

Paquioniquia Congénita

GUERRERO-FERNANDEZ, J.
Hospital Infantil La Paz (Madrid).

Fecha de publicación: julio 2013

INTRODUCCIÓN

La paquioniquia congénita (PC) es una rara genodermatosis de inicio en la infancia temprana caracterizada por una hiperqueratosis ungueal y frecuentes alteraciones asociadas.

ETIOPATOGENIA

Esta enfermedad se debe a mutaciones en los genes que codifican las citoqueratinas (CK), proteínas necesarias para una adecuada formación de los tonofilamentos de queratina de las células epiteliales. Aunque existen varias dermatosis derivadas de mutaciones en tales genes, la PC responde específicamente a alteraciones en uno de los siguientes 4 genes: el gen de la CK 16 (KRT16), de la CK 6a (KRT6a), de la CK6b (KRT6b) o de la CK17 (KRT17).

Siguen una herencia autosómica dominante, si bien, la penetrancia es muy variable por lo que puede existir salto en una o más generaciones. Por ello, aunque la ausencia de antecedentes pueda explicarse por la existencia de una mutación espontánea en el caso índice o algún posible caso de herencia recesiva, se exige el estudio genético en los padres.

CLÍNICA

La PC 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).

El principal signo clínico es la *paquioniquia* pero las manifestaciones asociadas son frecuentes y pueden constituir el primer motivo de consulta.

- **Paquioniquia:** engrosamiento ungueal que afecta a las 20 uñas y puede estar presente al nacimiento o desarrollarse durante los primeros meses de vida. Típicamente la parte proximal de la uña es normal con la superficie lisa, alterándose los 2/3 distales al producirse un engrosamiento de toda la tabla ungueal hasta 6 veces de lo normal. Dicho engrosamiento da lugar a una masa sugungueal en forma de

“tenazas” (figuras 1 y 2) que puede arquearse transversalmente y deformarla; frecuentemente son frágiles y puede padecerse de perionixis crónicas o infecciones fúngicas.



Otras alteraciones fúngicas como la leuconiquia, han sido descritas en formas recesivas.

- **Hiperqueratosis palmoplantar (62%):** Es la manifestación más frecuentemente asociada a PC y consistente en un engrosamiento de palmas y plantas, difuso o localizado, predominantemente en zonas de roce o presión (figuras 3 y 4). La frecuente hiperhidrosis asociada puede facilitar la aparición, fundamentalmente en pies, de ampollas que pueden infectarse y complicarse en forma de erosiones, ulceraciones crónicas e incluso, en adultos, epiteloma spinocelular.



- **Leucoqueratosis oral (60%):** la intensidad de presentación es variable, desde pequeñas estriaciones opacas y blanquecinas de parte de la mucosa oral y lingual, hasta placas que pueden cubrir toda la lengua, labios y mucosa yugal. A nivel laríngeo puede ser responsable de ronquera, y a nivel ótico de sordera.

La PC tipo 2 (ver más adelante) no presenta leucoqueratosis oral si no candidiasis oral crónica y, en algunos casos, asociar respuestas inmunitarias defectuosas frente a *Candida albicans*.

- **Queratosis folicular (37%):** localizada fundamentalmente en superficies de extensión de brazos, piernas y nalgas.

- **Ampollas palmoplantares (36%)**

- **Hiperhidrosis plantar (20%)**

- **Erupción dental precoz (16%):** pueden estar presentes al nacimiento o posteriormente. Otras alteraciones posibles son las caries frecuentes o diversas malformaciones dentales.

- **Queilitis angular (10%)**

- **Alteraciones del pelo** diversas (10%) y **alopecia** (2.4%)

- **Alteraciones oculares** como disqueratosis corneal (18%) o cataratas (6%).

- **Retraso mental (4.2%).**

- **Otras alteraciones cutáneas:** Nevus blanco esponjoso congénito, esteatocistomas múltiples (formaciones quísticas nodulares de tamaño variable y de contenido oleoso, amarillento pero inoloro; localizadas preferentemente en tronco –zona preesternal– extremidades y axilas; suele aparecer en la adolescencia por influencia androgénica).

- **Atrofia lingual**

CLASIFICACION

Son numerosas las clasificaciones propuestas atendiendo a las manifestaciones asociadas. La última propuesta se hizo en 1988 por Feinstein et al, basada en una revisión de todos los casos publicados en la literatura hasta 1985:

- **PC tipo I (56%):** PC asociada a hiperqueratosis palmoplantar, queratosis folicular y leucoqueratosis oral.

- **PC tipo II (25%):** PC tipo I con ampollas en palmas y plantas, dientes neonatales y estatocistomas múltiples.

- **PC tipo III (12%):** PC tipo II con queilitis angular, disqueratosis corneal y cataratas.

- **PC tipo IV (7%):** PC III con lesiones laríngeas, sordera, alteraciones del pelo y retraso mental.

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

La PC exige plantear el diagnostico diferencial con otro tipo de onicodistrofias como la onicomiosis o las displasias ectodérmicas hipohidroticas.

Por otro lado, la existencia de ampollas ha planteado dificultades diagnosticas en casos de PC que inicialmente fueron catalogadas de epidermólisis ampollosa o erupción ampollosa recurrente.

Por último, el diagnostico diferencial de las hiperqueratosis palmoplantares es amplia pero las alteraciones ungueales descritas son exclusivas de la PC.

TRATAMIENTO

No existe un tratamiento definitivo.

El uso de queratolíticos tópicos como la urea, el ácido salicílico, el ácido láctico o los retinoides

ofrecen mejorías transitorias. El uso de fármacos orales como el etretinato o la isotretinoína queda reservado para lesiones hiperqueratósicas importantes; portadores de mutaciones en CK16 y CK6a parecen responder mejor a estos tratamientos.

Se recomienda el uso de calzado especial para evitar el empeoramiento de la hiperqueratosis, la aparición de rozaduras o ampollas. Algunas veces se requiere la extirpación de las uñas con curetaje y electrocoagulación de la matriz ungueal.

BIBLIOGRAFÍA

1. Roche-Gamón E, Mahiques-Santos L, Vilata-Corell JJ. Paquioniquia congénita. *Piel*. 2006; 21: 72-8,
2. Feinstein A, Friedman J, Schewach-Millet M. Pachyonychia congenita. *J Am Acad Dermatol*. 1988; 19: 705-11.
3. Goldberg I, Fruchter D, Meilick A, Schwartz ME, Sprecher E. Best treatment practices for pachyonychia congenita. *J Eur Acad Dermatol Venereol*. 2013; doi: 10.1111/jdv.12098