

Paquioniquia congénita tipo Jackson-Lawler

Angélica María Acosta Aristizábal
Lucía Van den Enden Medina

RESUMEN

La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis caracterizada principalmente por distrofia ungueal hipertrófica, asociada con hiperqueratosis del lecho ungueal como su principal característica. Existen dos tipos de PC, cada uno con diferentes asociaciones.

Presentamos el caso de una niña de 13 años con paquioniquia congénita asociada con esteatocistomas múltiples de inicio temprano, en quien se documentó una fuerte asociación heredo-familiar de su enfermedad, con parientes en primero y segundo grados de consanguinidad con la misma entidad.

Palabras clave: paquioniquia congénita, esteatocistomas múltiples.

HISTORIA CLÍNICA

Niña de 13 años de edad, quien desde los dos años presenta aparición de múltiples lesiones papulonodulares de tamaño variable, eucrómicas, redondeadas, blandas, asintomáticas, localizadas principalmente en cara y tronco, que han aumentado en número y tamaño con el paso del tiempo (Figura 1).

En las veinte uñas se encuentra decoloración pardogri-sácea, engrosamiento y deformidad, asociada con hiperqueratosis subungueal, y angulación hacia arriba del extre-



Figura 1. Paquioniquia congénita tipo II. Presencia de esteatocistomas múltiples en la frente, alteración de la emergencia de los tallos pilosos a nivel ciliar y distrofia en las veinte uñas asociada con hiperqueratosis.

mo distal de las placas ungueales en su porción central, acompañada de hiperconcauidad en bordes laterales.

Además, presenta cabello ensortijado de mala calidad, quebradizo y deslustrado; llama la atención el aspecto desordenado de los tallos pilosos en la región ciliar, que emergen perpendicularmente con respecto a la superficie cutánea (Figura 1).

Así mismo, se documenta la presencia de quistes pilosebáceos en cuero cabelludo y dentición temprana desde el momento del nacimiento.

Su historia familiar es significativa, pues su madre, abuelo materno y hermana presentan en cara y tronco el mismo tipo de lesiones ya descritas.

Angélica María Acosta Aristizábal, RIII Dermatología, Facultad de Ciencias para la Salud, Universidad de Caldas, Manizales.

Lucía Van den Enden Medina, Docente Dermatología, Facultad de Ciencias para la Salud, Universidad de Caldas.

Correspondencia: Angélica M. Acosta, carrera 26-A No. 54-28, Manizales, Colombia. E-mail: oscan@andinet.com

Paquioniquia congénita tipo Jackson-Lawler

Se realiza biopsia de un nódulo ubicado en frente, confirmando el diagnóstico de esteatocistoma múltiple por hematoxilina-eosina (Figura 2).

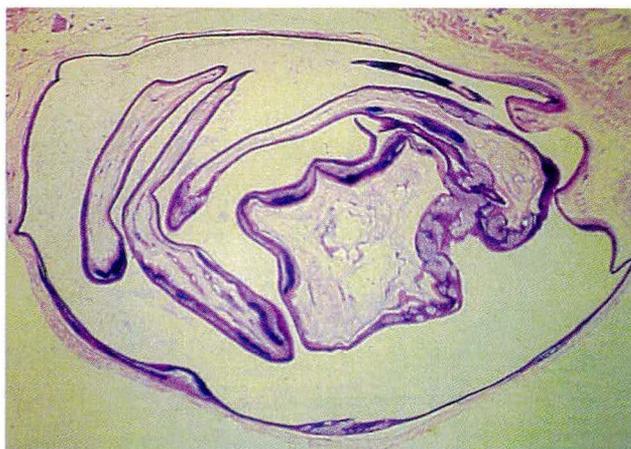


Figura 2. Quiste folicular de pared delgada, que recuerda al ducto sebáceo que muestra glándula sebácea característica en el espesor de la pared.

DISCUSIÓN

La paquioniquia congénita (PC) fue descrita inicialmente por Muller en 1904, pero en la literatura de los siglos XVII y XVIII se encuentran algunos casos que, por su descripción clínica, corresponden a dicha entidad.¹

Pertenece a un grupo de displasias ectodérmicas de origen autosómico dominante, caracterizadas por distrofia ungueal hipertrófica asociada con hiperqueratosis del hiponiquio, queratoderma palmo-plantar y otros cambios a nivel ectodérmico.²

Se han descrito dos subtipos clínicos principales de PC: el tipo Jadasson-Lewandowsky o PC tipo I, caracterizado por leucoqueratosis, queratodermia palmoplantar y queratosis foliculares; y el tipo Jackson-Lawler, o PC tipo II, con hallazgos adicionales como quistes pilosebáceos múltiples (algunos como resultado de hiperqueratosis infundibular y otros son esteatoquistes), dentición presente al nacimiento y cambios estructurales en el tallo piloso.² La presencia de quistes pilosebáceos generalizados de aparición en la pubertad es la principal característica de la PC tipo II.³

Su origen está dado por mutaciones heterocigotas en los genes que codifican queratina 16 para la tipo I y 17 para la tipo

II, que presentan fallas estructurales, manifestadas como hiperqueratosis y ampollamiento de tejidos afectados.¹⁻³

La queratina 17, implicada en la patogénesis de la PC tipo II, es una queratina de diferenciación específica, que se expresa en los folículos pilosos de cara y cuero cabelludo, lecho ungueal y glándulas sebáceas, así como en otros apéndices epidérmicos.⁴ Se han identificado diferentes mutaciones de la queratina 17 en familias con PC asociada con esteatocistomas múltiples, produciéndose, como consecuencia de éstas, una alteración en el citoesqueleto de queratina que lleva a fragilidad celular e hiperqueratosis en los tejidos que la expresan.⁴ Se pueden encontrar diferencias fenotípicas en familias que expresan esta mutación, dependiendo del nivel en donde se presenta el daño.¹

CUADRO CLÍNICO

La PC tipo II usualmente inicia en la infancia, pero se han reportado dos casos de inicio tardío en la cuarta y quinta décadas de la vida.⁵ Sus principales características son:

- Decoloración y engrosamiento ungueal, que usualmente inicia en el primer mes de vida, con hiperqueratosis subungueal principalmente en el hiponiquio, angulación hacia arriba de la placa ungueal en su porción distal, mientras que los bordes laterales se curvan hacia el centro formando una concavidad.⁶
- Dentición al momento del nacimiento. Es una característica diferencial de otros tipos de PC, pero no siempre está presente; la dentición temporal y la permanente generalmente no presentan daño en su apariencia.³
- El cabello generalmente es corto, seco, deslustrado, quebradizo, entorchado sobre su eje, con apariencia esponjada; llama la atención la apariencia desordenada de los tallos pilosos a nivel ciliar, con erupción perpendicular a la superficie de la piel.^{2,3,6}
- Aparición de esteatocistomas múltiples, asintomáticos, generalmente en la adolescencia o vida adulta temprana, época en la que las glándulas sebáceas se encuentran bajo fuerte influjo hormonal, pero también han sido descritos desde el nacimiento y más esporádicamente en la sexta década de la vida. Se presentan como pápulas o nódulos lisos, redondeados, cubiertos por piel normal, con leve tinte azul o amarillo, su tamaño varía desde pocos milímetros a varios centímetros, y se localizan típicamente en áreas de mayor concentración

Paquioniquia congénita tipo Jackson-Lawler

de glándulas sebáceas, como la cara y el tronco. En la histología se observa una cavidad irregular en la dermis media, tapizada por una delgada capa de células epiteliales, con lóbulos sebáceos aplanados, dentro o adyacentes a la cavidad; su contenido es material sebáceo y células epiteliales. Algunas lesiones pueden inflamarse y romperse, drenando espontáneamente a la superficie.⁴

El tratamiento de la PC está encaminado a disminuir la hiperqueratosis subungueal básicamente con medidas locales, y en casos severos tiene cabida la utilización de retinoides sistémicos.⁶

SUMMARY

Pachyonychia congenita (PC) is a genodermatosis characterized by hypertrophic nail dystrophy with nail bed hyperkeratosis. There are two types of PC, each one of these with different associations.

We present the case of a 13 year-old girl with pachyonychia congenita associated with steatocystoma multiplex.

Key words: congenital pachyonychia, steatocystoma multiplex.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fujimoto W, Nakanishi G, Hirakawa S, et al. Pachyonychia congenita type 2: Keratin 17 mutation in a Japanese case. *J Am Acad Dermatol* 1998; 38: 1007-1009.
2. Terrinoni A, Smith FJ, Didona B, et al. Novel and recurrent mutations in the genes encoding keratins K6a, K 16 y K 17 in 13 cases of pachyonychia congenita. *J Inv Dermatol* 2001; 117:1391-1396.
3. Feng, YG, Xiao SX, Ren XR, et al. Keratin 17 mutation in pachyonychia congenita type 2 with early onset sebaceous cyst. *Br J Dermatol* 2003; 148:452-455.
4. Rollins T, Levin RM, Heymann WR. Acral steatocystoma multiplex. *J Am Acad Dermatol* 2000; 43:396-399.
5. Munro CS. Pachyonychia congenita: mutations and clinical presentation. *Br Dermatol* 2001; 144:929-930.
6. Steijlen PM, Lucker GPH. Palmoplantar Keratoses. En: Harper J, Oranje A, Prose N. *Textbook of Pediatric Dermatology*, Londres, Blackwell Science 2000:1138-1139.