

# Paquioniquia congénita tipo 1

*Pachyonychia congenita type 1*

**Andrei Kochubei-Hurtado,<sup>1</sup> Karen Peláez-Castro,<sup>2</sup> María del Carmen Tello-Flores,<sup>2</sup> Diana Lecca-Rengifo,<sup>2</sup> Cecilia Pérez-Vásquez<sup>2</sup> y Gadwyn Sánchez-Felix<sup>3</sup>**

## RESUMEN

La paquioniquia congénita (PC) es una rara genodermatosis de inicio en la infancia temprana caracterizada por una hiperqueratosis ungueal y frecuentes alteraciones asociadas. Se presenta el caso de una mujer de 28 años con lesiones clínicas compatibles con paquioniquia congénita tipo 1.

**PALABRAS CLAVE.** Paquioniquia, paquioniquia congénita, genodermatosis.

## ABSTRACT

The pachyonychia congenita (PC) is a rare genodermatosis of onset in early infancy characterized by hyperkeratosis nail and frequent partner changes. The case of a 28 year old woman with clinical lesions compatible with pachyonychia congenita type 1 is presented.

**KEY WORDS.** Pachyonychia, congenital paquioniquia, genodermatosis

## INTRODUCCIÓN

La paquioniquia congénita (PC) es una rara genodermatosis de inicio en la infancia temprana caracterizada por una hiperqueratosis ungueal y frecuentes alteraciones asociada.<sup>1</sup> Según reportes de la literatura, su frecuencia oscila entre 1 000 y 10 000 casos, por lo que ha sido difícil caracterizarla e investigarla.

## CASO CLÍNICO

Paciente mujer de 28 años de edad, natural y procedente de Ica, ama de casa, consulta por la presencia de lesiones en todas las uñas de las manos y de los pies, desde poco después del nacimiento. Las uñas se han engrosado y crecen con dirección vertical. En las zonas de presión, además del engrosamiento plantar focal, hay dolor al deambular.

Al examen clínico: se aprecia engrosamiento y crecimiento vertical en todas las uñas de las manos y de los pies, e hiperqueratosis focal en las zonas de presión de los pies (Figuras 1-4).

## DISCUSIÓN

La PC es una genodermatosis poco frecuente, del tipo displasia ectodérmica, cuyo rasgo característico es la hipertrofia y distrofia ungueal.<sup>2</sup> Fue descrita inicialmente por Jadassohn y Lewandowsky, en 1906, y se conocen dos tipos: la tipo 1 (PC-1) o Jadassohn-Lewandowsky, cuya mutación se encuentra en la CK16, y tipo 2 (PC-2) o Jackson-Lawler, con mutación en la CK17.<sup>3</sup>

En ambos tipos de PC hay distrofia ungueal hipertrófica con las tres características siguientes: hiperqueratosis del lecho ungueal, engrosamiento de la lámina ungueal y distorsión

1. Médico residente de Tercer año. Hospital Nacional Edgardo Rebagliati Martins (HNERM). Lima, Perú.

2. Médico residente del Primer año. HNERM. Lima, Perú.

3. Jefe del servicio de Dermatología del HNERM. Lima, Perú.



**Figura 1.** Pies. A) Uñas de los pies hiperqueratósicas. B) Tercio anterior y central de los pies con placas hiperqueratósicas que coinciden con las zonas de apoyo.



**Figura 2.** Uñas de los dedos de la mano con deformidad e hiperqueratósicas.



**Figura 3.** Uña del primer dedo del pie derecho, hiperqueratosis semejante a un cuerno cutáneo.

de la curvatura de la uña; además, un grado variable de queratodermia palmoplantar con acentuamiento en las áreas de trauma.<sup>3</sup>

Para su diagnóstico 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; los criterios menores son herencia autosómica dominante, queratodermia palmoplantar, leucoqueratosis oral, hiperqueratosis folicular, ampollas en las palmas y las plantas o leucoqueratosis laríngea.<sup>4</sup>



**Figura 4.** Uñas de los dedos de la mano con hiperqueratosis marcada, que semeja cuernos.

La PC-1 se caracteriza por presentar distrofia e hipertrofia ungueal, queratodermia palmoplantar focal no epidermolítica y, ocasionalmente, queratosis folicular de codos, rodillas y caderas. Puede retrasarse la presentación de las callosidades hasta los siete años de edad, las alteraciones ungueales pueden evidenciarse en el momento del nacimiento, sin embargo, es más frecuente que lo hagan durante los primeros meses de vida. Los callos plantares se desarrollan en los puntos de presión, pueden formarse ampollas con la marcha, los callos palmares se presentan en los trabajadores manuales.<sup>5</sup>

En la literatura peruana se ha descrito varios casos Tincopa y col., en 1991, reportan una familia donde madre e hijo venían siendo afectados por cuatro generaciones, con PC, hiperqueratosis palmoplantar, queratosis folicular, disqueratosis corneal, bulas plantares en la Madre, ambos con gran limitación visual y relativa para deambular.<sup>6</sup> También García y col., en 2009, describen una niña de ocho años de edad, sin antecedentes familiares que desde el nacimiento presenta distrofia ungueal hipertrófica, a los dos años de edad se agrega hiperqueratosis plantar, cuadro compatible con PC-1 o de Jadassohn-Lewandowsky.<sup>7</sup>

El caso presentado, en el que se evidencia la distrofia ungueal poco después del nacimiento con queratodermia plantar focal y dolor al caminar, se concluye que es una PC-1. Se dejó el tratamiento con emolientes.

No existe un tratamiento curativo y se han empleado queratolíticos tópicos y retinoides sistémicos con una respuesta variable.<sup>8</sup>

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Guerrero-Fernandez J. Paquioniquia congénita. [Monografía en Internet]. Guerrero-Fdez J: Web Pediatría [en línea] [actualizado en julio 2013; consultado el 27/05/2014]. Disponible en: <http://www.webpediatria.com>
2. Smith FG, Kaspar RL, Schwartz ME, et al. Pachyonychia congenita includes: pachyonychia congenita type 1, pachyonychia congenita type 2. *Gene Rev*. 2009.
3. Posso De los Ríos C. Paquioniquia congénita. *Bol Col Dermatol*. 2008;3:7-9.
4. Rodríguez NI, Fernández-Durán D, Chávez AA. Paquioniquia congénita: respuesta a tratamiento con isotretinoína oral. *Actas Dermosifiliogr*. 2002;93(10):609-10.
5. Outomuro D, Serra AM. Diagnósticos diferenciales de la queratodermia Palmoplantar. *Rev Med Int*. 2005;1(2).
6. Tincopa WVO, Carbajal VA. Paquioniquia congénita: síndrome de Jadassohn-Lewandowsky. *Diagnóstico (Perú)*. 1991;28:28-31.
7. García M, et al. Paquioniquia congénita a propósito de un caso. *Dermatol Peru*. 2009;19(4):330-337.
8. Cárdenas ML, Balcázar LF, Vargas N. *Rev Asoc Colomb Dermatol*. 2009;17: 242-4.

CORRESPONDENCIA: Dr. Andrei Kochubei Hurtado  
pielyanexos@hotmail.com

FECHA DE RECEPCIÓN: 4 de junio de 2014.

FECHA DE ACEPTACIÓN: 18 de junio de 2014.

CONFLICTO DE INTERESES: los autores declaran no tener conflicto de intereses.