

## CASO CLÍNICO CORTO - SHORT CASE

### HIPOTRICOSIS CONGÉNITA CON PILI TRIANGULI ET CANALICULI ASOCIADO A RETINOPATÍA PIGMENTOSA *CONGENITAL HYPOTRICHOSIS WITH PILI TRIANGULI ET CANICULI ASSOCIATED WITH RETINITIS PIGMENTOSA*

R MAZA DE FUNES\*, N E DRIBAN\*\* y J C DE ROSAS\*\*\*

Rev Argent Dermatol 2006; 87: 108-112.

Con el nombre de hipotricosis congénita (HC) se designa aquel cuadro en el que existe menor cantidad de pelo desde el nacimiento y que impresionan clínicamente normales. En la mayoría de los casos esta disminución del pelo es la única alteración presente. Sin embargo podemos encontrar algunos estados de asociación, los que, según de Berker<sup>1</sup> son: 1) anormalidades ectodérmicas: fundamentalmente las displasias ectodérmicas con compromiso de uñas, dientes y otras situaciones patológicas de piel, 2) trastornos funcionales y metabólicos tales como epilepsia, sordera, trastornos congénitos del metabolismo y 3) alteraciones morfológicas: esqueléticas, oculares, distrofias musculares, etc.

Es importante que el examen a realizarse incluya siempre el estudio de pelos de otras zonas distintas a la del cuero cabelludo.

En la HC es característico que el paciente no haya requerido nunca cortarse el pelo, debiéndose esto, según el autor anteriormente citado: a) que los pelos se fracturen por una anomalía del tallo piloso o por excesivos traumas, b) que el pelo se cae luego de alcanzar un cierto largo y c) porque el pelo realmente no crece; eventualidades debidas a una anomalía del propio ciclo del pelo.

Aunque se suele citar que la HC es habitualmente hereditaria y que no se asocia con trastornos propios del tallo, la literatura nos muestra que ello puede ocurrir<sup>1,2</sup>.

En este trabajo presentamos un caso de esta hipotricosis, de ocurrencia esporádica y con malformaciones del tallo.

### CASO CLÍNICO

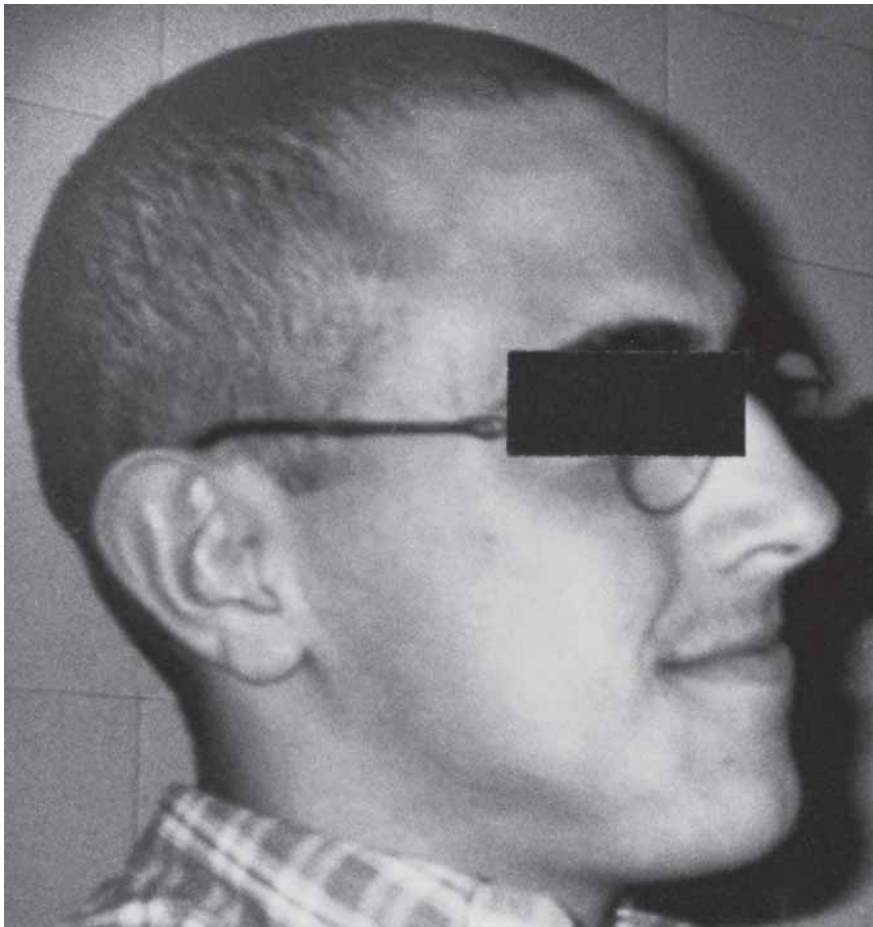
Paciente de sexo masculino, de 27 años de edad, con buen nivel intelectual. Consulta para asesoramiento genético porque presenta una retinopatía pigmentaria de distribución central. Relata dificultades visuales no bien definidas desde la infancia, con mala visión nocturna, pero que se hicieron muy marcadas a la edad de 20 años, época en que se le diagnosticó la retinopatía. Su agudeza visual es de 1/20 en ojo derecho y de 1/10 difícil en el izquierdo. El campo visual muestra un escotoma relativo central que es más profundo entre los 5 y los 30 grados y periferia conservada. En el examen del fondo de ambos ojos se ve la retina de polo posterior grisácea, con dispersión especular y granular. La angiografía fluoresceínica muestra en esa área un notable aumento de la fluores-

\* Profesora Titular de la Cátedra de Genética, Facultad de Medicina Universidad de Mendoza.

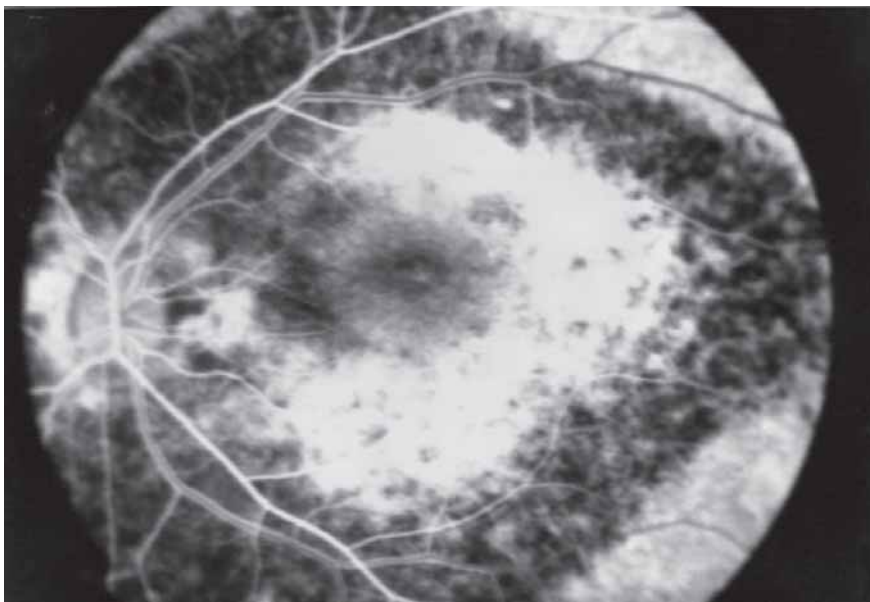
\*\* Profesor Titular Área de Dermatología, Facultad de Medicina Universidad Nacional de Cuyo. Jefe del Servicio de Dermatología del Hospital Español de Mendoza.

\*\*\* Profesor Adjunto del Instituto de Histología y Embriología, Facultad de Medicina de la Universidad Nacional de Cuyo.

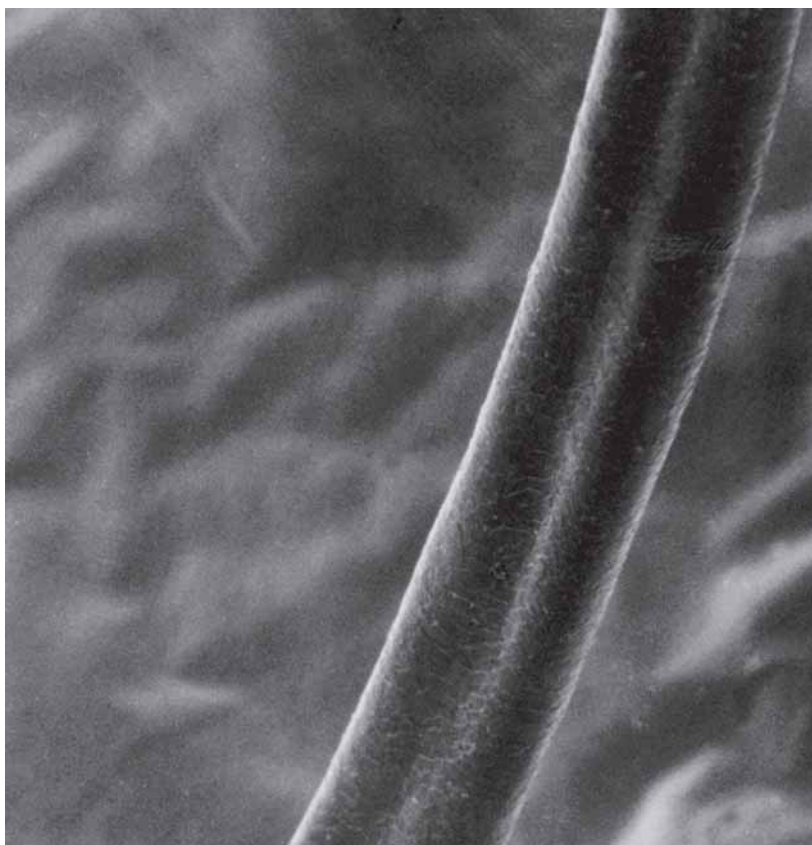
Hospital Español de Mendoza.  
Servicio de Dermatología.  
San Martín 975 (5501) Godoy Cruz. Mendoza.  
e-mail: dermatologia@espanol.com



**Fig 1:** Aspecto del paciente.



**Fig 2:** Angiograma fluoresceínico del ojo.



**Fig 3a:** Surcos longitudinales del pelo.

cencia sin filtración y zonas de falta de la misma debido a los grumos de pigmento, con cierta preservación del área foveolar. Este aspecto del fondo resulta acorde con los hallazgos del campo visual. Las lesiones se mantienen estables desde los 20 años en que se hicieron los primeros estudios

El paciente refiere que su cabello, de aspecto peculiar, siempre creció poco, por lo que nunca se vio obligado a cortarlo.

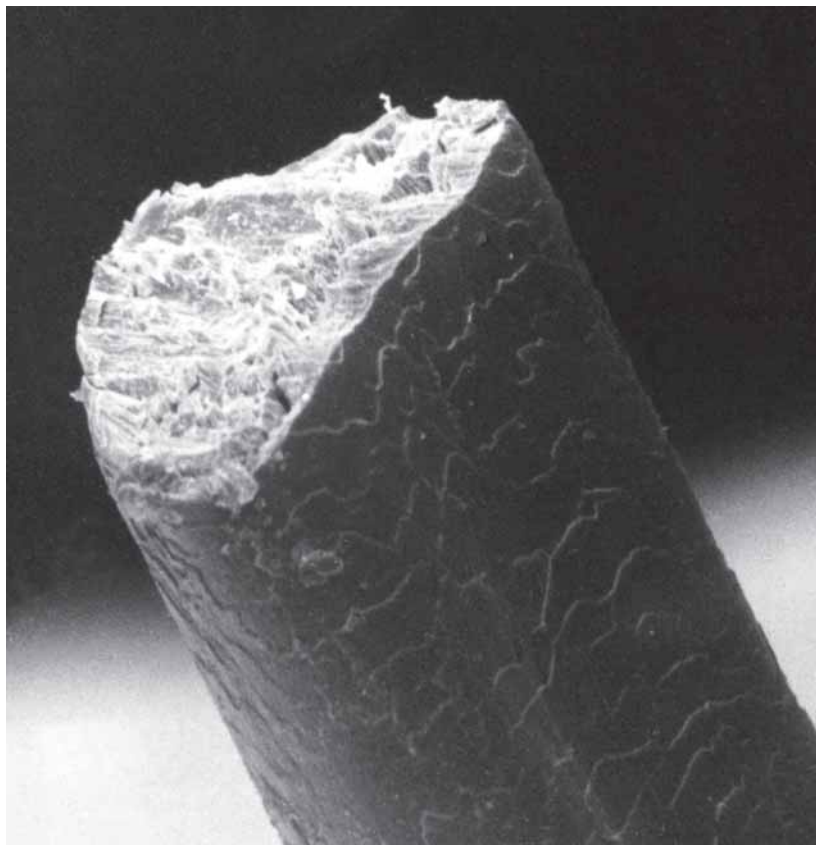
La historia familiar no registra otros familiares afectados y no existe consanguinidad entre los padres. Tiene tres hermanos mayores, cuatro medio hermanos paternos (dos varones y dos mujeres menores) y un medio hermano materno, también menor. Todos ellos son sanos, como así también, una hija de 10 meses de edad.

El examen dermatológico muestra cabello muy corto, de 1-2 cm de longitud, color negro, aspecto moderadamente ensortijado en el casco, con disposición acorde a sexo y edad (Fig 1). El resto del examen de piel, pe-

los de otras áreas, uñas, dientes y mucosas resultó normal, al igual que el examen clínico y los datos de laboratorio de rutina.

## DISCUSIÓN

Aunque la clasificación cuantitativa de las hipotricosis no refleja en su justa medida, las probables modificaciones moleculares en juego, debemos adoptarla hasta que la casuística y los estudios pertinentes permitan una mayor comprensión del tema. De esta forma podemos hablar de una hipotricosis generalizada total, con compromiso de todo el pelo corporal y de la hipotricosis localizada. A esta última forma pertenece el síndrome de Toribio y Quinones<sup>3</sup>, en el que la modificación pilosa es limitada al casco. Es de transmisión autonómica dominante, suele iniciarse entre los 5 años de edad y la pubertad y no es común la presentación de anomalías del tallo piloso. En pocos casos, sin embargo, se



**Fig 3b:** Aspecto triangular del corte transversal del tallo piloso.

comunicaron la presencia de pili torti, reducción del diámetro del pelo y estructura cuticular defectuosa.

Hess y Uno<sup>4</sup> comunicaron una hipotricosis hereditaria, autonómica dominante, que difiere de la anterior en que los pelos de los sujetos afectados son finos, similares a los vellos, en miniaturización de los folículos. A su vez, puede formar parte de otras entidades más complejas, la mayoría de ellas dentro de las displasias ectodérmicas.

Dado que nuestro paciente presenta una degeneración pigmentaria de la retina, ello nos lleva a considerar cuadros de asociaciones entre las alteraciones pilosas y las oculares, cuya enunciación nos sirve de diagnósticos diferenciales. Entre ellos el síndrome EEM (ectodermal dysplasia, ectrodactilia and macular dystrophy) también conocido como síndrome de Albrechtsen; el síndrome Bork con displasia ectodérmica, hipotricosis congénita y pelo impenable, cataratas juveniles, distrofia pigmentaria retiniana, oligodontia y

braquimetacarpismo; el síndrome de Marie Unna en el que desde el nacimiento habitualmente existe muy poco pelo. En la pubertad ya se pueden observar alopecia del vértex con placas de alopecia. En relación a la presente comunicación debemos rescatar el trabajo de Marren y colaboradores<sup>5</sup>, en un paciente afectado con una degeneración macular juvenil, simultáneamente con esta enfermedad del pelo.

Es de remarcar que bajo este último nombre se han publicado observaciones varias, cuya documentación fotográfica no cumplen con los criterios para este cuadro. En el mismo se han señalado, a su vez, variadas manifestaciones de retina catalogadas como distrofia de los conos rojos, degeneración macular con alopecia, entre otros.

La primera observación de una asociación que realmente se asimila a la de nuestro paciente, la hizo Wagner<sup>6</sup> en el año 1935 cuando describió una distrofia macular juvenil e hipotricosis congénita en dos hermanos. Co-

municaciones ulteriores de Yakasura y colaboradores<sup>7</sup> en 1967, la de Kroll en 1981<sup>8</sup> y la de Souied y colaboradores en 1995<sup>9</sup>, apoyaron un mecanismo de herencia autonómico recesivo para esta condición. La historia familiar de nuestro caso resulta compatible con el mismo. Ninguno de los trabajos anteriormente mencionados describe el estudio microscópico del pelo. Recientemente se produjo un gran avance respecto de la etiología e interrelaciones de afecciones pilosas y oculares. Sprecher y colaboradores<sup>10</sup> en el año 2001 estudiaron cuatro familias de una población musulmana cerrada de Druze, establecida en el norte del actual Israel en el año 1027. Mediante mapeo de consanguinidad localizaron el gen de la hipotricosis juvenil con displasia macular en 16q22.1. Esta región contenía una delección del exon 8 del gen CDH3 en homocigosis. Este gen codifica una proteína de unión, la caderina 3 que se expresa en el epitelio pigmentario de la retina y en los folículos pilosos.

La presencia del pili trianguli et canaliculi en nuestra observación es la primera en el contexto clínico de esta HC. Su presencia es importante, como así también la del pili torti et canaliculi, ya que ellos pueden estar presentes en la HC de Marie Unna o forman parte de distintos síndromes de displasias ectodérmicas<sup>11</sup>. Debemos por último mencionar al woolly hair (pelo lanudo), situación en la que los pelos, generalmente rubios, muestran torsiones de 180°. Su interés radica, por otra parte, en que se han señalado junto con esta falla del tallo otras asociaciones, incluyendo patologías oculares como cataratas, membrana pupilar persistente, parálisis congénita del músculo oblicuo externo, enfermedad de Cotas<sup>12</sup>. El woolly hair ha sido asimismo señalado en conjunción con hipotricosis, pero constituyendo un cuadro más complejo debido a la presencia en esos pacientes de labio inferior evertido, orejas prominentes, hipo o microdontia, nariz piriforme (síndrome de Salamón)<sup>13</sup>.

## REFERENCIAS

- 1) de Berker D. Congenital hypotrichosis. *Int J Dermatol* 1998; 38 (Suppl. 1): 25-33.
- 2) Al Aboud K, Al Hawsawi K, Al Aboud D y col. Hereditary hypotrichosis simplex: report of a family *Clin Exp Dermatol* 2002; 27: 654-656.
- 3) Toribio J y Quinonez PA. Hereditary hypotrichosis simplex of the scalp: evidence for autosomal dominant inheritance. *Br J Dermatol* 1974; 91: 687-696.
- 4) Hess RO y Unno H. Hereditary hypotrichosis of the scalp. *Am J Med Genet* 1991; 39: 125-129.
- 5) Marren P, Wilson C, Dawber RP y col. Hereditary hypotrichosis (Marie Unna type) and juvenile macular degeneration (Stargardt's maculopathy). *Clin Exp Dermatol* 1992; 36: 532.
- 6) Wagner H. Makulaafekktion vergesellschaftet mit Haarabnormalität von lanugotypus, beide vielleicht angeboren bei zwei Geschwistern. Albert von Graefes. *Arch Klin Exp Ophthalmol* 1935; 134: 71-73.
- 7) Yasakura K, Mizuta S y Mardak S. Macular degeneration in siblings with unusual hairgrowth. *Jpn Clin Ophthalmol* 1967; 134: 71-73.
- 8) Kroll P. Beidseitige kongenitale Pigmentblattdystrophie des hinteren Augenpols bei gleichzeitiges Hypotrichosis congenital totalis. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1981; 178 (2): 118-120.
- 9) Souied E, Malric P, Chauvet ML y col. Unusual association of juvenile macular dystrophy with congenital hypotrichosis: occurrence in two siblings suggesting autosomal recessive inheritance. *Ophthalmic Genet* 1995; 16 (1): 11-15.
- 10) Sprecher E, Bergman R, Richard G y col. Hypotrichosis with juvenile macular dystrophy is caused by a mutation in CDH3, encoding P Cadherin. *Nat Genet* 2001; 29 (2): 134-136.
- 11) Trueb RM, Spycher MA, Schumacher F y col. Pili torti et canaliculi in ectodermal displasia *Hautarzt* 1994; 45(6): 372-377.
- 12) Taylor AEM. Hereditary woolly hair with ocular involvement. *Br J Dermatol* 1990; 123: 523-525.
- 13) Sinclair R y de Berker D. Hereditary and congenital alopecia and hypotrichosis. *En Diseases of the Scalp and Hair*. R Dawber Editores. Blackwell Science. Oxford. Inglaterra. 1997: 151-238.