

PAQUIONIQUIA CONGENITA

REPORTE DE UN CASO

*Dr. Jaime Pinto Cohen**

La paquioniquia congénita, es una rara genodermatosis descrita por Jadassohn y Lewandawsky en 1906, caracterizada por deformidad de uñas, pudiendo existir alteraciones en la piel, mucosa oral, ojos, pelos y dientes. Es transmitida como carácter dominante, teniendo cierta predilección por el sexo masculino. Se describen tres tipos principales:

1. Queratosis simétrica de manos y pies con queratosis folicular del cuerpo.
2. Igual al tipo 1, asociándose leucoqueratosis oris. (Tipo Riehl) ; es el más común.
3. Igual al tipo 1, pero con cambios en la córnea.

En la revisión de la bibliografía venezolana, sólo se encontró el reporte de un caso por el Dr. Obadía Serfati en su tesis de grado "Contribución al estudio de las Genodermatosis en Venezuela".

Descripción del caso

Paciente : ACR. Historia N°: 30-07-31.

Paciente del sexo masculino, natural de Petare (Edo. Miranda), de 6 años de edad que consulta al Servicio de Dermatología del Hospital Universitario de Caracas el 4-5-67, por presentar desde los 6 meses de edad engrosamiento progresivo de las uñas con coloración marrón-amarillenta, comenzó en uñas de manos. Refiere intermitentes procesos inflamatorios con supuración y expulsión de las uñas, siendo la nueva uña de iguales caracteres. Refiere la madre que al tratar de cortar la lámina ungueal en su parte central, se observa salida de líquido amarillento, transparente y viscoso.

* Médico de Pasantía del Servicio de Dermatología del Hospital Universitario de Caracas.

Desde hace más o menos un año, presenta erupción papulosa pruriginosa en codos y rodillas, engrosamiento en placas en plantas de pies, que frecuentemente y en relación con el traumatismo, forman lesiones ampollares precedidas de calambres en piernas. Coloración blanquecina de la lengua desde hace 1 año.

Antecedentes: 3 hermanos (2 menores y 1 mayor) sanos y de color moreno. Abuelo materno rubio. Sarampión, tosferina y bronquitis a los 6 meses. No existe consanguinidad.

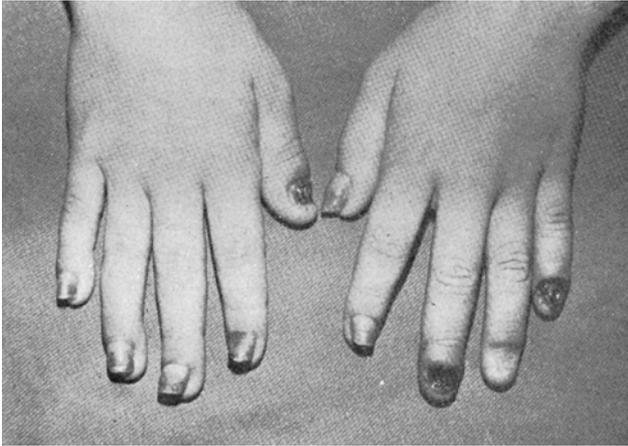


Foto 1. -Aspecto de las uñas de las manos. Se puede observar el efecto cosmético obtenido en el dedo anular después de la onisectomía y electrocoagulación de la matriz ungueal.



Foto 2.-Detalles de uñas de pies.

Examen físico: peso, 19,600 K,-s.; talla, 1,13 mts.

Piel: color blanco, cabellos rubios, ojos azules. Hipertrofia universal de uñas, intensamente hiperqueratósicas, en especial en el borde libre donde tiende a adquirir la forma aguda, coloración marrón-amarillenta. Erupción eritemato-papulosa folicular hiperqueratósica en codos y rodillas. Hiperqueratosis gruesa, dura en bordes de talones y en región metatarsiana. Placas blanquecinas en dorso de lengua.

Resto del examen físico normal.

Exámenes complementarios

Hematología, química, serología y examen de orina: Normal.

Velocidad de sedimentación globular: 32 mm.

Iodo ligado a proteínas (P131): 7,2 mcgs % .

17 cetoesteroides : 0,4; 17 Hidroxiesteroides: 3,4 (Volumen 540 cc. En 24 horas).

Determinación de arsénico: en orina, 0,006 mgs/lt.; en cabellos, 0,0465 mgs/100 grs.

Fluorofotografía: normal.

Examen micológico: directo, negativo; cultivo, escasas colonias de *Candida albicans*.

Estudio histopatológico: (biopsia N° 8002).

Matriz ungueal: fragmento de epidermis irregular, dermis con fibroesclerosis.

Piel: (papula a nivel de la rodilla), acantosis más acentuada en el centro del corte con densa hiperqueratosis. Discreto infiltrado crónico perivasculare.

Lámina ungueal: difícil de procesar.

COMENTARIOS

El presente caso, corresponde al segundo publicado en el país, encaja perfectamente dentro de la descripción clásica del cuadro, pudiendo incluirse en el tipo 2 de la clasificación de Kumer y Loos. Representa un caso aislado dentro de la familia, llamando la atención el color rubio del paciente y del abuelo materno, en contraste con el color moreno del resto de la familia.

En muchos casos se ha reportado como factores agravantes la retención de metales pesados (arsénico), disfunción endocrina y defectos ortopédicos. En el presente caso esta evaluación fue completamente normal.

Desde el punto de vista histopatológico, el estudio de la erupción de codos y rodillas de este paciente, mostró cambios compatibles con dermatitis crónica, no pudiendo practicarse el estudio de la lámina ungueal por lo difícil del procedimiento. En la revisión de la literatura, se reporta la presencia de cuerpos redondos semejantes a los de la enfermedad de Darier, de allí que se le consideró una variante de ésta. A nivel de la uña, se encuentran lagos de material amorfo y remanente de corium subyacente en la cara ventral, produciéndose los mayores cambios por una queratinización anormal a nivel de la matriz ungueal terminal, lo que explicaría la forma que toma la uña.

Desde el punto de vista terapéutico, se han empleado multitud de medidas, entre ellas cistina por vía parenteral, altas dosis de vitamina A, medidas queratolíticas, amputación de las falanges distales, electrocoagulación de la matriz ungueal, medidas ortopédicas a fin de evitar el traumatismo en pies con la consiguiente formación de ampollas. En nuestro caso, se ha obtenido excelentes resultados con medidas queratolíticas en sitios de queratosis folicular, vitamina A y cosméticamente un buen efecto con la onisectomía seguida de electrocoagulación de la matriz ungueal.

RESUMEN

Se presenta un caso de paquioniquia congénita, el segundo de la literatura nacional. Se trata de un niño rubio de 6 años de edad como único miembro de la familia afecto de la condición. El estudio endocrino y determinación de metales pesados fue normal. Se obtiene buen efecto terapéutico por medio de la onisectomía seguida de electrocoagulación de la matriz ungueal.

SUMMARY

A case of Pachionychia congenita, the second case in the Venezuelan literature, is presented. The case involves a six year-old blond boy, the only member of his family with the disease. The endocrine study and the arsenic determination were normal. Good therapeutic results were obtained with onychectomy followed by electrocoagulation of the nail matrix.

BIBLIOGRAFIA

1. Jadassohn, J; Lewandowsky, F. Pachonychia Congenita. *Ikonograph Derm.* 1: 29, 1906.
2. Diasio, F. A. Pachonychia congenita Jadassohn. *Arch. Derm. Syph.* 30: 218, 1934.
3. Andrews, G. C. Pachonychia congénita. *Arch. Derm. Syph.* 32: 501 (sept.), 1935.
4. Andrews G. C. Pachonychia congenita. *Arch. Derm. Syph.* 33: 183 (jun.), 1936.
5. Tauber, E. B.; Goldman L. Pachonychia congenita. *JAMA* 107: 29 (july), 1936.
6. Costello, M. J. Diskeratosis Congenita. *Arch. Derm.* 73: 2, 1956.
7. Garb, J. Diskeratosis congenita with pigmentation dystrophia unguium and Leukoplakia. A follow up. Report of two brotheys. *Arch. Derm.* 77: 6, 704-711, 1958.
8. Kelly, E. W.; Pinkus, H. Report of case of Pachonychia congenita. *AMA. Arch. Derm.* 77: 724-728 (june), 1958.
9. Wright, C. S. and Guequierre, J. P. Pachonychia congenita. *Arch. Derm. Syph.* 55: 819 (june), 1947.
10. Mullins, F. J.; Murray, N. Pachonychia congenita. *AMA. Arch. Derm.* 71: 265 (Feb.), 1965.
11. Pardo-Castello, V. Diseases of nails, ed. 3, Springfield, III: Charles C. Thomas, Publisher, 1960, p. 9.
12. Witkop, C. J. Four hereditary mucosal sindromes. *Arch. Derm.* 84: 762-71, 1961. 13. Buckley, W. R. Pachonychia congenita. *Arch. Derm.* 84: 397-403, 1962.
14. Mullins, F. J. Cataratas associated with Dermatologic disorders. *Arch. Derm.* 80: 3 (330-39), 1963.
15. Joseph, H. L. Pachonychia congenita. *Arch. Derm.* 90: 6: 594-603, 1964.
16. Obadia Serfati, J. Contribución al estudio de las Genodermatosis en Venezuela. Tesis de grado, Junio 1964.

Agradecemos la colaboración del Laboratorio de Toxicología de los Seguros Sociales.