

# Paquioniquia congénita y esteatocistomas múltiples. Un nuevo caso familiar de síndrome de Jackson-Sertoli

*Pachyonychia congenita and steatocystomas multiplex. A new familial case of Jackson-Sertoli syndrome*

**E. Roche Gamón, L. Mahiques Santos, JJ Vilata Corell, I. Febrer Bosh, JM Fortea Baixauli**

Departamento de Dermatología. Hospital General Universitario de Valencia.

## Correspondencia:

E. Roche Gamón  
Departamento de Dermatología  
Hospital General Universitario de Valencia  
Avda. Tres Cruces, 2  
46014 Valencia  
e-mail: erochega@yahoo.es

## Resumen

Presentamos a una familia con onicodistrofia congénita de las veinte uñas asociada al desarrollo desde la pubertad de múltiples formaciones quísticas amarillentas en la mitad superior del cuerpo, especialmente en la cara y el tronco. El estudio histológico de estas lesiones quísticas demostró que se trataba de esteatocistomas. Debido a la asociación de paquioniquia congénita y esteatocistomas múltiples pensamos que nos encontramos, según la clasificación propuesta por Schonfeld, ante un nuevo caso familiar de síndrome de Jackson-Sertoli.

(E. Roche Gamón, L. Mahiques Santos, JJ Vilata Corell, I. Febrer Bosh, JM Fortea Baixauli. Paquioniquia congénita y esteatocistomas múltiples. Un nuevo caso familiar de síndrome de Jackson-Sertoli. *Med Cutan Iber Lat Am* 2009;37(3):135-138)

**Palabras clave:** paquioniquia congénita, esteatocistomas, esteatocistomas múltiples, síndrome de Jackson-Sertoli.

## Summary

We report a family with congenital onychodystrophy of twenty nails and the development since de puberty of multiple yellow-colored nodular cystic formations on the mid-upper body, especially on the face and trunk. The anatomopathologic study of the cystic lesions showed that they were steatocystomas. On the basis of the association of pachyonychia congenita and steatocystomas multiplex we believe that this family could be considered following the Schonfeld classification as a new familial case of Jackson-Sertoli syndrome.

**Key words:** pachyonychia congenita, steatocystoma, steatocystomas multiplex, Jackson-Sertoli syndrome.

La paquioniquia congénita (PC) fue descrita por primera vez por Muller en 1904[1], aunque previamente en 1716 Carl Musaeus ya había estudiado en su tesis doctoral el caso de una mujer joven “con uñas monstruosas”[2]. En 1906, Jadassohn y Lewandonsky[3] observaron un nuevo caso y desde entonces el síndrome ha sido conocido con sus nombres. El término de esteatocistoma múltiple (EM) fue acuñado por Pringle en 1899 pero fueron Dubreuilh y Auché quienes observaron la característica presencia de glándulas sebáceas en la pared de estos quistes[4]. Posteriormente en 1943, Ormsby y Montgomery establecieron la primera clasifi-

cación de las numerosas manifestaciones clínicas asociadas a la PC. Según la reciente clasificación propuesta por Schonfeld[6] nuestros pacientes representan un nuevo caso familiar de síndrome de Jackson-Sertoli.

## Caso clínico

Mujer de 34 años, carente de otros antecedentes de interés, que presentaba desde el nacimiento una distrofia de las veinte uñas que aparecían engrosadas, endurecidas, con disqueratosis subungueal y mostraban un color amarillento



**Figura 1.** Onicodistrofia de todas las uñas de la mano.

(Figuras 1 y 2). Además asociaba la aparición progresiva desde la pubertad de múltiples lesiones localizadas particularmente en el tórax (Figura 3), la frente (Figura 4), el cuello, las axilas y área proximal de extremidades. Clínicamente tenían apariencia quística, eran redondeadas, bien delimitadas, de consistencia sólida, del color de la piel normal o amarillentas, entre 0,2 y 1,5 cm de tamaño. Eran asintomáticas aunque raramente se inflamaban y resultaban dolorosas. Otras características clínicas que presentaba la paciente eran una alopecia difusa y pies cavos.

Las lesiones cutáneas eran cada vez más numerosas ocasionándole un trastorno estético y secundariamente psicológico, que motivaron la consulta médica. Primeramente realizamos la extirpación de dos de las lesiones del tórax. El estudio



**Figura 2.** Las uñas aparecen engrosadas, amarillentas y con disqueratosis subungueal distal.



**Figura 3.** Esteatocistomas en el tórax.

anatomopatológico confirmó que se trataban de esteatocistomas, mostrando un lesión quística en la dermis media, con las paredes plegadas y constituidas por 3 ó 4 capas de epitelio escamoso estratificado carente de estrato granuloso. En la pared característicamente se apreciaban grupos de sebocitos constituyendo lóbulos sebáceos (Figura 5).

Posteriormente le seguimos extirpando los esteatocistomas de mayor tamaño y los que estaban localizados en zonas más visibles, mediante incisión central y drenaje con resultados estéticos aceptables por la paciente. El contenido de estos esteatocistomas es un líquido aceitoso, amarillento e inodoro.

La paciente conocía el carácter familiar de esta alteración que afectaba a varios miembros de su familia, en su línea paterna, a lo largo de cuatro generaciones (Figura 6). Las lesiones seguían el mismo curso clínico, la paquioniquia estaba presente al nacimiento y los esteatocistomas se desarrollaban a partir de la pubertad y aumentaban en número progresivamente. Dos de sus tres hijos, una niña preadolescente, y un niño de 3 años (Figura 7) presentaban paquioni-



**Figura 4.** Esteatocistomas en la frente.



**Figura 5.** Onicodistrofia de las manos en el hijo de 3 años.

quia congénita desde el nacimiento aunque sin esteatocistomas hasta la fecha. Desconocía la presencia de otras manifestaciones clínicas como dentición precoz en ninguno los miembros afectos.

### Comentario

La PC es una enfermedad genética infrecuente que se hereda con un carácter autosómico dominante con un alto grado de penetración[6], que puede ser producto de dos genes adyacentes[7]. Algunos autores, sin embargo, han sugerido un modo de herencia autosómico recesivo[8]. También se ha descrito una variante en la que los pacientes desarrollan las manifestaciones clínicas en la adolescencia o la vida adulta, denominada paquioniquia congénita tarda[9].

Los esteatocistomas son lesiones hamartomatosas originadas en la unión pilosebácea[4, 10-12]. A veces aparecen



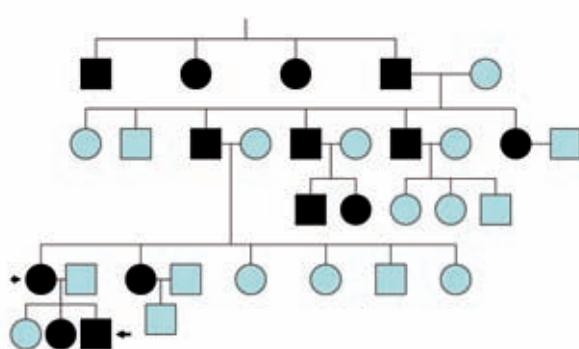
**Figura 7.** Lóbulo de sebocitos en la pared del quiste. (Hematoxilina-eosina x 100).

con una herencia autosómica dominante pero más a menudo son esporádicos. Ambas presentaciones, la hereditaria y la esporádica, afectan por igual a ambos sexos[4]. Aunque su origen no está del todo aclarado, los resultados de estudios basados en la expresión de citoqueratinas en la pared de los quistes han mostrado que los esteatocistomas presentan características de los ductos sebáceos, siendo positivos para CK14 y CK 17 (13). La CK17 se expresa en varias estructuras epiteliales, fundamentalmente en el lecho ungueal, el folículo piloso y las glándulas sebáceas, distribución concordante con los tejidos afectos en los pacientes con paquioniquia congénita.

La principal manifestación de la PC es la onicodistrofia de todos los dedos de las manos y de los pies. Las uñas aparecen engrosadas y endurecidas, muestran una coloración amarillenta, disqueratosis ungueal, grados variables de angulación hacia el centro con hipercurvatura, fragilidad distal y fragmentación del borde libre.

Existen numerosas manifestaciones clínicas asociadas a la PC. Las más frecuentes son alteraciones distróficas de las uñas, queratosis palmoplantar, anormalidades del pelo, leucoqueratosis mucosa, queratosis folicular, formación de ampollas, disqueratosis corneal, erupción dental precoz, cataratas, nevus blanco esponjoso congénito, alopecia, queilitis angular, lesiones laríngeas y retraso mental[5]. Otras asociaciones menos frecuentes son esteatocistomas múltiples, quistes dermoides, vitílico, esquizofrenia, depresión, epilepsia, migrañas, polidactilia, microcefalia, síndrome de Lesch-Nyhan y enfermedad de Kyrle[14]. La PC se caracteriza por una extremada variabilidad fenotípica, que podría estar determinada por la mayor o menor penetrancia de alelos de un mismo gen[15].

En la reciente clasificación de PC realizada por Schonfeld (6) en 1980, se contemplan tres grupos:



**Figura 6.** Árbol genealógico. Negro: afectos, azul: no afectos, flecha pacientes.

- Tipo A o Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky: pueden presentar distrofia ungueal simétrica, hiperqueratosis palmoplantar, queratosis folicular, formación de ampollas, leucoqueratosis oral, ronquera, alteraciones del pelo e hiperhidrosis.
- Tipo B o Síndrome de Jackson-Sertoli: pueden presentar los hallazgos del tipo A asociados a esteatocistomas múltiple y erupción dental neonatal.
- Tipo C o Síndrome de Schaffer-Brunauer: incluye los hallazgos del tipo A con disqueratosis corneal.

Los EM, aparecen en la adolescencia o la juventud, y se desarrollan debido a la influencia de los andrógenos aumentando en número y tamaño[4, 16, 17], y en muy pocos casos se han descrito al nacimiento. Aparecen como nódulos firmes o elásticos, amarillentos o del color de la piel normal y contienen un líquido oleoso amarillento[18]. La localización más frecuente es el tronco, principalmente preesternal, las extremidades proximales y las axilas, aunque pueden aparecer en otras localizaciones como el cuello, el cuero cabelludo, el abdomen, las nalgas y con menos frecuencia en la cara o los genitales[4, 11, 19, 20], las manos[21], las pal-

mas y las plantas[12]. La mayoría de las lesiones permanecen asintomáticas pero como en nuestra paciente en ocasiones pueden sufrir inflamación y drenaje[22].

Han sido descritos algunos hallazgos de laboratorio asociados a la PC que incluyen eosinifilia, niveles elevados de IgM e hipogammaglobulinemia[6].

Los esteatocistomas al tratarse de lesiones benignas no precisan tratamiento, salvo por motivos cosméticos. El tratamiento con antibióticos, la incisión y el drenaje se recomienda en las formas supurativas. La aspiración del contenido de los grandes quistes o el tratamiento con isotretinoína tópica u oral presentan altas tasas de recurrencias[23, 24]. Otras opciones son la crioterapia, la excisión quirúrgica o el láser CO<sub>2</sub>. Esta última opción puede ser adecuada en pacientes con lesiones múltiples y/o localizadas en áreas inestéticas[25].

En conclusión, presentamos un caso familiar de paquioniquia congénita asociada esteatocistomas múltiples a lo largo de cuatro generaciones. Aunque no refieren otras manifestaciones clínicas asociadas a la PC que se describen en la clasificación creemos que se trata de una caso familiar de síndrome de Jackson-Sertoli paucisintomático.

## Bibliografía

1. Muller C. On the causes of congenital onychogryphosis. *Munchen Med Wchnschr* 1904; 49: 2180-2.
2. Bondeson J. Pachyonychia congenita. A historical note. *Am J Dermatopathol* 1993; 15: 594-9.
3. Jadassohn J, Lewandowsky F. Pachyonychia congenita. Keratosis disseminata circumscripta (follicularis). Tylomata. Leukokeratosis linguae. En: Neisse A, Jacobi E, eds. *Ikonographia Dermatologica*, Berlin, Urban and Schwaezenberg, 1906: 29-31.
4. Rossi R, Cappugi P, Battini ML, Mavilia L, Campolmi P. CO<sub>2</sub> laser therapy in a case of steatocystoma multiplex with prominent nodules on the face and neck. *Int J Dermatol* 2003; 42: 302-4.
5. Ormsby OS, Montgomery H. Diseases of the skin. Lea and Febiger, Philadelphia: 1948; 667.
6. Schonfeld PHIR. The pachyonychia congenita syndrome. *Acta Derm Venereol* 1980; 60: 45-9.
7. Shrank AB, Moynahan EJ. Pachyonychia congenita. *Proc R Soc Med* 1966; 59: 975-6.
8. Haber RM, Rose TH. Autosomal recessive pachyonychia congenita. *Arch Dermatol* 1986; 122: 919-23.
9. Paller AS, Moore JA, Scher R. Pachyonychia congenita tarda. *Arch Dermatol* 1991; 127: 701-3.
10. Plewig G, Wolff HH, Braun-Falco O. Steatocystoma multiplex: anatomic reevaluation, electron microscopy, and autoradiography. *Arch Dermatol Res* 1982; 272: 363-380.
11. Ronchese F. Calcification and ossification of steatocystoma of the scrotum. *Arch Dermatol Syphilol* 1944; 49: 12-3.
12. Ingram JT, Oldfield MC. Hereditary sebaceous cyst. *Br J Med J* 1937; 1: 960-6.
13. Kurokawa I, Nishijima S, Kusumoto K, Senzaki H, Shikata N, Tsubura A. Cytokeratin expression in steatocystoma multiplex. *Br J Dermatol* 2002; 146: 534-6.
14. Feinstein A, Friedman J, Schewach-Millet M. Pachyonychia congenita. *J Am Acad Dermatol* 1988; 19: 705-11.
15. Chang A, Lucker GPH, Van de Kerkhof PCM, Steijlen PM. Pachyonychia congenita in the absence of other syndrome abnormalities. *J Am Acad Dermatol* 1994; 30: 1017-8.
16. Jensen O, Karlmark T. Palmoplantar hyperhidrosis: treatment with an alcoholic solution of aluminium hexahydrate- a simple method of transpiration measurement. *Dermatologica* 1980; 161: 133-5.
17. Requena L, Martin L, Renedo G, Arias D, Espinol ML, de Castro A. A facial variant of steatocystoma multiplex. *Cutis* 1993; 51: 449-52.
18. Cole LA. Steatocystoma multiplex. *Arch Dermatol* 1976; 112: 1437-9.
19. Schiff BL, Kerr AB, Ronchese F. Steatocystoma multiplex. *Arch Dermatol* 1958; 77: 516-8.
20. Lewis B. Multiple sebaceous cyst of the vulva. *Br J Dermatol* 1948; 60: 254-7.
21. Molinero J, Vilata JJ, Grau C, Miquel J, Obón L, Aliaga A. Esteatocistoma múltiple de localización acra. *Actas Dermosifiliogr* 1999; 90: 185-95.
22. Chu DH. Steatocystoma multiplex. *DOI* 2003; 9: 14.
23. Moritz DL, Silverman RA. Steatocystoma multiplex treated with isotretinoin: a delayed response. *Cutis* 1988; 42: 437-9.
24. Stathan BN, Cunliffe WJ. The treatment of steatocystoma multiplex suppurativum with isotretinoin. *Br J Dermatol* 1984; 111: 246.
25. Krahnenbuhl A, Eichmann A, Pfaltz M. CO<sub>2</sub> laser therapy for steatocystoma multiplex. *Dermatologica* 1991; 183: 294-6.