

Atriquia congénita

Congenital atrichia

Magally Marianela Núñez Naranjo*

Palabras clave:

Alopecia,
consanguinidad,
atriquia con lesiones
papulares.

Key words:

Alopecia,
consanguinity,
atrachia with papular
lesions.

RESUMEN

La atriquia congénita es una forma poco frecuente de alopecia irreversible, usualmente asociada a mutaciones en el cromosoma 8. Los casos heredados de forma autosómica recesiva son generalmente los más graves, y como característica fenotípica adicional, la atriquia congénita puede estar seguida del desarrollo de lesiones papulares. Se describe el caso de un niño con atriquia universal congénita producto de la concepción entre padres consanguíneos.

ABSTRACT

Congenital atrichia is a rare form of irreversible alopecia, usually associated with mutations on chromosome 8. Inherited autosomal recessive cases are usually the most severe forms, and as an additional phenotypic feature, may be followed by the development of papular lesions. We present a child with universal congenital atrichia with consanguineous parents.

La atriquia constituye la pérdida congénita del pelo como consecuencia de la aplasia de los folículos pilosos. Hay tres tipos de atriquia:

1. Atriquia total o universal congénita: si se produce la pérdida total de los cabellos.
2. Atriquia parcial: si la alopecia es de algunas áreas concretas del cuero cabelludo.
3. Atriquia regional: cuando la pérdida del pelo no es en el cuero cabelludo, sino en otra localización corporal como axilas, cejas, etcétera.¹

La atriquia congénita universal es una forma poco frecuente de alopecia irreversible² con un patrón de herencia autosómico recesivo, autosómico dominante o ligado al X. Los casos heredados de forma autosómica recesiva son generalmente los más graves y están presentes desde el nacimiento.³ Se asocia con una mutación en el homólogo humano del gen del ratón sin pelo [*hairless*] (HR)⁴ situado en el cromosoma 8p12.² En general, las personas afectadas tienen cabello normal al nacer, para luego sufrir su pérdida temprana (regularmente durante el primer mes de vida)⁴ y definitiva⁵ en piel cabelluda, cejas, pestañas, vello axilar, púbico y corporal.⁴

Como característica fenotípica adicional, la atriquia puede estar seguida del desarrollo

de lesiones papulares sobre áreas extensoras del cuerpo,^{2,6} siendo la edad de su aparición variable en cada individuo (generalmente entre los dos y 26 años de edad),⁷ lo cual define a un fenotipo relacionado designado como atriquia con lesiones papulares.^{2,6} Esta patología genéticamente heterogénea⁴ tiene por lo general un patrón de herencia autosómico recesivo² y afecta a ambos sexos por igual. También se presentan marcas o estrías finas hipopigmentadas en el cuero cabelludo. Los afectados tienen uñas, dientes y sudoración normal.⁴ Por lo general, no hay otras anomalías físicas o mentales; pese a ello se han comunicado algunos casos con retraso físico, mental y alteraciones cardíacas.⁷⁻⁹

CASO CLÍNICO

Paciente de 23 meses de edad, residente en Guayaquil (Ecuador), único hijo de un matrimonio consanguíneo (*Figura 1*) y sin antecedentes patológicos familiares de importancia. Consultó por presentar al tercer día de su nacimiento desprendimiento completo de pelo en piel cabelluda, cejas, pestañas y corporal normalmente distribuido, que posteriormente no fue reemplazado por pelo terminal. Realizó múltiples tratamientos que no precisa, con respuesta refractaria a los mismos.

* Servicio de Dermatología.
Hospital «Dr. Gustavo
Dominguez Zambrano».
Santo Domingo, Ecuador.

Conflicto de intereses:
Ninguno.

Recibido: 14/Febrero/2014.
Aceptado: 07/Enero/2015.



Al examen físico se observa alopecia universal (*Figura 2*), sin otras alteraciones cutáneas; dientes, uñas, glándulas sudoríparas y mucosas normales; sin rasgos dismórficos o afectación sistémica. Examen neurológico normal. El recuento sanguíneo completo, perfil bioquímico sérico, niveles de vitamina D3 (1,25 dihidroxicolecalciferol) y paratohormona fueron normales.

Con el diagnóstico presuntivo de atriquia congénita universal, se realizó biopsia de piel cabelluda, la que mostró aplasia de folículos pilosos (*Figura 3*). Con base en la presentación clínica e histopatología, se realizó el diagnóstico de atriquia universal congénita.

Las pruebas genéticas para determinar mutaciones del gen HR no están disponibles en nuestro hospital, de ma-

nera que el paciente fue referido al Servicio de Genética en un centro hospitalario de mayor complejidad.

COMENTARIO

El diagnóstico diferencial de la atriquia congénita universal se realiza principalmente con la alopecia areata universal² y el raquitismo vitamina D resistente.¹⁰ En el caso de la primera, la ausencia completa de folículos pilosos e infiltrado inflamatorio linfocitario peribulbar y la falta de respuesta a la terapia estándar con esteroide tópico⁵ descartan la alopecia areata universal.¹¹ Un fenotipo clínico e histológico similar a la atriquia con lesiones papulares,

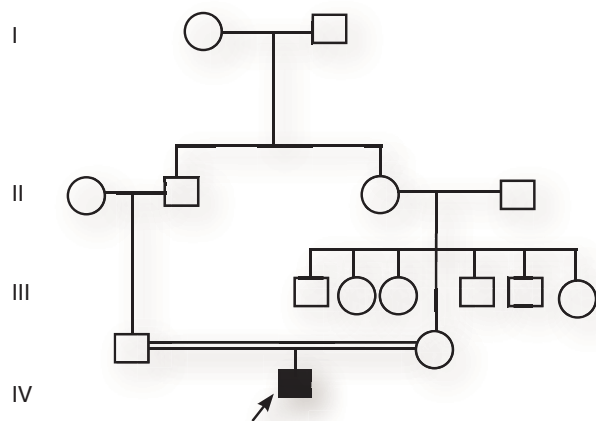


Figura 1. Heredograma familiar.



Figura 2. Alopecia en el cuero cabelludo, cejas y pestañas.

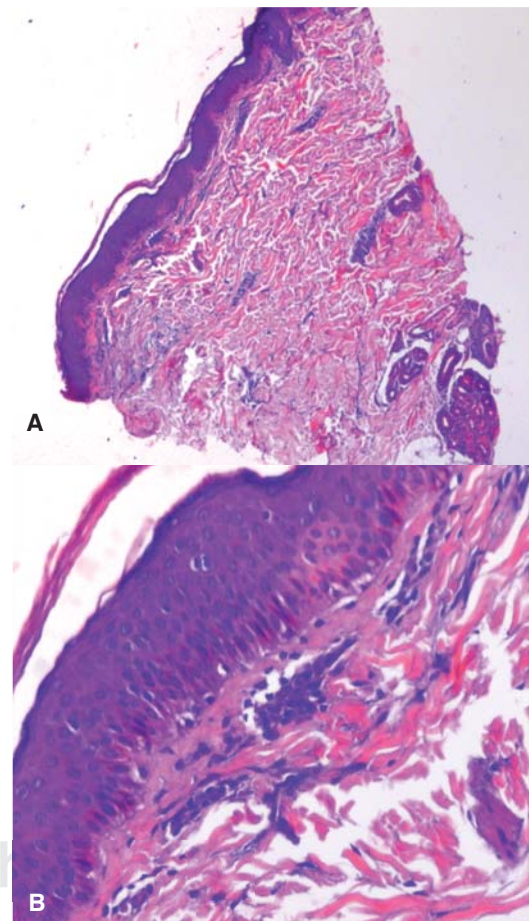


Figura 3. Estudio histopatológico. A) Adelgazamiento de la epidermis y ausencia total de folículos pilosos; B) Acercamiento: aumento del pigmento en la capa basal. En la dermis, aplasia de folículos pilosos y ausencia de quistes dérmicos o infiltrado inflamatorio.

pero acompañado de huesos raquíuticos, se observa en el raquitismo vitamina D resistente tipo II.^{9,12} En este caso, la pérdida de cabello puede preceder a los cambios óseos, pero, sorprendentemente, estos últimos a menudo se resuelven; los defectos metabólicos se normalizan con la edad, mientras que la alopecia es permanente.¹³ Además, deberán tomarse en consideración los criterios diagnósticos propuestos para la atriquia con lesiones papulares.¹²

Histológicamente la piel muestra ausencia total de folículos pilosos o unos pocos folículos miniaturizados dispersos.⁹

De acuerdo con los conocimientos actuales, no es posible estimular el crecimiento del cabello en pacientes con atriquia congénita, pues no responden a ninguna modalidad de tratamiento;¹⁴ sin embargo, en el futuro, la identificación de un gen que codifique un factor de transcripción implicado en el crecimiento del cabello podrá proporcionar un enfoque más específico para el tratamiento de los trastornos del crecimiento del pelo a través del control transcripcional de una variedad de citocinas y factores de crecimiento implicados en el ciclo del crecimiento del cabello.¹⁵

CONCLUSIONES

Se reporta el caso de un paciente con atriquia congénita universal cuyos padres son primos y sus abuelos, herma-

nos, el cual constituye un raro trastorno comúnmente mal diagnosticado como alopecia areata universal resistente al tratamiento y erróneamente manejado con esteroides, con los efectos adversos ya conocidos.

Adicionalmente, este caso plantea dos cuestiones interesantes, la posibilidad de que la erupción papular pueda desarrollarse posteriormente (entre los dos y 26 años de edad), y la probable evidencia futura de bandas hipopigmentadas en el paciente. Además, considerar que a la luz de los conocimientos actuales, no es posible predecir la probabilidad de desarrollar pápulas y bandas hipopigmentadas en este tipo de atriquia congénita, pues desde el punto de vista molecular, la mejor comprensión del gen HR sería indispensable para abordar este enigma.

En resumen, este caso demuestra una vez más la gran heterogeneidad fenotípica y genética que presentan los tipos de atriquia congénita, por lo que los estudios dirigidos al gen HR representarán un importante paso hacia un mejor entendimiento de la expresión fenotípica de sus mutaciones y una clasificación más adecuada de la atriquia congénita.

Correspondencia:

Dra. Magally Marianela Núñez Naranjo

E-mail: magycarpoo40@hotmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Camacho F. *Defectos del pelo*. En: Dermatología neonatal. En: Pueyo S, Valverde R. Buenos Aires: Artes gráficas Buschi; 2005: pp. 468-489.
2. Pedrosa A, Nogueira A, Morais P, Filipa A, Parda J, Mota A et al. Photoletter to the editor: Congenital atrichia associated with an uncommon mutation of HR gene. *J Dermatol Case Rep*. 2013; 7: 18-19.
3. Sinclair R, De Berker D. *Hereditary and congenital alopecia and hypotrichosis*. In: Dawber RP, eds. Disease of the hair and scalp. 3rd ed. Oxford: Blackwell Science; 1997: pp. 252-397.
4. Figueredo V, Torrealba M, Estrada P. Reporte de un caso de atriquia congénita con lesiones papulares. *Salud, Arte y Cuidado*. 2012; 5: 88-89.
5. Zlotogorski A, Panteleyev AA, Aita VM, Christiano AM. Clinical and molecular diagnostic criteria of congenital atrichia with papular lesions. *J Invest Dermatol*. 2002; 118: 887-890.
6. Lee D, Kim S, Chun J, Joo M, Kim J, Hwang S et al. Detection of a novel missense mutations in atrichia with papular lesions. *Ann Dermatol*. 2011; 23: 132-137.
7. Vogt BR, Traupe H, Hamm H. Congenital atrichia with nail dystrophy, abnormal facies, and retarded psychomotor development in two siblings: a new autosomal recessive syndrome? *Pediatr Dermatol*. 1988; 5: 236-242.
8. Del Castillo V, Ruiz-Maldonado R, Carnevale A. Atrichia with papular lesions and mental retardation in two sisters. *Int J Dermatol*. 1974; 13: 261-265.
9. Sacchidanand S, Sahana M, Hiremagalore R, Asha G. Congenital atrichia associated with *situs inversus* and mesocardia. *Int J Trichology*. 2012; 4: 181-183.
10. Thomas M, Daniel S. Atrichia congenita with papular lesions. *Indian J Dermatol Venereol Leprol*. 2011; 77: 70-72.
11. Restrepo R, Niño L. Alopecia areata, nuevos hallazgos en histopatología y fisiopatología. *Rev Asoc Colomb Dermatol*. 2012; 20: 41-53.
12. Yip L, Horev L, Sinclair R. Atrichia with papular lesions: a report of three novel human hairless gene mutations and a revision of diagnostic criteria. *Acta Derm Venereol*. 2008; 88: 346-349.
13. Miller J, Djabali K, Chen T, Liu Y, Ioffreda M, Lyle S et al. Atrichia caused by mutations in the vitamin D receptor gene is a phenocopy of generalized atrichia caused by mutations in the hairless gene. *J Invest Dermatol*. 2001; 117: 612-617.
14. Paller AS, Varigos G, Metzker A, Bauer RC, Opie J, Martinez-Mir A et al. Compound heterozygous mutations in the hairless gene in atrichia with papular lesions. *J Invest Dermatol*. 2003; 121: 430-432.
15. Trüeb RM. Mutation of the human hairless gene in atrichia universalis. *Hautarzt*. 1998; 49: 687-689.