

REPORTE DE UN CASO DE ATRIQUEIA CONGÉNITA CON LESIONES PAPULARES

Figueredo Lapi, Víctor (*); Torrealba Fajardo, María (**); Estrada, Pedro (***)
(*). Médico Residente de Cirugía en el Hospital IVSS “Dr. Pastor Oropeza”, Estado Lara.
(**) Estudiante de medicina Decanato de Ciencias de la Salud. UCLA. (***) Unidad de Genética, Decanato de Ciencias de la Salud. UCLA. Barquisimeto. Estado Lara.
Correo Electrónico: Vixtor24@hotmail.com

RESUMEN

La Atriqueia Congénita con Lesiones Papulares es un trastorno genético raro de la alopecia con una frecuencia sorprendentemente baja, originado por una mutación en el gen *hairless* en la región del cromosoma 8p12 con un patrón de herencia autosómica recesivo. Se reporta un caso de paciente femenino de 36 años; quien es referido a la consulta de Genética Médica de Ciencias de la Salud de la Universidad Centroccidental “Lisandro Alvarado” por presentar alopecia y lesiones papulares. Se discuten hallazgos, se revisa literatura y se comparan las características de este paciente con las encontradas en otros casos, se llega al diagnóstico de Atriqueia Congénita con Lesiones Papulares.

Palabras Claves: alopecia, papulas.

CONGENITAL ATRIQUEIA WITH PAPULAR LESIONS: A CASE REPORT

ABSTRACT

The congenital atriqueia with papular lesions is a rare genetic disorder of alopecia with a surprisingly low frequency. It is caused by mutation in the *hairless* gene of chromosome 8p12 with an autosomal recessive pattern. Reported a case of female patient, a 36-years-old woman was referred to the office of Medical Genetics in the Faculty of Health Sciences at the University Centroccidental “Lisandro Alvarado”. The woman presented alopecia and papular lesions. The findings are discussed, the literature is reviewed, and patient’s characteristics are compared with those found in other cases. The diagnosis is congenital atriqueia with papular lesions.

Keywords: alopecia, papules.

INTRODUCCIÓN

La Atriqueia Congénita con Lesiones Papulares (APL) es un trastorno genético raro de la alopecia. Las estimaciones publicadas sobre la prevalencia de esta enfermedad siguen siendo sorprendentemente bajas, teniendo en cuenta mutaciones en el gen *hairless* (*hr*) que han sido encontradas en distintas personas en todo el mundo. Por lo tanto, la APL es más común de lo que se

pensaba y es a menudo confundida con la forma autoinmune de la alopecia universalis. La APL se debe a una mutación en el gen *hairless* en la región del cromosoma 8p12 con un patrón de herencia autosómica recesivo, caracterizada por presentar escasas o ausencia del pelo del cuero cabelludo, cejas y pestañas, ausencia de vello axilar, púbico y del cuerpo. También hay presencia de lesiones papulares en el cuero cabelludo, mejillas, brazos, codos,

glúteos, muslos y rodillas. Seguidamente se presenta marcas blanquecinas, o estrías finas hipopigmentadas en el cuero cabelludo y los pacientes presentan uñas, dientes y sudoración normal. La pérdida de cabello puede ocurrir durante el primer mes de vida y la aparición de lesiones papulares varía en cada individuo.

Debido a los signos de esta enfermedad comúnmente es mal diagnosticada. Actualmente no hay un tratamiento médico eficaz.

PRESENTACION DEL CASO

Una vez hecho el consentimiento informado, se procedió al estudio de paciente femenino de 36 años de edad, quien es referida a la consulta de Genética Médica de la Universidad Centroccidental "Lisandro Alvarado" por presentar múltiples pápulas y alopecia.

Al examen físico presenta múltiples lesiones papulares en todo el cuerpo y alopecia.

Padre y madre sanos, niegan consanguinidad e isonimia. Hermano con Atriquia congénita con lesiones papulares.

Bajo este diagnóstico la paciente aprueba la publicación de dicho hallazgos y se anexa al presente el consentimiento informado como comprobante del mismo.

El diagnóstico diferencial para APL es la alopecia universalis.

DISCUSIÓN

La APL es causada por una mutación del gen hairless (hr). Se identificó una mutación homocigota en la transición G-A en el nucleótido 3166 en el gen hairless, lo cual conduce a la conversión de residuos de valina (GTG) a residuos de metionina (ATG). Esta mutación denominada V1056M, elimina un sitio de la endonucleasa de restricción para la enzima PmlI. La mutación V1056M, que

reside en una región de la proteína hairless (aminoácidos 946-1157), ha demostrado recientemente que tiene homología con la familia de las metaloenzimas, que son candidatos para las enzimas que regulan la remodelación de la cromatina y la integridad de las estructuras de cromatina. Pelos normales aparentemente están presentes en el nacimiento en la mayoría de los pacientes con APL, pero estos pelos neonatales usualmente se caen en el primer mes de vida y nunca son reemplazados. Aunque en casos individuales la caída del cabello se produce durante los primeros 2 o 3 años de vida. Las pápulas pueden aparecer entre el primer año de vida, hasta los 10 años. En algunos casos las lesiones son pocas e inicialmente pueden ser ignoradas por los pacientes y los padres. En general, hay una relación directamente proporcional entre el número de lesiones papulares y la edad. Sin embargo, existe una amplia variabilidad inter e intrafamiliar en el número y distribución de pápulas en el cuerpo, que no es relacionado con la edad, haciendo que en una misma familia con personas afectadas, algunos individuos pueden tener 50 lesiones papulares, como otros pueden tener 500 pápulas. Existen variaciones en la estructura y morfología de los folículos pilosos, ésta es la ausencia de maduración de los mismos, quedando restos de folículos pilosos.

Entre los diagnósticos diferenciales para la APL se tiene la alopecia universalis, la cual cursa con pérdida total de cabello, es decir, la ausencia total de cabello en todo el cuerpo; los folículos pilosos en esta enfermedad permanecen debajo de la piel en un estado de hibernación y puede ponerse a fabricar cabello cuando reciben la señal adecuada, ya sea por medio de inyecciones de esteroides, corticosteroides de aplicación tópica o terapia con luz ultravioleta; lo cual no ocurre en la APL.

Debido a la naturaleza genética de la APL, si ambos padres tienen un gen

anormal, el riesgo de tener hijos enfermos es del 25% en cada embarazo, un 50% de que sean portadores de una copia del gen, pero sanos, y un 25% de que reciban sólo genes normales.

La APL no mejora con el tiempo y el diagnóstico inicial es a menudo erróneo y confundido con la alopecia universalis. Para hacer su diagnóstico hay que tomar en cuenta la historia familiar, en el cual exista un patrón de herencia autosómico recesivo ya establecido, posiblemente una historia de consanguinidad; los signos anteriormente explicados de la enfermedad, la falta de respuesta a cualquier modalidad

de tratamiento, biopsia de piel, en la cual se encontrara ausencia de estructuras del folículo piloso y los quistes llenos de material cornificado; y la existencia de mutación del gen hr. Actualmente no existe tratamiento efectivo para la APL.

REFERENCIAS

1. Zlotogorski A; Panteleyev, A; Aita, V; Christiano, A. (2001). Clinical and Molecular Diagnostic Criteria of Congenital Atrichia with Papular Lesions. *The journal of investigative dermatology*, 117(6):1662-5.



Figura 1. Paciente con características clínicas de APL.