

CIRUGIA DERMATOLOGICA

PAQUIONIQUIA CONGENITA DE JADASSHON-LEWANDOSKI. UNA ALTERNATIVA

Gómez Vargas, Flavio

RESUMEN

La paquioniquia congénita es una enfermedad autosómica dominante, poco frecuente, caracterizada por engrosamiento de las matrices y láminas ungueales, queratodermia palmo plantar y leucoqueratosis oral principalmente. Ha sido tratada médicamente con diversos fármacos, con resultados muy pobres. Presentamos el caso de una joven de 14 años a quien quirúrgicamente se le practicó ablación de matrices y láminas ungueales y afeitadura de la queratodermia plantar, con buenos resultados.
(Palabras clave: paquioniquia congénita)

INTRODUCCION

La paquioniquia congénita o enfermedad Jadassohn-Lewandowsky es una entidad poco frecuente; fue descrita en 1904 y hasta 1985 se habían publicado solamente 168 casos; sin marcadas diferencias entre sexo y raza¹ este desorden autosómico dominante que usualmente se desarrolla en la infancia temprana, se caracteriza por: engrosamiento de las láminas ungueales, hiperqueratosis de las palmas y plantas, cabello delgado o alopecia, ampollas o ulceraciones dolorosas palmo-plantares, leucoqueratosis oral, lesiones verruciformes en extremidades, hiperhidrosis, aparición prematura de los dientes, paroniquia infecciosa, quistes epidérmicos y milium, disqueratitis corneal, ocasionalmente asociada a cataratas, pterigio inverso ungueal con infecciones candidiásicas recurrentes por defecto inmunológico³⁻⁴. Se asocia con cariotipo 46,XY9⁵; ocasionalmente con hidradenitis supurativa, linfedema;⁶ sebocistomatosis⁷; trastornos otorrinolaringológicos⁸; esclerosis tuberosa.

Histopatológicamente revela engrosamiento y alargamiento de los puentes de los tonofilamentos y aumento del número de gránulos de queratohialina atípicos, lo cual sugiere una queratinización alterada.

Las coloraciones inmunohistológicas con anticuerpos monoclonales KI67 muestran hiperproliferación celular epidérmica^{10,11}; las biopsias de lesiones palmoplantares usualmente revelan hiperqueratosis, acantosis, moderada hipergranulosis y un mínimo infiltrado inflamatorio dérmico³.

Los tratamientos usados, la mayoría de ellos a base de queratolíticos, ofrecen resultados pobres³. La fenitoina (difenilhidantoina, Dilantin), altamente efectiva en epilepsia, ha sido usada en epidermolisis ampollosa distrófica, esclerodermia lineal y en paquioniquia congénita, pero sus resultados son pobres y los efectos colaterales frecuentes⁹. El cloruro de aluminio ha sido útil para el manejo de las úlceras plantares de la paquioniquia congénita,¹² en las que se ha descrito como complicación el carcinoma espinocelular³.

Se ha usado el etretinato, en dosis de 05-1/mg/K/día por largo tiempo y los resultados dejaron muchísimo que desear y sus efectos colaterales, trastornos musculoesqueléticos, óseos, etc. fueron frecuentes¹³⁻¹⁴.

HISTORIA CLINICA

Se trata de una paciente de 14 años, que hace parte de una familia de 6 hijos; todos los otros y sus padres son clínicamente normales y sin antecedentes familiares de trastornos ungueales. Desde el nacimiento se le pudo apreciar una queratodermia plantar y un engrosamiento de las 20 uñas, que se fueron haciendo progresivos hasta apreciarse como en las figuras 1,2,3, y 4, en el momento de la consulta; también pudo apreciarse una queilitis angular y leucoqueratosis oral, sitios en los cuales se pudo aislar *Candida albicans*; y unas lesiones papulosas, hiperqueratósicas, foliculares, asintomáticas, localizadas en las nalgas y los muslos, de aparición tardía. El resto del examen físico y mental de la paciente fué normal. El estudio histopatológico tanto de la querato-

Flavio Gómez Vargas MD, Dermatólogo
Profesor Titular, Servicio de Dermatología, Facultad de Medicina,
Universidad de Antioquia
Av. Oriental 52-120 Medellín

dermia plantar como el de las matrices y láminas ungueales, muestra un acentuado engrosamiento (Fig. No. 5). La paciente presentaba dolor a la menor presión en todos los dedos, infecciones a repetición y en los pies, intenso mal olor e incapacidad parcial para la marcha y total para el uso del calzado; las palmas de la paciente tenían apariencia normal.

PROCEDIMIENTO:

Conocedores de los pobres resultados terapéuticos descritos en las diferentes publicaciones y de los efectos colaterales y complicaciones de los fármacos más recientes (etretinato), decidimos iniciar un manejo quirúrgico radical acompañado de un mantenimiento tópico con úrea a diferentes concentraciones para la queratodermia plantar. Bajo anestesia y mediante incisiones laterales cutáneas sobre las falanges distales, traccionando y separando la piel, se visualizaron unas matrices ungueales hipertróficas; con el bisturí inicialmente y luego con cureta, realizamos ablación total de la matriz, extracción de la lámina ungueal y curetaje del lecho, asegurando así una completa resección de todos los elementos que pueden formar la uña, o sea que la paciente nunca más en su vida formará o tendrá uñas. Luego procedimos al afrontar mediante puntos separados con etilon (Fig. No. 6,7).

En las plantas realizamos una afeitadura de la capa queratósica lo más profundamente posible y continuamos mantenimiento de ella evitando su excesiva proliferación mediante compresas con úrea a diferentes concentraciones (Fig. No. 8).



Fig. No. 1. Se aprecia el engrosamiento de las láminas ungueales; y el cabello de la paciente es normal.

Cuando tuvimos una buena cicatrización en los lechos ungueales empezamos el uso de prótesis ungueales que se comercializan abundantemente en el mercado y que se fijan con un material adhesivo por espacios de 3 a 4 semanas, tiempo este en el que se repite nuevamente el acto de fijación de las láminas artificiales. Los resultados fueron bastante satisfactorios: estéticos; el dolor prácticamente desapareció, lo mismo que la bromhidrosis; funcionalmente fue óptimo y la paciente pudo sin problemas usar zapatos y deambular tranquilamente (Fig. No. 9, 10, 11).



Fig. No. 2. Las laminas ungueales engrosadas, con descamación subungueal.



Fig. No. 3. La tendencia a la onicogriposis, impide usar el calzado.



Fig. No. 4. Intensa queratodermia plantar.



Fig. No. 5. Histológicamente: gran hiperqueratosis, hipergranulosis y estrato de Malpighi acantótico.



Fig. No. 7. Post-operatorio.



Fig. No. 8. Post-operatorio después de la afeitadura de la queratodermia.



Fig. No. 6. Aspecto del post-operatorio, cuando se retiraron las suturas.

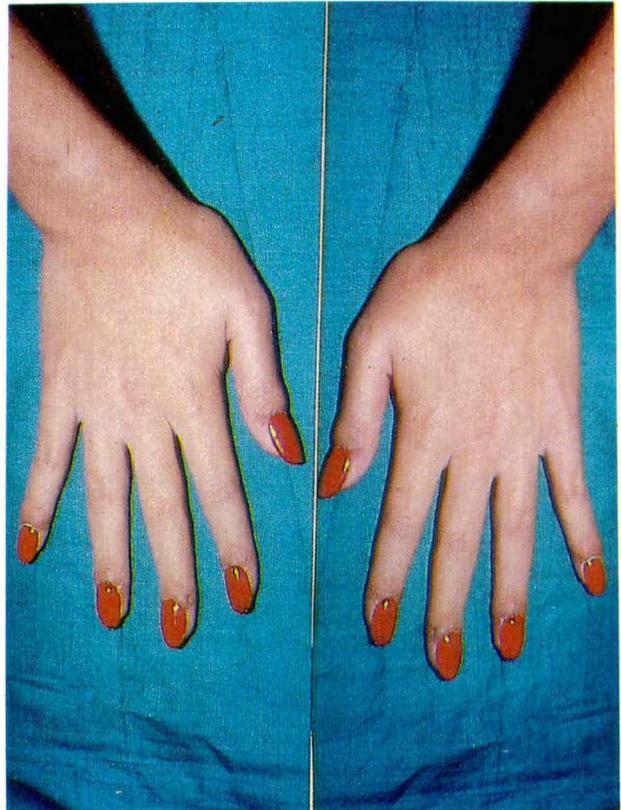


Fig. No. 9. La paciente luciendo las prótesis ungueales.



Fig. No. 10. Las palmas eran de apariencia normal.

RESULTADOS Y COMENTARIOS:

Somos conscientes de que esta es una enfermedad rara y que el arsenal terapéutico disponible deja muchísimo que desear. El consejo genético no es una expectativa, ya que en otros casos descritos hay repetición familiar pero en el nuestro no la hemos encontrado. Creemos que nuestra solución no es la ideal, pero pensamos, sin embargo, que en los actuales momentos es la nuestra una solución, al menos parcial así no sea la óptima, para un problema tan difícil de resolver. La paciente "disfruta actualmente de una mejor vida"; trabaja como empleada del servicio doméstico, es más aceptada por su familia, no es vista como "persona rara", se puede calzar, no presenta dolores ni malos olores y cuando se pone las uñas postizas, semeja una persona normal y puede disfrutar de su juventud. Naturalmente esperamos que con el transcurso de los años, las investigaciones y el progreso científico logren que esta alternativa, que no es la ideal, sea reemplazada por otra mejor para nuestros pacientes. Las lesiones orales se han manejado con diferentes antimicóticos, mejorando su apariencia durante la administración pero las recidivas son la regla.

SUMMARY

Pachyonychia congenita is an uncommon, autosomal dominant disease, characterized by thickening of both matrices

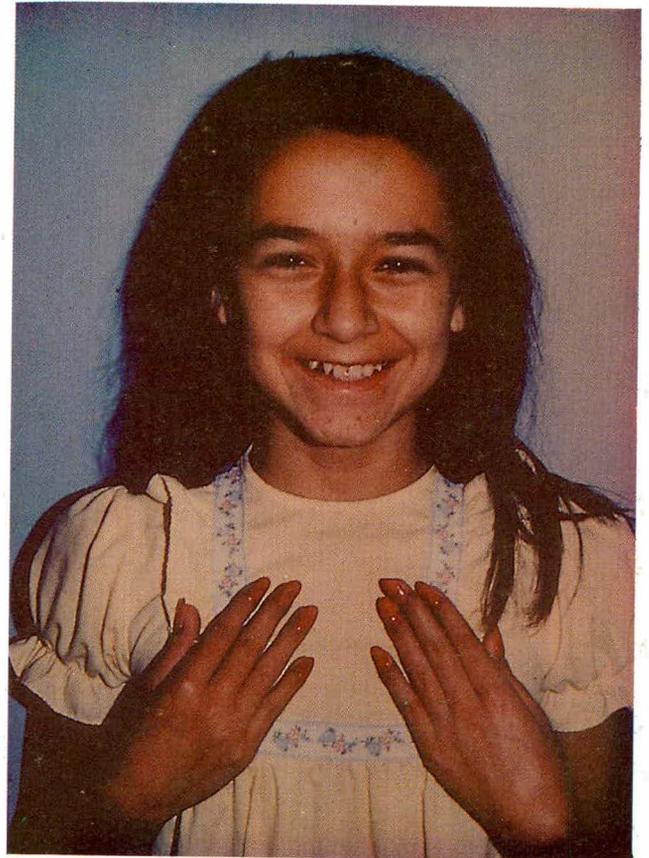


Fig. No. 11. La paciente luce satisfecha y puede apreciarse además la queilitis angular.

and nail plates, palmo-plantar keratoderma and oral leukokeratosis. That has generally been treated medically by pharmacological means with poor results.

We present the case of a 14 year old girl affected with this condition, who was treated surgically with very good results.

We removed both matrices and nail plates and shave the plantar keratoderma.

(Key words: Pachyonychia congenita)

BIBLIOGRAFIA

1. Feinstein, A; Friedeman, J; Schewach - Millet, M. Pachyonychia congenita. *J. Am Acad Dermatol* 1988;19:705-711.
2. Paller, AS; Moore, JA; Scher, R. Pachyonychia Congenita Tarda. *Arch Dermatol* 1991;127:701-703.
3. Su WP; Chun, S.I., Hammond, D.E. et al. Pachyonychia Congenita. A Clinical Study of 12 cases and review of the Literature *Pediatr Dermatol* 1990; 7:33-38.
4. Rohold, AE; Brandrup, F. Pachyonychia Congenita Therapeutic and Immunological Dects. *Pediatr Dermatol*. 1990; 7:307-309.
5. Dzaky, K; Shionohara, O; Kato, S, et al Pachyonychia Congenita. *Acta Pediatr Jpn*. 1990;32:579-581.
6. Todd, P; Garioch J.; Rademarker, M. et al Pachyonychia Congenita. *Br J Dermatol* 1990;123:663-666.
7. Velásquez J. P., Bustamante J. Sebocystomatosis whit Congenital Paquioniquia. *Int. J Dermatol* 1972;11:77-81.
8. Hersh, SP; Pachyonychia Congenita, Manifestations for the otolaryngologist *Arch Otolaringol-Head Surg*. 1990; 116:732-734.

9. Silverman AK; Fairley J.; Wong, R.C. Cutaneous and immunologic reactions to phenytoin J Am Acad Dermatol. 1988;18:721-741.
10. Wollina U., Funstuck, V.; Schaarschamit H., et al. Pachyonychia Congenita. Hautarzt. 1990;41:557-561.
11. Fitzgerald BJ; Sanders LJ. A four Pachyonychia Congenita: Four generation pedigree Cutis. 1990;46: 435-439.

12. Tidman, MJ; Wells RS. Control of plantar blisters in pachyonychia congenita with topical aluminium chloride. Br J Dermatol 1988; 118:451-452.
13. Cuny JF, Schmutz JL, Terver M,N, et al Rheumatologic effects of etretinate Ann Dermatol Venerol. 1989;116:95-102.
14. Cointin N, Sommelet, D; Cuny JF, et al, Bone complications from chronic etretinate intoxication in children. Ann Pediatr Paris. 1990;37:458-460.