

P1

¿A partir de qué prevalencia se considera que una enfermedad es rara?

R1

Cuando afecta a 1 de cada 2.000
habitantes.

P2

Concepto: Genodermatosis

R2

Conjunto de enfermedades hereditarias y crónicas de la piel causadas por alteraciones genéticas.

P3

¿Cuál es la característica principal de la Epidermólisis Ampollar (EA)?

R3

Una gran fragilidad de la piel y los tejidos
que provoca la formación de ampollas.

P4

¿Qué tipo de traumatismo puede desencadenar la aparición de ampollas en la EA?

R4

Un traumatismo mínimo.

P5

¿Qué dos patrones de herencia puede seguir la Epidermólisis Ampollar hereditaria?

R5

Autosómica dominante y autosómica
recesiva.

P6

¿Cómo se clasifican las Epidermólisis
Ampollares según su capacidad de dejar
cicatriz?

R6

No cicatriciales (Simples y Junturales) y
Cicatriciales (Distróficas).

P7

¿Qué tipo de herencia suelen tener las
Epidermólisis Ampolares Simples
(EAS)?

R7

Autosómica dominante.

P8

¿Qué tipo de herencia tienen las
Epidermólisis Ampolares Junturales
(EAJ)?

R8

Autosómica recesiva.

P9

¿Qué mutaciones genéticas son
responsables de la Epidermólisis
Ampollar Simple?

R9

Mutaciones en las queratinas 5 y 14.

P10

¿Cuál es el nombre de la forma localizada de EAS que afecta a palmas y plantas?

R10

Síndrome de Weber-Cockayne.

P11

¿En qué estructura específica se produce el clivaje en la Epidermólisis Ampollar Juntural?

R11

En la lámina lúcida.

P12

¿Cuál es la forma más grave de
Epidermólisis Ampollar Juntural
generalizada?

R12

EAJ tipo Herlitz.

P13

¿Qué alteración patogénica define a la
Epidermólisis Ampollar Juntural?

R13

La falta de maduración de los
desmosomas.

P14

¿Qué defecto estructural es
característico de la Epidermólisis
Ampollar Distrófica (EAD)?

R14

Defecto en las fibras de anclaje.

P15

¿Qué proteína específica se encuentra alterada en la Epidermólisis Ampollar Distrófica?

R15

El colágeno.

P16

¿Cómo se denomina la forma recesiva
(polidisplásica) de la EAD?

R16

EAD tipo Hallopeau-Siemens.

P17

Mencione dos tipos de formas dominantes (hiperplásicas) de la EAD.

R17

Tipo Cockayne-Touraine y tipo Passini.

P18

Mencione tres sistemas extracutáneos que pueden verse afectados en la EA.

R18

Digestivo, genitourinario y dental.

P19

¿Cuál es el objetivo principal del
tratamiento general en pacientes con
EA?

R19

Evitar traumas e infecciones.

P20

Mencione dos sustancias utilizadas para el tratamiento médico local de la EA.

R20

Glutaraldehído 10% y clorhidróxido de aluminio 20%.

P21

Mencione dos fármacos utilizados en el tratamiento médico sistémico de la EA.

R21

Cloroquina y Vitamina E.

P22

¿Cuál es el mecanismo patogénico central de las ictiosis?

R22

Alteración de la formación y eliminación
de la capa córnea.

P23

¿Qué término describe el engrosamiento excesivo de la capa córnea presente en las ictiosis?

R23

Hiperqueratosis.

P24

¿Qué tipo de herencia tiene la Ictiosis
Vulgar?

R24

Autosómica dominante con expresividad y penetrancia variables.

P25

¿En qué etapa de la vida suele manifestarse la Ictiosis Vulgar?

R25

En la primera infancia.

P26

¿Qué zonas del cuerpo suele respetar la
Ictiosis Vulgar?

R26

Las flexuras.

P27

¿Qué proteínas se encuentran
disminuidas en la patogenia de la
Ictiosis Vulgar?

R27

Profilagrina y filagrina-queratohialina.

P28

¿Cuál es el hallazgo histopatológico más característico de la Ictiosis Vulgar?

R28

Ausencia de la capa granulosa.

P29

¿Qué tipo de hiperqueratosis se observa en la anatomía patológica de la Ictiosis Vulgar?

R29

Hiperqueratosis ortoqueratósica.

P30

¿En qué época del año mejora típicamente la Ictiosis Vulgar?

R30

En verano.

P31

¿A qué temperatura máxima debe estar el agua en el baño de un paciente con ictiosis?

R31

$34^{\circ}C$.

P32

¿Qué tipo de herencia presenta la Ictiosis Epidermolítica (EICA)?

R32

Autosómica dominante.

P33

¿Cómo se manifiesta la EICA en el momento del nacimiento?

R33

Como un enrojecimiento generalizado.

P34

¿En qué zonas se desarrolla la
hiperqueratosis progresiva en la EICA?

R34

Palmas, plantas, cara y flexuras.

P35

¿Qué genes se encuentran alterados en la Ictiosis Epidermolítica?

R35

Genes que regulan la expresión de
queratinas 1 y 10.

P36

¿Qué alteración de las queratinas se asocia con la hiperplasia epidérmica en la EICA?

R36

Alteración de las queratinas K6 y K16.

P37

¿Cuál es la composición de la fórmula magistral de almidón glicerolado?

R37

Almidón de trigo \$10\$ gr, glicerol \$90\$ gr
y agua purificada \$10\$ ml.

P38

¿Cómo se denomina al recién nacido que presenta una membrana córnea gruesa, brillante y fisurada?

R38

Bebé colodión.

P39

¿Cuál es el defecto patogénico en la
Ictiosis Laminar?

R39

Déficit en la actuación de proteasas que disgregan los corneodesmosomas.

P40

¿Qué tipo de ictiosis presenta escamas grandes, amarillento-parduzcas y poligonales tras 2-3 semanas?

R40

Ictiosis Laminar.

P41

¿Qué rasgos faciales y articulares son característicos del Feto Arlequín?

R41

Ectropión, eclabión y rigidez de miembros.

P42

¿Cuáles son las causas principales de muerte en los primeros días de un Feto Arlequín?

R42

Insuficiencia respiratoria o infecciones.

P43

¿Cuál es el patrón de herencia de la
Ictiosis X?

R43

Recesiva ligada al cromosoma X.

P44

¿Qué enzima es deficiente en la Ictiosis
X?

R44

Sulfatasa esteroidea.

P45

¿Qué aspecto tienen las escamas en la Ictiosis X durante el primer año de vida?

R45

Grandes, adheridas y negruzcas.

P46

¿A diferencia de la Ictiosis Vulgar, qué zonas afecta la Ictiosis X?

R46

Las grandes flexuras.

P47

¿Cuál es la evolución estacional
característica de la Ictiosis X?

R47

Gran mejoría en verano y empeoramiento
en invierno.

P48

¿Qué se observa en la capa granulosa en la anatomía patológica de la Ictiosis X?

R48

Hipergranulosis.

P49

Mencione dos síndromes que cursan
con ictiosis.

R49

Síndrome de Netherton y Síndrome de Tay.

P50

En las fórmulas magistrales para ictiosis, ¿a qué concentración se utiliza la N-acetilcisteína?

R50

\$10\%\$.

P51

Mencione un queratolítico común
utilizado en fórmulas para el cuerpo en
ictiosis.

R51

Urea \$5\%\$.

P52

¿Qué alteración estructural causa la
Enfermedad de Darier?

R52

Defecto de queratinización por alteración en el complejo tonofilamento-desmosoma.

P53

¿Qué aspecto clínico tienen las pápulas
queratósicas en la Enfermedad de
Darier?

R53

Color gris amarillento con aspecto de suciedad.

P54

¿En qué zonas del cuerpo se localizan preferentemente las lesiones de la Enfermedad de Darier?

R54

Áreas seborreicas.

P55

¿Qué aspecto adquiere el cuero cabelludo en la Enfermedad de Darier?

R55

Aspecto apolillado.

P56

Mencione tres mucosas que pueden verse afectadas en la Enfermedad de Darier.

R56

Boca, faringe y esófago.

P57

¿Cuál es el tratamiento sistémico de elección para la Enfermedad de Darier?

R57

Retinoides sistémicos.

P58

**Concepto: Queratodermias
Palmoplantares (QPP)**

R58

Genodermatosis con queratinización
anormal selectiva en palmas y plantas.

P59

¿Qué tipo de tratamiento local se recomienda para las QPP?

R59

Emolientes y queratolíticos locales.

P60

¿Cuál es el tratamiento sistémico para las Queratodermias Palmoplantares?

R60

Retinoides sistémicos.

P61

En la patogenia de la Ictiosis Vulgar,
¿qué produce la disminución de
filagrina?

R61

Hiperqueratosis de retención.

P62

¿Qué componente se suele añadir a la N-acetilcisteína en fórmulas magistrales para mejorar su olor?

R62

Aceite de romero.

P63

¿En qué vehículo se aplica el ácido
retinoico 0,01% para el cuero
cabelludo?

R63

Propilenglicol.

P64

Mencione una eritroqueratodermia
citada en el material.

R64

Eritroqueratodermia progresiva simétrica
de Gottron.

