

Multimed 2018; 22(6)

NOVIEMBRE-DICIEMBRE

CASO CLÍNICO

**UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS DE GRANMA
HOSPITAL CLÍNICO QUIRÚRGICO DOCENTE CELIA SÁNCHEZ
MANDULEY**

Síndrome de Jackson-Lawler. A propósito de un caso

Jackson-Lawler síndrome. A case report

**Res. Dermatol. Ana Maria Ortiz Olivares, ^I MsC. Gisela María Blanco Santisteban, ^I
Dra. Miriam Juana Herrera Álvarez. ^{II}**

^I Hospital Clínico Quirúrgico Docente Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba.

^{II} Policlínico Docente Bartolomé Maso. Bartolomé Masó. Granma, Cuba.

RESUMEN

Se presenta paciente masculino de 27 años de edad, de raza mestiza, con antecedentes de queratodermia plantar, que acude a consulta especializada de dermatología en el hospital clínico quirúrgico docente Celia Sánchez Manduley por exacerbación de las lesiones, acompañadas de dolor intenso al caminar; evidenciándose al examen físico la presencia de lesiones quísticas diseminadas, hipertrofia ungueal y alopecia. Se concluye caso como síndrome de Jackson-Lawler, resaltando su infrecuencia en el medio, la afectación de calidad de vida e impacto psicológico generada al paciente y la importancia del asesoramiento genético al mismo, con el fin de prevenir futuras generaciones afectadas.

Palabras clave: paquioniquia congénita, queratodermia palmoplantar, esteacistoma múltiple, displasia ectodérmica.

ABSTRACT

We present a 27-year-old male patient of mixed race, with a history of plantar keratoderma, who attended a specialized in the Celia Sánchez Manduley clinical teaching hospital due to exacerbation of the lesions, accompanied by severe pain when walking; the physical examination revealed the presence of disseminated cystic lesions, nail hypertrophy and alopecia. The case is concluded as a Jackson-Lawler syndrome, highlighting its infrequency in the environment, the impact on the quality of life and the psychological impact generated on the patient and the importance of genetic counseling to them, in order to prevent future generations affected.

Key words: pachyonychia congenita, palmoplantar keratoderma, steatocystoma multiplex, ectodermal dysplasia.

INTRODUCCIÓN

La paquioniquia congénita (PC) es una genodermatosis poco frecuente, del tipo displasia ectodérmica, que generalmente presenta un patrón de herencia autosómico dominante y cuyo rasgo característico es la distrofia ungueal hipertrófica, la describió por primera vez Muller en 1904; no obstante, en 1906, Jadassohn y Lewandonsky observaron un nuevo caso y desde entonces el síndrome se ha conocido con sus nombres. La clasificación clínica clásica incluye 2 subtipos: subtipo 1 (PC-1 o síndrome Jadassohn-Lewandowski) y subtipo 2 (PC-2 o síndrome Jackson-Lawler). En la actualidad, la clasificación se realiza en función del gen mutado implicado en la síntesis de queratina: PC-K6a (causada por mutaciones en KRT6A, identificadas en el 44 % de las familias), PC-K6b (KRT6B, en el 5 % de las familias), PC-K6c (KRT6C, en el 2 % de las familias) localizados en 12q13.13, PC-K16 (KRT16, en el 25 % de las familias) y PC-K17 (KRT17, en el 24 % restante) en 17q21.21,3. Las mutaciones localizadas en KRT6A y KRT16 corresponderían clínicamente con PC-1; mientras las localizadas en KRT6B y KRT17 corresponden con PC-2. ¹

Tradicionalmente, tanto PC-1 y PC-2 muestran hiperqueratosis subungueal y engrosamiento de todas las uñas de las manos y de los pies como su rasgo más destacado, así como queratodermia focal palmoplantar y queratosis folicular principalmente en rodillas y codos. La diferencia clínica entre PC-1 y PC-2 históricamente se ha sugerido por la leucoqueratosis oral más prominente en PC-1, y por la presencia de quistes, anomalías del pelo y dientes natales en PC-2. ^{1,2}

La PC es una enfermedad con prevalencia desconocida, aunque hasta la fecha se han descrito unos 1.000 pacientes en el mundo. Se inicia típicamente durante los primeros meses de vida de forma progresiva, aunque es posible el inicio tardío en la 2ª o 3ª década de la vida (PC tardía).³

Esta enfermedad de carácter hereditario, basa su diagnóstico en los antecedentes familiares, el cuadro clínico, hallazgos moleculares y el estudio histopatológico. Se reporta que, para diagnosticar clínicamente la PC hay criterios mayores y menores; el diagnóstico se fundamenta cuando el criterio mayor se asocia con al menos un criterio menor. Los cambios en las uñas o distrofia ungueal hipertrófica es el criterio mayor y los criterios menores son: herencia autosómica dominante, queratodermia palmoplantar, leucoqueratosis oral y laríngea, hiperqueratosis folicular, y ampollas en palmas y plantas.³ Asimismo el diagnóstico puede confirmarse por mutaciones en el gen de la queratina KRT6B o KRT17.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 27 años de edad, de raza mestiza, con antecedentes de queratodermia plantar, cuyos padres desde los 6 meses de nacido notan que "las uñas de manos y pies crecen y se engruesan, con una coloración amarronada, lo que le dificultaba coger objetos"; en la adolescencia comenzó a presentar "la aparición progresiva de múltiples tumorcitos no dolorosos, localizados en cuero cabelludo, cuello, rostro, tórax, glúteos y extremidades, acompañándose de caída del cabello y "aparición de callos en la planta de los pies"; relacionado con el paciente "con la misma enfermedad que tuvo su madre". Hoy llega a consulta porque "hace 3 meses nota se hacen unas heridas entre las callosidades de los pies, que le ocasionan dolor al caminar".

Examen dermatológico

Presenta hiperqueratosis plantar bilateral dispuesta en placas. La mayor localizada en ante pie derecho de 4 cm, con forma ovalada, de bordes regulares y definidos, de color amarillo, en cuya superficie presenta algunas fisuras lineales, profundas, con fondo seco, de color rosado intenso. La menor placa en talón de pie derecho de 2 cm con similares características a las antes descritas (figura 1). Todo el cuadro se acompaña de dolor de moderada intensidad, que se exacerba con la deambulaci3n.



Figura 1. Queratodermia plantar bilateral difusa

Además, presenta lesiones quísticas múltiples, de tamaño variable de 0,5 cm a 1,6 cm diseminados en cuero cabelludo, cuello, rostro, tórax, glúteos y extremidades; con forma redondeada, del mismo color de la piel, móviles, con bordes bien definidos, de consistencia sólida, no dolorosos a la palpación, ni adheridos a planos profundos, con superficie lisa. (fig. 2).



Fig. 2. Lesiones quísticas localizadas en cuero cabelludo

Faneras

Pelo: Presenta pelo fino, lanoso, esparcido en los márgenes del cuero cabelludo, con zonas difusas de alopecia parcial.

Uñas de las manos: Presenta en todas las láminas ungueales de manos y pies, hiperqueratosis, tabla ungueal amarronada, con aumento de estrías longitudinales y lecho

ungueal ocupado por una masa queratósica de color parduzco que levanta la uña por su borde libre (fig.3).



Fig. 3. Hiperqueratosis y distrofia en láminas ungueales de manos

En los antecedentes patológicos familiares se recoge madre con similar cuadro clínico; fallecida por suicidio, sin otras generaciones conocidas por el paciente afectadas por la enfermedad, lo que sugiere que el caso materno es resultado de una mutación de novo.

Complementarios

- ✓ Exudado micológico directo y con cultivo de uñas de manos: negativo.
- ✓ Exudado micológico directo y con cultivo en plantas de los pies: negativo.

Basados en el antecedente familiar, la presencia de un criterio mayor y uno menor, y con el impedimento de identificar la mutación molecular; se estableció el diagnóstico de síndrome de Jackson-Lawler. Como en toda genodermatosis la caracterización molecular permite el asesoramiento genético correcto; en este caso se estableció la profilaxis en forma de consejo genético; subrayándose que nuestro paciente tendrá un riesgo del 50 % de transmitir la PC a su descendencia, y la no identificación de la mutación causal imposibilita el diagnóstico prenatal o preimplantacional a futuro.

Aunque no existe un tratamiento definitivo, en la actualidad el paciente se encuentra siendo tratado con queratolíticos tópicos (pomada salicílica), ofreciéndole una evidente pero transitoria mejoría.

COMENTARIOS

La paquioniquia congénita (PC) es una rara genodermatosis que presenta un patrón de herencia autosómica dominante (40 % mutaciones *de novo*), de penetrancia completa y expresividad variable, caracterizada por una hiperqueratosis ungueal y frecuentes alteraciones asociadas. Existen dos subtipos clínicos principales: tipo 1, también llamado síndrome de Jadassohn-Lewandowsky, y tipo 2 o síndrome de Jackson-Lawler¹. La PC-2 se diferencia de la PC-1 por cursar con esteatocistomas y de dientes al nacer. Nuestro paciente presenta características clínicas compatibles con la PC tipo 2.⁴

La PC es una enfermedad poco frecuente, existen entre 1,000 a 10,000 pacientes en el mundo, en la provincia de Granma, es el primer caso que se reporta y publica. La edad de aparición de la paquioniquia congénita es variable, en la mayoría de los casos se manifiesta poco tiempo después del nacimiento, otros son clínicamente evidentes al final de la infancia y raramente en la edad adulta.⁽⁵⁾ En este paciente, las manifestaciones iniciaron a partir del 6º mes de vida, y se sumaron nuevas lesiones en la adolescencia.

A pesar de la presencia de los signos fenotípicos clave en el primer año de vida, solo el 25 % de los niños son diagnosticados en este periodo, lo que conduce a un manejo y asesoramiento inadecuado de la mayoría de casos.⁽⁵⁾ En el paciente objeto de esta investigación se estableció su diagnóstico en su adultez.

El diagnóstico se basa en el examen clínico y se confirma mediante estudios genéticos.⁽⁶⁾ Particularmente se basó en el antecedente familiar y las manifestaciones clínicas, por no disponer de estudios moleculares.

No existe tratamiento curativo. La queratodermia palmoplantar dolorosa puede ser el principal problema. Esta última fue lo que motivó la consulta de nuestro paciente. El tratamiento con queratolíticos o retinoides tópicos puede ofrecer mejoría transitoria, indicándose retinoides orales en los casos más graves. La afectación ungueal precisa tratamiento emoliente, fresado y en ocasiones, extirpación. Los esteatocistomas múltiples y quistes pilosebáceos pueden tratarse con incisión y expresión de su contenido.⁽⁷⁾ En la actualidad este paciente evoluciona satisfactoriamente con pomadas queratolíticas en curas oclusivas en lesiones de plantas de los pies y aunque se le ofreció el tratamiento quirúrgico para los esteatocistomas, se negó ya que no le generan sintomatología.

CONCLUSIONES

Concluimos el caso como síndrome de Jackson-Lawler, resaltamos su infrecuencia en el medio, la afectación de la calidad de vida e impacto psicológico y la importancia del asesoramiento genético a los mismos, con el fin de prevenir futuras generaciones afectadas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cammarata Scalisi F, Natsuga K, Toyonaga E, Nishie W, Shimizu H, Stock F, et al. Hallazgos clínicos y moleculares de la paquioniquia congénita tipo 2 (PC-2). Gac Med Mex [Internet]. 2015 [citado 12/03/2018]; 151:270-2. Disponible en: https://www.anmm.org.mx/GMM/2015/n2/GMM_151_2015_2_270-272.pdf.
2. Micol Martínez O, López González V, García Marcos PW, Martínez Menchón T, Guillén Navarro E. Paquioniquia congénita: nuevo caso asociado al gen KRT17. An Pediatr [Internet]. 2016 [citado 12/03/2018]; 84(3):174-6. Disponible en: <https://www.analesdepediatria.org/es-paquioniquia-congenita-nuevo-caso-asociado-articulo-S1695403315003379>.
3. Pachyonychia congénita [Internet]. [citado 12/03/2018]. Disponible en: <http://www.socialstyrelsen.se/rarediseases/pachyonchiacongenita>.
4. Rodríguez H, Cuestas G, Zanetta A, Balbarrey Z. Paquioniquia congénita con compromiso laríngeo. Acta Otorrinolaringol Esp [Internet]. 2014 [citado 12/03/2018]; 65(3): 208-10. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es-revista-acta-otorrinolaringologica-espanola-102-pdf-S0001651912002646-S300>
5. Guerrero Fernández J. Paquioniquia Congénita. Rev Web PEDIátrica [Internet]. 2013 [citado 12/03/2018]. Disponible en: http://www.webpediatria.com/casosped/pdf/125_paquioniquia_congenita.pdf.
6. Kochubei Hurtado A, Peláez Castro K, Tello Flores MC, Lecca Rengifo D, Pérez Vásquez C, Sánchez Félix G. Paquioniquia congénita tipo 1. Dermatol Perú [Internet]. 2014 [citado 12/03/2018]; 24(4): 239-41. Disponible en: <http://repebis.upch.edu.pe/articulos/dermatol.peru/v24n4/a4.pdf>.

7. Ramírez Moya A, Valverde López J, Rojas Plasencia P, Vicuña Ríos D, Bartolo Cuba L, Timaná Palacios D. Síndrome de Jackson-Lawler: reporte de un caso. *Dermatol Perú* [Internet]. 2014 [citado 12/03/2018]; 24(1): 39-43. Disponible en: <http://repebis.upch.edu.pe/articulos/dermatol.peru/v24n1/a8.pdf>.

Recibido: 13 de septiembre del 2018.

Aprobado: 4 de octubre del 2018.

Conflicto de intereses Los autores no declaran conflicto de intereses.

Ana María Ortiz Olivares. Hospital Clínico Quirúrgico Docente Celia Sánchez Manduley. Manzanillo. Granma, Cuba. E-mail: anamaria@elam.grm.sld.cu.