/10.1002/ccr3.7310>
- Nobre, Á. V. V., Taba Júnior, M., Silva, A. R., Souza, S. L. S., & Motta, A. C. F. (2022). Focal dermal hypoplasia (Goltz syndrome): A case report showing a wide variety of systemic and oral manifestations. *Annals of Dermatology*, 34(4), 291–296. <https://doi.org/10.5021/ad.20.120>.
- Ruzicki, J., Nair, G. S., Wang, A., Farmer, J., & Strube, Y. N. J. (2019). Papillomas in Goltz syndrome: Case report, anaesthetic considerations, and review of the literature. *Canadian Journal of Ophthalmology*, 54(5), e227–e230. <https://doi.org/10.1016/j.jcjo.2018.10.011>.
- Sethuraman, G., Srinivas, C. R., & D'Souza, M. (2016). *Goltz syndrome: A rare case of father-to-daughter transmission*. *BMJ Case Reports*, 2016, bcr2016217458. <https://doi.org/10.1136/bcr-2016-217458>.
- Sharma, A., Gupta, M., & Taneja, N. (2021). Focal dermal hypoplasia: A review of the literature and a report of a new mutation. *Pediatric Dermatology*, 38(2), 304–310. <https://doi.org/10.1111/pde.14457>.



Wu, K., Hu, B., Huang, Y., Zhang, W., & Sun, J. (2016). Focal dermal hypoplasia: A male case. *Journal of Dermatology and Plastic Surgery*, 1(1), 1002. <https://www.remedypublications.com/open-access/focal-dermal-hypoplasia-a-male-case-108.pdf>

