

Anoniquia congénita y onicogriposis congénita aislada. Primer caso reportado en el Instituto Dermatológico y Cirugía de Piel “Dr. Huberto Bogaert Díaz”

JOSÉ MIGUEL CORTÉS

Médico residente 1er año de dermatología, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

SILVIA MARTE

Médico dermatólogo pediatra, crio-cirujano, cirujano dermatólogo, Encargada del departamento de criocirugía y pediatría, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

MANUEL COCHÓN

Médico dermatólogo, IDCP-DHBD, Santo Domingo, República Dominicana.

Correspondencia a: jmiguel03@hotmail.com

Resumen. Anoniquia congénita, es la ausencia desde el nacimiento de las uñas, puede ser parcial o total. Puede ser aislada o parte de un síndrome. Onicogriposis congénita es la hipertrofia desde el nacimiento de la lámina ungueal con aumento de la curvatura longitudinal. Se presenta una femenina de 10 años de edad con historia de ausencia total de las uñas del 2do, 3er, 4to dedo del pie izquierdo y onicodistrofia y aumento de la curvatura longitudinal de la uña del 1er dedo del mismo pie, ambas desde el nacimiento. No hay antecedentes médicos ni familiares de importancia, ni hallazgos que mencionar al examen físico. Este caso no encaja dentro de un síndrome, por lo cual se presenta como anoniquia congénita y onicogriposis congénita aislada. **Palabras Claves:** *anoniquia congénita, onicogriposis, onicodistrofia.*

Congenital anonychia and congenital isolated onychogryphosis. First case reported in the Instituto Dermatológico y Cirugía de Piel “Dr. Huberto Bogaert Díaz”.

Abstract. Congenital anonychia, is the absence from birth of the nails, may be partial or total. Can be isolated or part of a syndrome. Congenital onychogryphosis, is the hypertrophy since the birth of the nail plate with longitudinal curvature increased. A 10 years old woman presented with a history total absence of the nails of the 2nd, 3rd, 4th left toe and onychodystrophy and increased longitudinal curvature of the nail of the 1st finger of the same foot, both from birth. No medical or family history important for this case, physical examination without findings. This case does not fit in a syndrome, and is presented as congenital anonychia and isolated congenital onychogryphosis. **Key Words:** *anonychia, onychogryphosis, onychodystrophy.*

INTRODUCCIÓN

En 1985, Cooks y colaboradores describieron una rara y previamente desconocida forma de displasia ungueal con anomalías óseas en 7 miembros de una familia. Las lesiones ungueales se caracterizaron por hipoplasia progresiva bilateral de las uñas del 1er al 3er dedo y ausencia de las uñas del 4to y 5to dedo de las manos. Había ausencia total de todas las uñas de los pies.¹

La anoniquia congénita es una anomalía rara del desarrollo embriológico de las uñas. Puede ocurrir como un síntoma aislado o acompañado de otros defectos en los dedos o de otras estructuras². Onicogriposis congénita es una displasia ectodérmica, con formas dominantes y recesivas, que se presenta con un engrosamiento exagerado de las uñas y del lecho subungueal. Esta hiperqueratosis se produce también en piel y mucosa oral y suele asociarse a sordera, cataratas y disqueratosis corneal.³

Se presenta un caso de onicogriposis y anoniquia congénita unilateral, del pie izquierdo, en una femenina de 10 años de edad sin otros hallazgos.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina, 10 años de edad, fototipo IV, procedente y residente en Santo Domingo, quien es traída a consulta por dermatosis que afecta 1er, 2do, 3er y 4to orjejo de pie izquierdo desde el nacimiento. Antecedentes personales patológicos y heredofamiliares no contributivos en este caso. Madre niega consumo de otros medicamentos a los regularmente indicados durante el embarazo.

Al examen físico se evidencia ausencia total de uñas del 2do, 3er y 4to orjejo. Aumento de la curvatura longitudinal de la uña del hálux, engrosamiento de la lámina ungueal y coloración amarillenta. *Figura 1.*



Fig. 1. Se observa ausencia total de uñas del 2do, 3er y 4to orjejo y aumento de la curvatura longitudinal de la uña del hálux, engrosamiento de la lámina ungueal y coloración amarillenta.

El examen radiológico de pies y manos no reveló alteraciones en estructuras blandas ni óseas. Figuras 2 y 3.



Fig. 2. Radiografía de pies A-P, sin evidencia de alteración a nivel de estructuras óseas.



Fig. 3. Radiografía de manos A-P, sin evidencia de alteración a nivel de estructuras óseas.

A nivel histológico se observó acantosis, hiperqueratosis, en sectores con discreta elongación de redes de cresta. Tinciones de PAS y PERLS: negativo. Se realiza cultivo bacteriológico de uñas resultando positivo para *Pseudomona aeruginosa*, con antibiograma sensible a ciprofloxacina y gentamicina. Tratada con gentamicina tópica 2 veces cada día, pomada de urea 40% cada noche.

DISCUSIÓN

El desarrollo de las uñas comienza entre las ocho y diez semanas de edad gestacional y es completada en el quinto mes de edad gestacional⁴. Las drogas administradas a la madre durante el primer y segundo trimestre de embarazo son factores extremadamente significativos en la formación de las uñas. Fenitoína y la warfarina pueden causar hipoplasia de las uñas, mientras que el alcohol puede relacionarse a una posible anoniquia.² Anoniquia es definida como la ausencia de las uñas de las manos y/o pies⁵.

Esta puede ser permanente o transitoria, congénita o adquirida⁶. Usualmente, anoniquia y su variante fenotípica más leve, hiponiquia, ocurre como una presentación de síndromes genéticos y puede estar asociada a anomalías significativas de las extremidades o puede ser aislada.^{7,8} Ejemplos bien conocidos como Síndrome de Coffin-Siris, diferentes displasias ectodérmicas, síndrome de uña-rótula y braquidactilia tipo B.

La mayoría de estos síndromes se transmiten en un modo autosómico dominante. Por el contrario, anoniquia aislada, no sindrómica sin características adicionales es una entidad poco frecuente que puede presentarse ya sea como una forma autosómica dominante parcial que afecta sólo a los pulgares o en su forma más grave, variante autosómica recesiva -con la participación de todos los dígitos y dedos de los pies^{9,10}, (mapa de genes en el locus 20p 13).¹¹

El síndrome de Cook se caracteriza por anomalías de las uñas que van desde las uñas distróficas hasta la ausencia de las uñas, asociadas con braquidactilia del quinto dedo y la digitalización del pulgar. Las falanges distales de las manos y los pies, puede estar ausente o hipoplásica⁹. Además el informe original del síndrome de Cook sugiere un modo de herencia autosómico dominante y la afectación bilateral, en nuestro paciente la presentación es unilateral y no hay antecedentes familiares.¹

CONCLUSIÓN

El caso presentado no muestra otras alteraciones a las descritas, por ende se trata de un caso de anoniquia aislada. Además no hay antecedentes familiares, sin embargo habría que evaluar la descendencia de nuestra paciente por probables alteraciones similares. Actualmente nuestra paciente goza de una vida sin discapacidades físicas. Se presentó el caso por ser una patología poco frecuente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Nevin N, Thomas P, Eedy D, y Sthepherd C. Anonychia and absence/hipoplasia of distal phalanges (Cooks syndrome): Report of a second family. *J Med Genet*, 1995, 32 (8) :638-641.
2. Cooks R, Hertz M, Katznelson MB, Goodman R. A new nail dysplasia syndrome with onychonychia and absence and/or hypoplasia of distal phalanges. *Clin Genet*, 1985, 27 (1): 85-91.
3. Padmavathy L, Kanthimathi B, Rao L. Congenital anonychia: A variant of Cook's Syndrome. *Journal of Chinese Clinical Medicine*, Octubre 2009; 4;10,
4. Peyrí J. Alteraciones de las uñas. www.consultorsalud.com/biblioteca.
5. Cynthia A, Tamakoss D. Embryology. Bologna JL, Jorizzo JL, Rapini RP. *Dermatology*, 2da edición. Mosby Elsevier India, 2008, 37-47.
6. Solammedi SV. Simple anonychia. *South Med J* 1981; 74:1555.
7. Der Kaloustin VM, Kurban AK. Genetic diseases of the skin. Springer Verlag, Berlin, 1979, 196-198.
8. Juhlin L, Baran R. Hereditary and congenital nail disorders. In: Baran R, Dawbar RPR, eds. *Diseases of the Nails and Their Management*. Oxford: Blackwell Science, 1994, 297 (1):44-46.
9. Strandoskow HH. Inheritance of absence of thumbnails. *J Hered* 1939, 30 (3):53-54.
10. Littman A, Levin S (1964) Anonychia as a recessive autosomal trait in man. *J Invest Derm* 42:177-178 [PubMed]
11. Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). National Center for Biotechnology information (www.ncbi.nih.gov:80/entrez/query.fcgi?db=ONIM).