

Tricotiodistrofia. Reporte de un caso

Dra. Pabeli Villaseñor Camacho,* Dr. Edmundo Velázquez González**

RESUMEN

La tricotiodistrofia es un defecto neuroectodérmico, autosómico recesivo caracterizado por pelo escaso y quebradizo en piel cabelluda, cejas y pestañas. Bajo microscopia polarizada, el pelo muestra un patrón característico de bandas claras y oscuras alternadas. El análisis químico del pelo muestra una baja concentración del aminoácido cistina que contiene azufre. Además los pacientes presentan daño intelectual, fertilidad disminuida y estatura corta. Presentamos el caso de paciente masculino de 2 años de edad con dicho diagnóstico.

Palabras clave: Tricotiodistrofia, presentación de un caso.

ABSTRACT

Trichothiodystrophy is a neuroectodermal defect, autosomal recessive characterized by little and fragile hair in hairy skin, eyebrows and eyelashes. Under polarized microscopy, the hair shows a pattern characteristic of alternate clear and dark bands. The chemical analysis of the hair shows a low concentration of the cystine aminoacid that contains sulfur. In addition the patients present/display intellectual damage, diminished fertility and short stature. We presented/displayed the case of masculine patient of 2 years of age with this diagnosis.

Key words: *Trichothiodystrophy, presentation of a case.*

INTRODUCCIÓN

La tricotiodistrofia es un raro defecto neuroectodérmico, autosómico recesivo con apariencia clínica heterogénea.¹ Las características clínicas de los pacientes varían extensamente en naturaleza y severidad, siendo la característica común el pelo escaso, frágil y quebradizo en piel cabelluda, cejas y pestañas.^{2,3}

Fue descrita en 1971 por Tay⁴ y en 1976 Baden⁵ propuso el acrónimo BIDS para describir el pelo quebradizo, daño intelectual, fertilidad disminuida y estatura corta (de las siglas en inglés Bittle hair, Intellectual impairment, Decreased fertility, Short stature). En 1980 Price et al⁶ relacionaron el pelo, quebradizo a una deficiencia de sulfuro en el pelo lo que ocasiona el patrón anormal bajo microscopia polarizada y notificaron la fotosensibilidad y la ictiosis en estos pacientes: PIBIDS (Photosensitivity, Ictiosis+BIDS). En 1984 Happle⁷ documentó la presencia de tricosquisis (fracturas transversales agu-

das del pelo) y en 1988 Chapman describió anomalidades osteoescleróticas.⁸

Las variantes de tricotiodistrofia dependen de sus diferentes asociaciones. Los acrónimos o epónimos identifican una constelación particular de anomalías neuroectodérmicas extratricológicas (Cuadro I).⁹

ETIOPATOGENIA

Usando microscopia electrónica de transmisión, Gummer y Dawber mostraron una reducción y una composición alterada de las proteínas ricas en azufre en las células de la matriz.¹⁰ Gillespie y Marshall demostraron una reducción cuantitativa de las proteínas ricas en azufre en la vaina del pelo.¹¹

Una gran proporción de proteínas asociadas a queratinas (KAPs 1-5) son deficientes en el aminoácido cistina (inferior al 50%). Esta disminución de la concentración de cistina conlleva a una reducción considerable del contenido de proteínas matriciales ricas en azufre, que es inferior al 10%.¹²

La fotosensibilidad en pacientes con tricotiodistrofia puede ser relacionada a un defecto en la reparación de la escisión del DNA de los fibroblastos tras la irradiación

* Residente del 4to año de Dermatología CDP.

** Jefe del Servicio de Dermatología Hospital de Pediatría UMAE. Centro Médico Nacional Siglo XXI, IMSS.

CUADRO I. CLASIFICACIÓN DE LA TRICOTIODISTROFIA.

Tipo	Hallazgos	Epónimo/acrónimo
A	Pelo ± uñas	Sabinas
B	Pelo ± uñas + retraso mental	Pollitt
C	Pelo ± uñas + retraso mental, foliculitis, retraso de edad ósea ± caries	BIDS
D	Pelo quebradizo ± uñas, infertilidad, retraso del desarrollo, estatura corta	IBIDS
E	Ictiosis, BIDS. Pelo ± uñas, retraso mental, estatura corta ± disminución de función gonadal, cataratas + microcefalia ± ataxia ± eritrodermia	
F	Fotosensibilidad + IBIDS	PIBIDS
G	Tricotiodistrofia con defectos inmunes. Pelo ± retraso mental + neutropenia crónica o deficiencia de inmunoglobulinas	Itin/ONMR
H	Tricotiodistrofia con retraso de crecimiento intrauterino y del desarrollo, infecciones recurrentes, cataratas y angioendoteliomas hepáticos	

ultravioleta, pero sin un riesgo aumentado de cáncer de piel. Datos recientes avalan la correlación de las mutaciones del DNA reparado y del locus del gen ERCC2 de transcripción, mediante la reparación por escisión de nucleótidos, característica tanto de la tricotiodistrofia como del xeroderma pigmentoso.^{13,14}

MANIFESTACIONES CLÍNICAS

Presentan ictiosis congénita de tipo laminar, en especial en tronco y pelo escaso, corto y quebradizo de piel cabelluda, cejas y pestañas, lo cual se puede asociar también con características faciales como barbilla retraída, pabellones auriculares salientes, microdolicocefalia con actitud receptiva, complacientes y risueños.

Es frecuente la asociación con retraso mental y en el crecimiento, voz ronca, malformaciones urológicas, hipogonadismo, distrofia ungueal y, ocasionalmente, fotosensibilidad y osteoesclerosis de la columna lumbar. Las anomalías oculares como las cataratas, el estrabismo y miopía también son comunes.¹⁵

DIAGNÓSTICO

La apariencia de «cola de tigre» del pelo afectado, caracterizado por bandas claras y oscuras a lo largo del tallo del pelo bajo microscopía polarizada, así como un bajo contenido de azufre, son los marcadores de esta anormalidad neuroectodérmica.

Bajo microscopía de luz se observan las fracturas transversales nítidas del tallo del pelo (tricosquisis). En la cromatografía y aminoácidos del pelo se muestra un decremento en el contenido de azufre de los aminoácidos como cistina y prolina.

En realidad, las características del pelo son la clave diagnóstica de esta genohipotricosis.¹⁶

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento específico para la tricotiodistrofia. El manejo es sintomático con apoyo psicológico familiar y soporte social, así como fotoprotección.

CASO CLÍNICO

Paciente del sexo masculino de 2 años de edad, originario y residente del Distrito Federal, nacido a término por parto eutósico. Inicia su padecimiento actual al momento del nacimiento con dermatosis diseminada a tronco y extremidades superiores e inferiores constituida por discreta escama fina, blanquecina, xerosis moderada. En el resto de piel y anexos con hipotricosis marcada. Posteriormente presenta pelo escaso, quebradizo en piel cabelluda, cejas y pestañas y retraso psicomotor, por lo que es referido al Servicio de Dermatología Pediátrica del IMSS CMSXXI (*Figura 1*).

Por las características clínicas se realiza microscopía polarizada donde se observa la imagen de «Cola de tigre» (*Figura 2*).

Se cuantifica azufre, el cual se reporta por debajo de niveles normales.

Con lo anterior se realiza el diagnóstico de tricotiodistrofia.

Actualmente el paciente se encuentra en vigilancia, así como soporte psicológico social y familiar.

COMENTARIO

La tricotiodistrofia, genohipotricosis caracterizada por pelo escaso y quebradizo en piel cabelluda, cejas y pes-



Figura 1. Paciente con pelo corto, escaso, quebradizo y retraso mental.

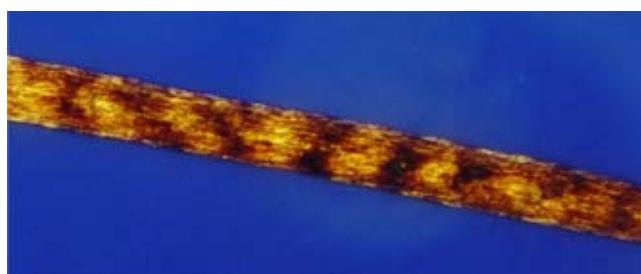


Figura 2. Microscopia polarizada del pelo de piel cabelluda del paciente.

tañas. La anormalidad del pelo es característica de un grupo de trastornos autosómicos recesivos en los que los acrónimos o los epónimos identifican una extensa variedad de anormalidades neuroectodérmicas extratrigonales ya mencionadas.

La importancia de presentar este caso, es por considerarse poco común, ya que solamente hay cerca de 20 casos reportados en la literatura.

BIBLIOGRAFÍA

1. Richetta A, Giustini S, Rossi A, Calvieri S. What's new in trichothiodystrophy. *J Eur Acad Dermatol Venereol* 2001; 15: 1-4.
2. Itin PH, Sarasin A, Pittelkow MR. Trichothiodystrophy: update on the sulfur-deficient brittle hair syndromes. *J Am Acad Dermatol* 2001; 44: 891-920.
3. Liang C, Kraemer KH, Morris A et. Al. Characterization of tiger tail banding and hair shaft abnormalities in trichothiodystrophy. *J Am Acad Dermatol* 2005; 52: 224-32.
4. Tay Ch. Ichthyosiform erythroderma, hair shaft abnormalities, and mental and growth retardation. A new recessive disorder. *Arch Dermatol* 1971; 104: 4-13.
5. Baden HP, Jackson CE, Weiss L et al. The physicochemical properties of hair in the BIDS syndrome. *Am J Hum Genet* 1976; 28: 514-21.
6. Price VH, Odom RB, Ward WH, Jones FT. Trichothiodystrophy: sulfur-deficient brittle hair as marker for a neuroectodermal symptom complex. *Arch Dermatol* 1980; 116: 1375-84.
7. Happel R, T Raupe H, Grobe H, Bonsmann G. Tay syndrome (congenital ichthyosis with trichothiodystrophy). *Eur J Pediatr* 1984; 141: 147-52.
8. Chapman S. Trichothiodystrophy syndrome di Pollitt. *Pediatr Radiol* 1988; 18: 154-6.
9. Whiting DA. Structural abnormalities of the hair shaft. *J Am Acad Dermatol* 1987; 16: 1.
10. Gummer CL, Dawber RPR. Trichothiodystrophy: an ultrastructural study of the hair follicle. *Br J Dermatol* 1985; 113: 273-80.
11. Gillespie JM, Marshall RC. Comparison of the proteins of normal and trichothiodystrophic human hair. *J Invest Dermatol* 1983; 80: 195-205.
12. Stratios AJ, Budem HP. Unraveling the molecular mechanisms of hair and nail genodermatoses. *Arch Dermatol* 2001; 137: 1464-1471.
13. Price VH et al. Trichothiodystrophy: Sulfur-deficient brittle hair as a marker for a neuroectodermal symptom complex. *Arch Dermatol* 1990; 116: 1375.
14. Takayama K. Defects of the DNA repair and transcription gene ERCC2(XPD) in trichothiodystrophy. *Am J Hum Genet* 1996; 12: 11.
15. Rossi A, Cantisani C. Trichothiodystrophy. *Orphanet Encyclopedia* 2004; 1: 7.
16. Sperling LC, DiGiovanna JJ. «Curly» wood and tiger tails: an explanation for light and dark banding with polarization in trichothiodystrophy. *Arch Dermatol* 2003; 139: 1180-92.