

PAQUIONIQUIA CONGENITA

Reporte de un Caso Familiar

*Jiménez Tamayo, Sol Beatriz
Vallejo Ochoa, José Vicente
León Herrera, Walter*

RESUMEN

La Paquioniquia Congénita es una entidad poco frecuente, transmitida de forma autosómica dominante, caracterizada por distrofia ungueal, hiperqueratosis de palmas y plantas, asociada a desórdenes de la queratinización.

Se reporta el caso de una paciente con una historia familiar de paquioniquia congénita que cubre tres generaciones.

Palabras Clave: Paquioniquia Congénita.

INTRODUCCION

La paquioniquia congénita o enfermedad de Jadassohn - Lewandowsky es una entidad rara transmitida de forma autosómica dominante, producto de dos genes adyacentes, con penetración incompleta; sin embargo, una forma autosómica recesiva ha sido recientemente descrita. Está caracterizada por distrofias ungueales (100%), patognomónicas de la enfermedad, tienden a involucionar con la edad y se pueden encontrar solas o asociadas a otras manifestaciones, como: hiperqueratosis palmo-plantar (62%); leucoqueratosis de las membranas mucosas (60.2%); queratosis folicular (36.9%) e hiperhidrosis en palmas y plantas (19.8%); dientes neonatales (15.6%) y perinatales, adelgazamiento del pelo o alopecia (2.4%); quistes epidérmicos con milia y disqueratosis corneal ocasionalmente asociada a cataratas (7.8%).

El primer caso fue reportado en 1904. En 1943 los síntomas clínicos de la entidad fueron agrupados por Ormsby y Montgomery, quienes incluyeron además el nevus blanco esponjoso congénito, la queilitis angular asociada a infecciones recurrentes por *Cándida* con defecto inmunológico y lesiones laríngeas que pueden causar alteraciones respiratorias agudas. Se ha asociado al cariotipo 43 XY9: ocasionalmente con hidradenitis supurativa, sebocistomatosis (5.4%), linfedema, esclerosis tuberosa, amiloidosis cutánea e hiperpigmentación, vitiligo, depresión, esquizofrenia, infección sistémica por herpes simple,

migraña, diabetes mellitus, epilepsia, polidactilia, microcefalia y síndrome de Lesch-Nyhan y enfermedad de Kyrle. La asociación de paquioniquia congénita y retardo mental es poco clara. Se sugiere la presencia de lesiones ectodérmicas fetales que afectan la piel y el sistema nervioso central. La enfermedad afecta a ambos sexos por igual, sin predilección por grupos étnicos, aunque se ha reportado mayor incidencia en judíos y yugoeslavos.

Han sido propuestas múltiples clasificaciones para esta entidad como las sugeridas por Kumer y Loos, Schonfeld y Sivasundramm. Esta última, cita cuatro tipos subdivididos de la siguiente manera:

Tipo A: Hipertrfia ungueal con hiperqueratosis palmoplantar y queratosis folicular.

Tipo B: Hipertrfia ungueal y leucoqueratosis con hiperqueratosis palmoplantar menos severa.

Tipo C: Dientes neonatales, hipertrfia ungueal moderada, hiperqueratosis palmoplantar moderada.

Tipo D: Pigmentación macular de cuello y axilas, hiperqueratosis moderada de uñas e hiperqueratosis palmoplantar.

Los hallazgos histológicos en el lecho ungueal se caracterizan por hiperqueratosis, ausencia de la capa granular, infiltrado linfocitocitario moderado en dermis papilar y vesículas plantares de localización intraepidérmica. Las lesiones orales muestran engrosamiento del epitelio oral con vacuolización intracelular extensa.

En las lesiones de piel, donde es observada la disqueratosis, el compromiso ocurre alrededor del folículo piloso, con presencia de paraqueratosis, acantosis y elongación de la red de crestas y en dermis un infiltrado perivascular a expensas de linfocitos, mastocitos y células plasmáticas.

HISTORIA CLINICA

Se reporta el caso de una paciente de tres años de edad, sexo femenino, producto del primer embarazo, natural y residente en Medellín, quien consultó por presentar alteraciones en las veinte uñas que se hicieron más evidentes a partir del cuarto mes de vida; tenía en forma concomitante múltiples quistes de milium en cara, sin ninguna otra condición patológica asociada. Dentro de sus antecedentes personales la paciente presentó dientes neonatales. Hace parte de grupo familiar conformado por dos hijos: su hermana, madre, tías y abuela presentaban la mismas alteraciones ungueales. Al examen físico mostraba distrofia ungueal generalizada, consistente en hiperqueratosis subungueal en manos, que comprometía

Sol Beatriz Jiménez Tamayo, Dermatóloga Docente C.E.S., Medellín
José Vicente Vallejo Ochoa, Estomatólogo-Cirujano Oral
Docente C.E.S., Medellín
Walter León Herrera, Patólogo Docente C.E.S., Medellín
Apartado aéreo 5461 Medellín - Colombia.



Fig. No. 1. Hiperqueratosis subungueal. Paquinoquia y coloración amarilla de las láminas ungueales, que compromete especialmente los primeros artejos.



Fig. No. 2. Mano del mismo paciente con hiperqueratosis subungueal y engrosamiento distal de las láminas.

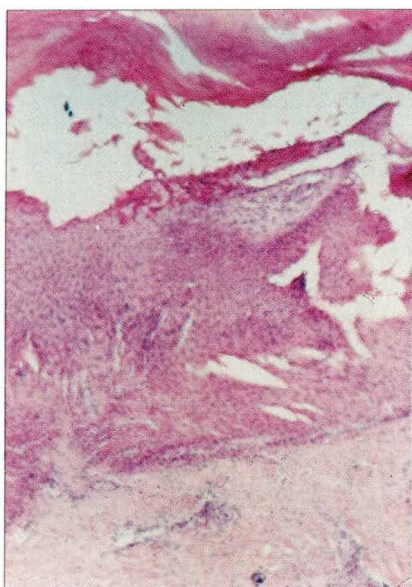


Fig. No. 3. Uña. Lámina irregular, fragmentada, hiperqueratosis con paraqueratosis, acantosis marcada y acúmulo linfohistiocitarios en dermis (H-E 100x).

especialmente el borde libre, acompañado de restos queratóticos amarillentos, haciendo que la lámina se proyectara hacia arriba. En las uñas de los pies el compromiso se extendía a toda la lámina ungueal.

Presencia de múltiples quistes de milium en región infraorbitaria de forma bilateral. El resto del examen físico y mental fue normal.

El estudio histopatológico de la lámina ungueal mostró: hiperqueratosis marcada con paraqueratosis, moderada acantosis y granulosis y un infiltrado inflamatorio leve en dermis.

COMENTARIOS

La paquioniquia congénita es una enfermedad autosómica dominante con alto grado de penetración, como el caso de esta paciente, donde el compromiso se extiende a tres generaciones sucesivas.

Las alteraciones ungueales tienden a involucionar con la edad en la mayoría de los casos, pudiendo persistir una leve hiperqueratosis distal asociada a queratodermias palmoplantares de

aparición más tardía; estas manifestaciones fueron más evidentes en la madre, la cual mostraba láminas ungueales con ligera pigmentación, pero con una queratodermia plantar más acentuada.

Las manifestaciones clínicas del caso reportado lo ubican en el tipo C de la clasificación citada, donde las alteraciones se limitan al compromiso de la cavidad oral y ungueal.

SUMMARY

Pachyonychia Congenita is a rare disease, with autosomal dominant inheritance, characterized by nail dystrophy, hyperkeratosis of the palms and soles, associated to disorders of keratinization.

This is a report of one case with familial history of Pachyonychia Congenita in three generations.

BIBLIOGRAFIA

1. Benjamin B, Parsons DS, Molloy HF. Pachyonychia congenita with laryngeal involvement. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1987 Aug; 13(2): 205-209.
2. Bondeson J. Pachyonychia congenita. A historical note. *Am J Dermatopathol*. 1993 Dec; 15(6): 594-599.
3. Brack M, Klensang H. Pachyonychia congenita - like disorder in cotton - top tamarisks (*sanguinus oedipus*). *J Medical Primatol*. 1991 Oct; 20(8): 294-401.
4. Clementi M, Cardin de Stefani E, Dei Rossi, Awenti V, Teconi R. Pachyonychia congenita Jackson - Lawler type: A distinct malformation syndrome. *Br J Dermatol*. 1986 Mar; 114(3): 367-370.
5. Feinstein A, Friedman J, Schewach Millet M. Pachyonychia congenita. *J Am Acad Dermatol*. 1988 Oct; 19(4): 705-711.
6. Fitzgerald BJ, Sanders LJ. Pachyonychia congenita. A four generation pedigree. *Cutis*. 1990 Nov; 46(5): 435-439.
7. Gómez Vargas F. Paquioniquia congénita de Jadassohn - Lewandowski. Una alternativa. *Revista de la Sociedad Colombiana de Dermatología*. 1992 Mayo; 1(4): 170-173.
8. Hersh SP. Pachyonychia congenita. Manifestations for the otolaryngologist. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg*. 1990 Jun; 116(6): 732-734.
9. Iraci S, Bianchi L, Gattis S, Carrozo AM, Bettini D, Nini G. Pachyonychia congenita with late onset of nail dystrophy - a new clinical entity? *Clin Exp Dermatol*. 1993 Sep; 18(5): 478-480.
10. Paller AS, Moore JA, Scher R. Pachyonychia congenita tarda a late - onset form of Pachyonychia congenita. *Arch Dermatol*. 1991 May; 127(5): 701-703.
11. Rohold AE, Brandrup F. Pachyonychia congenita therapeutic and immunologic aspects. *Pediatrics Dermatol*. 1990 Dec; 7(4): 307-309.
12. Su Wp, Chun Sl, Hamond DE, Gordon H. Pachyonychia congenita: A clinical study of 12 cases and review of the literature. *Pediatric Dermatol*. 1990 Mar; 7(1): 33-38.
13. Tidman MJ, Wells RS, MacDonald DM. Pachyonychia congenita con amyloidosis and hiperpigmentación - A distinct varian. *J Am Acad Dermatol*. 1937 May; 16(5 pt 1): 935-940.