

Full English text available at
www.actasdermo.org

REVISIÓN

Enfermedad ungueal congénita y hereditaria

L. Bernal Masferrer^{a,1}, M. Claudia Matei^{a,*,1}, Y. Gilaberte Calzada^a
y L. Navarro Campoamor^b

^a Departamento de Dermatología, Hospital Miguel Servet, Zaragoza, España

^b Departamento de Dermatología, Consulta Castellana 179, Madrid, España

Recibido el 15 de enero de 2024; aceptado el 8 de abril de 2024

PALABRAS CLAVE

Trastornos genéticos de la piel;
Displasia ungueal;
Distrofia ungueal;
Onicodistrofia;
Congénito

KEYWORDS

Genetic skin disorders;
Nail dysplasia;
Nail dystrophy;
Onychodystrophy;
Congenital

Resumen Las alteraciones ungueales en los recién nacidos pueden presentarse de forma aislada o formar parte de una enfermedad sistémica o una genodermatosis. Su estudio resulta complejo y en ocasiones supone un reto, sin embargo, el conocimiento de estas alteraciones puede resultar de gran utilidad a la hora de descubrir posibles dolencias ocultas.

Esta revisión incluye los cambios fisiológicos ungueales que aparecen en los primeros meses de vida: líneas de Beau, onicosquisis, coiloniquia, hipertrofia congénita de los pliegues ungueales del primer dedo y onicocriptosis. También se ocupa de las anomalías congénitas más relevantes y cómo realizar su diagnóstico diferencial. Por último, se destacan aquellas enfermedades hereditarias en las que la afectación ungueal es clave para hacer el diagnóstico, como el síndrome de uña-rótula, la paquioniquia congénita o la disqueratosis congénita, entre otras.

© 2024 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Congenital and Hereditary Nail Disease

Abstract Nail disorders in newborns can show independently or as components of systemic illnesses or genodermatoses. The examination of these abnormalities is complex and sometimes challenging. However, familiarity with these disorders can significantly contribute to uncovering potential underlying conditions.

This review includes the physiological nail changes seen within the first few months of life, such as Beau's lines, onychoschizia, koilonychia, congenital nail fold hypertrophy of the first digit, and onychocryptosis. This review also focuses on the most relevant congenital disorders reported and how to perform differential diagnosis. Finally, this review highlights those

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: marimatei.96@gmail.com (M. Claudia Matei).

¹ El primer y segundo autor han contribuido de la misma manera en la redacción de este documento.

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2024.04.002>

0001-7310/© 2024 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Cómo citar este artículo: L. Bernal Masferrer, M. Claudia Matei, Y. Gilaberte Calzada et al., Enfermedad ungueal congénita y hereditaria, ACTAS Dermo-Sifiliográficas, <https://doi.org/10.1016/j.ad.2024.04.002>

hereditary diseases in which nail involvement is crucial for diagnosis, such as nail-patella syndrome, congenital pachyonychia, or congenital dyskeratosis, among others.

© 2024 AEDV. Published by Elsevier España, S.L.U. This is an open access article under the CC BY-NC-ND license (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Introducción

Q3 El aparato ungueal está constituido por una serie de estructuras que en conjunto tienen importantes funciones, de las que podemos destacar 3: la función protectora de las falanges distales, las fibras nerviosas y las partes blandas; ser un órgano de tacto y de prensión; y una función estética y cosmética¹.

En el abordaje anatómico de la uña, desde su parte proximal a distal, encontraremos el pliegue ungueal proximal, que se continúa distalmente con la cutícula, la cual está firmemente adherida a la lámina ungueal y protege el aparato ungueal. Inmediatamente inferior al pliegue proximal se encuentra la matriz ungueal, que es el epitelio germinativo que da lugar a la mayor parte de la lámina ungueal. La matriz consta de una parte proximal, que forma la porción dorsal de la lámina, y una parte distal, que produce la porción ventral de la uña. La matriz distal es la única parte visible de la matriz, también denominada lúnula, y se corresponde con un área blanquecina, opaca y en forma de media luna que encontramos a nivel proximal de la uña¹. A continuación está el lecho ungueal, que contribuye a la adhesión y se debate si a la formación de la porción ventral de la lámina ungueal. El lecho ungueal está constituido por un epitelio fino que tiene numerosos cuerpos glómicos, y el tejido conjuntivo, que da soporte; dicho lecho se continúa con el hiponiquio, donde la lámina ungueal deja de estar íntimamente adherida al lecho ungueal, razón por la cual adquiere un color más blanquecino¹. La lámina ungueal está delimitada por el pliegue proximal, el distal y los laterales.

Las uñas están en constante actividad; en los primeros meses de vida tienen un ritmo de crecimiento similar al de los adultos jóvenes, pero es mayor entre los 10 y los 15 años de edad. Al nacer, las uñas de los recién nacidos son delgadas y blandas, con una morfología triangular, y posteriormente, con el desarrollo y crecimiento del niño, se van haciendo más gruesas y duras² (fig. 1A).

Debemos distinguir los cambios fisiológicos de las uñas de las variantes patológicas, que podemos agrupar en anomalías congénitas y enfermedades hereditarias de las uñas (tabla 1). El correcto abordaje de la enfermedad ungueal puede ser clave para el diagnóstico de enfermedades sistémicas que, de otro modo, pasarían desapercibidas.

Cambios fisiológicos del recién nacido

Líneas de Beau

Las líneas de Beau son el resultado de una detención temporal del crecimiento de la uña en la matriz proximal³⁻⁵. Aparecen en el 92% de los recién nacidos a las 4 semanas

de vida y tienden a desaparecer hacia las 14 semanas. Clínicamente, se manifiestan como depresiones transversales, únicas o múltiples, en la lámina ungueal. El grosor y la profundidad de estas líneas aportan información de la duración e intensidad del proceso causante².

Se cree que son debidas a la pérdida del bienestar fetal o a alteraciones fisiológicas durante el parto, un reflejo de la adaptabilidad del neonato al entorno⁴. Cuando esta alteración aparece únicamente en una uña suele ser de origen traumático, mientras que si ocurre en varias se debería descartar una etiología sistémica como fiebre prolongada, o cuadros infecciosos, especialmente la enfermedad mano-pie-boca, donde aparecen hasta en el 24% de los casos^{3,6}.

Onicosquisis

La onicosquisis es una descamación lamelar transversa en el borde libre distal de la lámina ungueal y afecta principalmente a los primeros dedos de manos y pies. Aparece en un tercio de los recién nacidos; quizás podría favorecerla que las uñas en esta etapa de la vida son muy finas, los baños repetidos o la humedad^{4,6}. Cuando ocurre en el primer dedo de la mano se suele asociar a succión del mismo⁷.

Coiloniquia

La coiloniquia o uña en cuchara es una variante de la normalidad en el 33% de los recién nacidos y mejora espontáneamente con la edad. Afecta principalmente al primer dedo del pie⁷. Puede ser la manifestación clínica de traumatismos o enfermedades como el lupus eritematoso sistémico, el síndrome de uña-rótula, la psoriasis, el liquen plano o la anemia ferropénica, entre otras^{4,6,8,9}. Se debería sospechar una causa sistémica cuando la coiloniquia afecta tanto a los dedos de las manos como de los pies⁷.

Clínicamente, observamos una pérdida de la curvatura normal de la lámina ungueal. La parte central está deprimida y los bordes laterales se everten, resultando un eje transversal de la uña cóncavo^{3,5,8} (fig. 1B).

Hipertrofia congénita de los pliegues ungueales del primer dedo del pie

Aparece al nacimiento o en los primeros días de vida y se suele resolver espontáneamente durante el primer año. Se debe a la asincronía entre el crecimiento de la lámina y los tejidos periungueales^{3,4,6,8}. Se caracteriza por una hipertrofia de los tejidos blandos periungueales, preferentemente de los pliegues laterales, aunque también de los distales, del primer dedo del pie^{3,4,6,8}. En ocasiones puede cubrir parcial o totalmente la lámina ungueal (fig. 1C). Como posibles



Figura 1 A) Uñas de un recién nacido con morfología triangular, líneas de Beau y coiloniquia. B) Coiloniquia con los bordes de la uña evertidos y una concavidad central. C) Hipertrofia del pliegue lateral de los primeros dedos del pie de un neonato que cubre parte de la lámina ungueal.

Tabla 1 Alteraciones ungueales que pueden presentarse al principio de la vida

| Cambios fisiológicos | Anomalías congénitas | Enfermedades hereditarias |
|---|---|---------------------------|
| Líneas de Beau | Mal alineamiento congénito de la primera uña del pie | Síndrome de uña-rótula |
| Onicosquisis | Pulgares en raqueta | Disqueratosis congénita |
| Coiloniquia | Síndrome de Iso-Kikuchi | Paquioniquia congénita |
| Hipertrofia congénita de los pliegues ungueales del primer dedo del pie | Uñas curvas congénitas del cuarto dedo del pie | Epidermolísis ampollosa |
| Onicocriptosis | Implantación vertical de la uña del quinto dedo del pie | Displasias ectodérmicas |
| | Doble uña congénita del quinto dedo del pie | Esclerosis tuberosa |
| | Anoniquia | Neurofibromatosis tipo I |
| | Leuconiquia | |
| | Uña en pinza | |

126 complicaciones podemos encontrar paroniquia, mal alineamiento de la lámina, coiloniquia u onicocriptosis^{4,6}. No es necesario realizar ningún tratamiento, tan solo masajear el pliegue hipertrofiado. En alguna ocasión se prescribe tratamiento con corticoides o antibióticos tópicos para controlar la inflamación o infección secundaria asociada, dejando el abordaje quirúrgico para casos que no se resuelven durante el primer año de vida^{3,4,8}.

134 Onicocriptosis

135 La onicocriptosis es la inflamación dolorosa de la piel periungueal distal debido al enclavamiento de la uña. Esta dolencia puede aparecer en torno al sexto día de vida en las uñas de las manos debido al reflejo de prensión del recién nacido, y tiende a la resolución espontánea alrededor del cuarto mes de vida⁶. También puede afectar a las uñas de los pies, que en el recién nacido son cortas, delgadas y mal alineadas en relación con el dedo que está correctamente dirigido. Durante la infancia, la falange distal no se ha osificado aún, por lo que la presión de la lámina ungueal puede hacer que se engaste en el tejido blando subyacente⁴. Lo anterior desencadena una reacción inflamatoria en la que puede aparecer tejido de granulación con exudado, sangrado e infección, y acompañarse de dolor e hipertrofia del pliegue ungueal^{4,6,8}. En aquellas situaciones en las que coexista un mal alineamiento congénito ungueal del primer dedo del pie, la onicocriptosis se podría perpetuar y requerir un tratamiento quirúrgico para su corrección^{4,5}.

Anomalías ungueales congénitas

Mal alineamiento congénito del primer dedo del pie

153 Se trata de una enfermedad de etiopatogenia desconocida; unos describen que es causada por una anomalía del ligamento que conecta la matriz ungueal con el periostio de la falange distal, otros la relacionan con una tracción excesiva del tendón extensor del hallux, aunque también pueden existir factores genéticos o embriológicos que condicionen esta entidad^{10,11}.

154 En esta dolencia la matriz ungueal está orientada lateralmente en relación con el eje longitudinal de la falange distal, lo que favorece que la uña esté sometida a constantes traumatismos. La alteración mecánica repetitiva provoca la aparición de líneas de Beau, el engrosamiento y los cambios de coloración de la lámina ungueal, así como una modificación de la morfología, más triangular o trapezoidal (fig. 2). Con el tiempo la uña adquiere una apariencia en forma de «concha de ostra»^{3,11}. En algunas ocasiones puede comenzar tardíamente en la adolescencia y asociarse a un hallux valgus pronunciado¹².

155 Suele ser una afección aislada, uni o bilateral, con tendencia a la mejoría espontánea en hasta la mitad de los casos³. El tratamiento depende de la severidad de la desviación: en formas leves, se recomiendan medidas conservadoras como el «tapping», que consiste en la utilización de vendajes que ejercen fuerzas opuestas a la desviación para intentar corregirla, o el uso de calzado adecuado¹²; en



Figura 2 Mal alineamiento congénito del primer dedo del pie bilateral con mayor afectación en el lado izquierdo. Uña distrófica con crecimiento lateralizado, morfología trapezoide, líneas de Beau, onicolisis y coloración amarillenta-marrónácea.

180 casos más severos se recomienda un abordaje quirúrgico,
181 siendo preferible realizarlo en los primeros años de vida³.

182 Pulgares en raqueta

183 Los pulgares en raqueta son una malformación congénita
184 con una herencia autosómica dominante y de predominio
185 en mujeres¹³. Generalmente es un hallazgo aislado, aun-
186 que se ha asociado con el síndrome de Rubinstein-Taybi y el
187 síndrome tricorriñofalángico^{10,13}.

188 Se denomina braquioniquia a aquellas uñas en las que la
189 anchura de la lámina y el lecho ungueal es mayor que la lon-
190 gitud de la uña, lo contrario a lo que ocurre en condiciones
191 normales. Puede ocurrir de forma aislada o asociado a un
192 acortamiento de la falange distal, y estar limitado a los pul-
193 gares o afectar a más uñas. Son numerosos los síndromes y
194 enfermedades que se han relacionado con la braquioniquia.
195 En los pulgares en raqueta, los primeros dedos de la mano se
196 encuentran acortados y ensanchados como consecuencia de
197 un cierre prematuro en la epífisis, lo que provoca la deten-
198 ción del crecimiento longitudinal de la falange terminal,
199 manteniéndose el crecimiento transversal⁶.

Síndrome de Iso-Kikuchi

200
201 La oncodisplasia congénita del dedo índice es una enti-
202 dad benigna poco descrita. Su etiopatogenia es desconocida,
203 aunque existen varias teorías que describen mutaciones en
204 la vía de señalización Wnt durante la embriogénesis, altera-
205 ciones de la osteogénesis de la falange, isquemia intraútero
206 de las arteriolas dependientes de la arteria radial o el uso
207 de fármacos teratógenos como los anticonvulsivantes¹⁴.

208 Se caracteriza por displasia o anoniquia de la uña del
209 dedo índice, de forma uni o bilateral, y a veces de otras
210 uñas de las manos y de los pies. Puede asociarse a alte-
211 raciones óseas subyacentes; las más características son el
212 estrechamiento distal de la última falange del dedo afecto
213 o una morfología en «Y» de la falange distal¹⁵ (fig. 3). No se
214 suele acompañar de afectación sistémica¹⁴.

215 Las anomalías ungueales que podemos encontrar son muy
216 variadas: anoniquia, microniquia del lado cubital, polio-
217 niquia, hemionocgrifosis e irregularidad o alineamiento
218 anormal de la lámina¹⁴. Baran y Stroud han propuesto una
219 serie de criterios para su diagnóstico: 1) hipoplasia/aplasia
220 unilateral o bilateral del dedo índice y/u otros dedos; 2)
221 alteración radiológica de la falange distal del dedo afecto,
222 y 3) enfermedad congénita, esporádica o hereditaria (auto-
223 sómica dominante)¹⁶.

Uña curva congénita del cuarto dedo del pie

224
225 Es un trastorno de herencia autosómica recesiva, poco publi-
226 cado en la literatura, que afecta principalmente a pacientes
227 asiáticos. Se manifiesta con una uña del cuarto dedo del
228 pie curvada desde la zona dorsal hacia la plantar, frecuen-
229 temente bilateral, y se acompaña de alteraciones óseas
230 visibles en la radiografía simple. En general, es una dolencia
231 aislada, pero en ocasiones se puede asociar a otras anom-
232alias congénitas^{3,11,17}.

Implantación vertical de la uña del quinto dedo

233
234 Es una alteración rara de etiopatogenia desconocida, aunque
235 se ha descrito una alteración en el pliegue ungueal proximal
236 que actúa de guía para el crecimiento horizontal normal de
237 la uña¹⁸. Otros autores proponen que se debe a la afectación

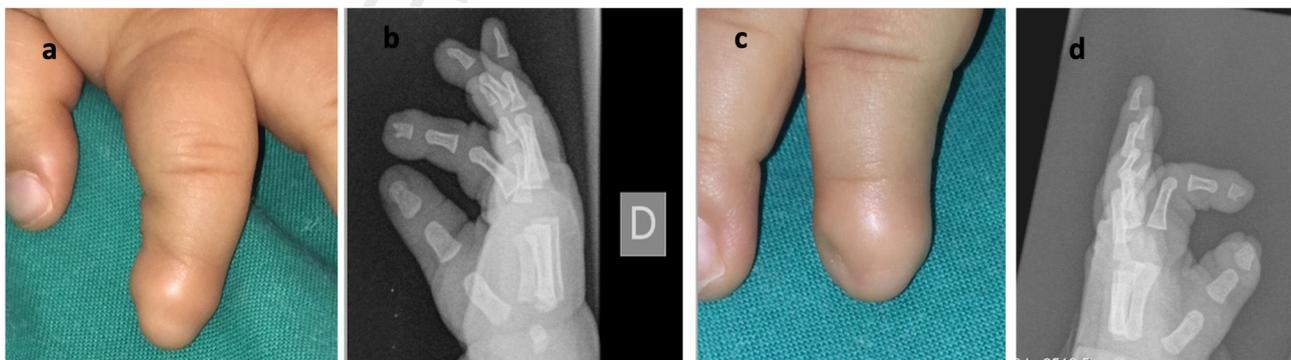


Figura 3 Síndrome de Iso-Kikuchi. a y c) Anoniquia del segundo dedo de la mano derecha y mínimo esbozo de uña en el de la mano izquierda. b y d) Radiografía simple donde se observa una escotadura en forma de «Y» a nivel de la falange distal de ambos dedos.

Q12



Figura 4 Doble uña congénita del quinto dedo del pie. Uña más amplia con una hendidura longitudinal que divide la uña en 2 partes, siendo la más pequeña la uña accesoria.

de la falange subyacente, de los pliegues ungueales laterales y del lecho ungueal^{18,19}. La uña del quinto dedo adquiere un crecimiento en dirección vertical, lo que predispone a los traumatismos y, con el tiempo, favorece la aparición de problemas estéticos y funcionales^{3,10,11}.

Doble uña congénita del quinto dedo del pie o uña accesoria del quinto dedo del pie

Es un trastorno frecuente pero poco descrito en la literatura, probablemente de herencia autosómica dominante con expresión variable, aunque se han publicado casos adquiridos a consecuencia de un traumatismo²⁰. Se presenta como una uña más amplia de lo habitual, con una hendidura en toda su longitud que la divide en 2; la parte que corresponde a la uña accesoria es la más pequeña (fig. 4). Suele ser bilateral y no es frecuente la alteración ósea en la falange distal²⁰⁻²².

Anoniquia o microniquia

La anoniquia o microniquia es la ausencia parcial o completa de una uña o más y puede ser congénita o adquirida. La forma congénita aparece con más frecuencia de forma aislada como consecuencia de una mutación en los genes *RSPO4* y *FZD6*, o bien formando parte de un síndrome, como el síndrome uña-rótula o el síndrome de Iso-Kikuchi, entre otros^{3,6,8,11,23}.

Leuconiquia

La leuconiquia es la coloración blanca de la uña. Existen diversas clasificaciones para esta afección; según el momento de su aparición hablaremos de leuconiquia congénita o adquirida. Esta última es la principal causa de alteración del color de la lámina ungueal en la infancia. Otras clasificaciones de la leuconiquia se hacen dependiendo de donde está la alteración que la produce, para diferenciar la leuconiquia verdadera, la aparente y la pseudoleuconiquia. Cuando tenemos en cuenta su morfología, hablaremos de leuconiquia punctata, transversal, longitudinal, total, etc.²⁴.

La leuconiquia congénita puede aparecer de forma aislada y afectar a todas las uñas de las manos y de los pies, o formar parte de síndromes. De ellos, el más importante es el síndrome de Bart-Pumphrey, de herencia autosómica dominante, que se debe a un defecto en la conexina 26. Se manifiesta con leuconiquia asociada a queratodermia palmo-plantar e hipoacusia neurosensorial y, de forma ocasional, a coiloniquia. Se ha descrito otro caso de una familia afectada de leuconiquia total acompañada de displasia pilosa y lesiones de acantosis nigricans-like por un defecto en el cromosoma 12²⁴.

Uñas en pinza

Se caracterizan por un aumento de la curvatura del eje transversal de la lámina ungueal, de causa congénita o adquirida. En los casos hereditarios, suele haber una herencia autosómica dominante y las uñas están afectadas de forma simétrica, predominantemente los primeros dedos de los pies. La forma adquirida es la más frecuente; la afectación ungueal suele ser asimétrica y se relaciona con traumatismos, enfermedades sistémicas y fármacos, entre otras^{24,25}.

La uña en pinza es una alteración de la morfología de la uña, generalmente de los pies, que se manifiesta con un estrechamiento de la uña en anchura y una curvatura transversal excesiva, mucho más prominente desde la zona media a la distal^{24,25}.

Enfermedades hereditarias

Enfermedad de Fong o síndrome de uña-rótula

Es una enfermedad rara de herencia autosómica dominante producida por mutaciones en el gen *LMX1B*, localizado en el brazo largo del cromosoma 9, que codifica el factor 1-beta y regula la expresión de colágeno tipo IV^{6,26}. La tetrada clínica característica consta de alteraciones ungueales (95-98%), ausencia o hipoplasia rotuliana (90-95%), displasia de codo (90%) y cuernos ilíacos (70-80%) que son patognomónicos. Además, podemos encontrar glaucoma de ángulo abierto en el 30% de los pacientes²⁶. Las alteraciones ungueales van desde aplasia, hipoplasia y displasia ungueal con surcos longitudinales, hasta rugosidades de lámina e hipoplasia de la parte distal de la placa ungueal (fig. 5). La lúnula triangular es muy característica de esta entidad, aunque también se ha observado en la trisomía 21 y en postraumatismos⁶. Con menor frecuencia se puede observar la ausencia de pliegues cutáneos en la parte dorsal de la articulación interfalángica distal⁶.

El pronóstico está determinado por la afectación renal (12-62%), que se manifiesta con proteinuria, glomerulonefritis de gravedad variable, hasta el fallo renal terminal que ocurre en el 10% de los pacientes. El diagnóstico precoz es esencial para evitar las posibles complicaciones de la misma, y en este sentido, las alteraciones ungueales adquieren un papel fundamental, ya que son visibles desde el nacimiento^{6,26,27}.



Figura 5 Enfermedad de Fong o síndrome de uña-rótula. Hipoplasia ungueal del primer, segundo, cuarto y quinto dedos de ambas manos con las características lúnulas triangulares en los terceros dedos. Además, se observa cómo la lámina ungueal del segundo, cuarto y quinto dedos de ambas manos no alcanzan el borde libre del dedo.

Disqueratosis congénita

La disqueratosis congénita es un trastorno hereditario poco frecuente con distintos patrones de herencia, en el que se produce una alteración de la telomerasa que lleva a un acortamiento prematuro de los telómeros²⁻⁴.

La tríada clásica se caracteriza por la presencia de distrofia ungueal, leucoqueratosis de la mucosa oral y pigmentación reticulada cutánea anómala³. Los cambios ungueales son la primera manifestación del cuadro y suelen aparecer antes del primer año de vida. Las uñas de las manos se ven más afectadas que las de los pies, presentando una clínica muy liquenoide con surcos y hendiduras longitudinales, pterigión y, en algunos casos, anoniquia^{3,4}. Puede acompañarse de afectación sistémica, como trastornos pulmonares, alteraciones gastrointestinales y neoplasias, entre otras, y en el 50-90% de los casos de una insuficiencia de la médula ósea, que es la principal causa de muerte^{3,4,6,8}.

Paquioniquia congénita

Es una genodermatosis poco frecuente en la que existe una alteración en la queratinización que conlleva defectos a nivel ungueal, cutáneo y mucoso. Generalmente sigue una herencia autosómica dominante, aunque se han descrito algunos casos de herencia autosómica recesiva y adquiridos⁶. En la paquioniquia congénita (PC) hay mutaciones en los genes que están asociados con la queratina. Actualmente, se prefiere utilizar la clasificación de acuerdo con estos 5 genes mutados y hablar de PC-K6a, PC-K6b, PC-K6c, PC-K16 y PC-K17²⁸⁻³⁰ (tabla 2). La clasificación clásica las dividía en 2 subtipos según los fenotipos: PC-1 o síndrome Jadassohn-Lewandowsky, el más frecuente, que es producido por mutaciones en los genes de la queratina KRT6A y KRT16; y PC-2 o síndrome Jackson-Lawler, que se debe a mutaciones en los genes KRT6B y KRT17^{3,6,30}.



Figura 6 Paquioniquia congénita en una madre y su hijo. En las uñas de los pies se observa un gran aumento en el grosor de la lámina ungueal y el lecho ungueal que adquiere forma de gancho, junto con una coloración blanco-amarillenta. Se observa además una queratodermia plantar en el borde interno del primer dedo del pie izquierdo. En las uñas de las manos observamos también una paquioniquia, junto con una coloración amarillenta-marrónácea.

La clínica se caracteriza por la tríada de distrofia ungueal, queratodermia palmoplantar y dolor plantar^{2,4}. Los cambios ungueales son la manifestación más precoz y suelen estar presentes en la mayoría de los casos antes del año de vida^{4,11}. Se observa un engrosamiento de la lámina ungueal de predominio distal y una hiperqueratosis del lecho ungueal de la mayoría de las uñas, aunque en algunos pacientes se ven más afectadas las de los pies, quizás por la mayor incidencia de traumatismos^{6,8,29}. La uña se va engrosando y los bordes laterales se van curvando como una uña en pinza. En las fases iniciales presenta una morfología en «V» y progresivamente adquiere un aspecto en gancho, de color amarillo y marrón³ (fig. 6). A nivel cutáneo, la queratodermia palmoplantar es otro signo precoz de la enfermedad; suele ser dolorosa, invalidante y con tendencia a la formación de ampollas profundas por el roce y la presión, sobre todo cuando afecta la planta del pie^{2,4,29,30}.

Dependiendo del tipo de PC podemos encontrar otros hallazgos clínicos: la hiperqueratosis folicular, la leucoqueratosis, trastornos en la dentición o quistes pilosebáceos^{4,6,8,29}.

El tratamiento estará dirigido a controlar el dolor de la queratodermia plantar y la onicodistrofia. Los retinoides sistémicos y las preparaciones con urea pueden ser de utilidad, mientras que se reserva la ablación química o quirúrgica de las uñas para casos que no han respondido a tratamientos más conservadores^{3,8,28,30}. Actualmente, se están valorando otras opciones terapéuticas que permitan mejorar la calidad de vida de estos pacientes³⁰.

Epidermólisis ampollosa congénita

La epidermólisis ampollosa congénita es una enfermedad hereditaria de la piel caracterizada por la formación de ampollas. Se divide en 4 tipos: simple, juntural o de la

Tabla 2 Clasificación de la paquioniquia congénita

| Clasificación paquioniquia | Gen mutado | Afectación congénita | Características clínicas diferenciales |
|----------------------------|------------|---|--|
| PC-K6a (44%) | KRT6A | Sí, distrofia ungueal de todas las uñas | Queratodermia plantar dolorosa Distrofia ungueal en los pies y en las manos Leucoqueratosis oral Quistes Hiperqueratosis folicular Ronquera |
| PC-K6b (5%) | KRT6B | No presente, inicio antes de los 15 años de edad | Queratodermia plantar dolorosa Distrofia ungueal de predominio en los pies |
| PC-K6c (2%) | KRT6C | PC más leve que la anterior Forma más leve de PC | Quistes Queratodermia palmoplantar focal Distrofia ungueal en los pies de forma aislada |
| PC-K16 (25%) | KRT16 | No presente, aparece antes de los 14 años de edad | Queratodermia plantar dolorosa Distrofia ungueal de predominio en los pies |
| PC-K17 (24%) | KRT17 | Sí, dientes natales | Distrofia ungueal en los pies y en las manos Dientes natales Quistes (esteatocistomas) |

PC: paquioniquia congénita.

unión, distrófica y síndrome de Kindler^{11,31}. La afectación ungueal es muy frecuente, pero no es específica de ningún tipo de epidermolisis ampollosa, ya que es el resultado de la afectación de la matriz y el lecho ungueal subsecuente a la formación de las ampollas^{3,6,8,11}. Las alteraciones de las uñas más habituales son paroniquia hemorrágica, tejido de granulación y cicatrización del lecho ungueal, paquioniquia, atrofia ungueal, deformidad en pico de loro, etc.^{6,11}. En estadios avanzados de la enfermedad y en las formas graves de epidermolisis ampollosa congénita puede aparecer anoniquia^{3,6,8,11}.

Displasias ectodérmicas

Son un grupo heterogéneo de trastornos congénitos que incluye unas 200 entidades diferentes. Se caracterizan por un desarrollo anómalo de las estructuras ectodérmicas, que incluyen la piel, el pelo, las uñas, los dientes y las glándulas sudoríparas^{4,6}. Las alteraciones ungueales son variables dependiendo del síndrome y no son específicas^{3,6}. El fenotipo más frecuente de displasia ectodérmica es el I o síndrome de Christ-Siemens-Touraine, producido por mutaciones del gen EDA de herencia ligada al cromosoma X. Clínicamente, se caracteriza por hipo o anhidrosis, coiloniquia, hipotricosis e hipodontia con dientes cónicos¹³.

Esclerosis tuberosa

Es una enfermedad genética rara, de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones en genes supresores de tumores. La pérdida de la funcionalidad de estos genes favorece la formación de tumores en distintas partes del cuerpo. Entre los criterios mayores para el diagnóstico se incluyen los fibromas ungueales, que se denominan tumores de Köenen, aparecen con más frecuencia en niñas durante la pubertad y, sobre todo, en los dedos de los pies³². Se mani-

fiestan como pápulas rojizas o del color de la piel, únicas o numerosas, generalmente asintomáticas, que se localizan en la piel periungueal del pliegue proximal de la uña y con menos frecuencia a nivel subungueal^{32,33}. En ocasiones pueden comprimir la matriz ungueal y causar un surco longitudinal en la lámina, incluso en ausencia de lesión visible³³. Se han descrito otros hallazgos clínicos en la uñas, como la presencia de hemorragias en astilla, la dilatación de capilares en el lecho ungueal con una morfología característica «en cometa rojo», y leuconiquia longitudinal^{33,34}. Debemos sospechar esta entidad cuando aparezca más de un fibroma en niños³³.

Neurofibromatosis tipo I

Es una genodermatosis rara de herencia autosómica dominante y con una incidencia estimada de 1:2.500-3.000 recién nacidos vivos. La mitad de los casos son por mutación espontánea en el gen NF1 y la otra mitad heredados³⁵. Se caracteriza por la aparición de manchas café con leche, efélides axilares o inguinales y, especialmente, por los neurofibromas. Estos últimos son tumores benignos derivados de la vaina de un nervio periférico y pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, incluido el pliegue periungueal^{5,35,36}. La presencia de tumores glómicos en esta enfermedad es menos conocida; se manifiestan como máculas azul rojizas o como una banda de eritroniquia longitudinal en el lecho ungueal, y se acompañan del dolor característico a la presión o con los cambios de temperatura³⁶.

Conclusión

Las alteraciones ungueales fisiológicas del recién nacido son relativamente frecuentes y es necesario conocerlas para poder distinguir las de otras condiciones patológicas. La

mayoría de estos cambios fisiológicos en las uñas en los primeros meses de vida son derivadas de la fragilidad intrínseca de la uña al nacimiento y se resuelven espontáneamente con el desarrollo. Debemos prestar atención a las alteraciones ungueales inusuales tanto si aparecen en los primeros años de vida como en la infancia o la adolescencia, dado que pueden ser la primera manifestación de un síndrome más complejo que se suelen acompañar de otras alteraciones en la piel y en otros órganos.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

- Haneke E. Surgical anatomy of the nail apparatus. *Dermatol Clin.* 2006;24:291-6, <http://dx.doi.org/10.1016/j.det.2006.03.007>.
- Tosti A, Piraccini BM. Trastornos ungueales. En: Bologna JL, Schaffer JV, Cerroni L, editores. *Dermatología*. Barcelona: Elsevier; 2018. p. 1294-310.
- Richert B, André J. Nail disorders in children: Diagnosis and management. *Am J Clin Dermatol.* 2011;12:101-12, <http://dx.doi.org/10.2165/11537110-000000000-00000>.
- Starace M, Alessandrini A, Piraccini BM. Nail disorders in children. *Skin Appendage Disord.* 2018;4:217-29, <http://dx.doi.org/10.1159/000486020>.
- Smith RJ, Rubin AI. Pediatric nail disorders: A review. *Curr Opin Pediatr.* 2020;32:506-15, <http://dx.doi.org/10.1097/MOP.0000000000000921>.
- Dorado JG, Fraile PA. Alteraciones del pelo y las uñas. *Pediatr Integral.* 2016;20:244-61, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1468-3083.2008.02592.x>.
- Sarifakioglu E, Yilmaz AE, Gorpelioglu C. Nail alterations in 250 infant patients: A clinical study. *J Eur Acad Dermatol Venereol.* 2008;22:741-4, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1468-3083.2008.02592.x>.
- Bellet JS. Pediatric nail disorders. *Dermatol Clin.* 2021;39:231-43, <http://dx.doi.org/10.1016/j.det.2020.12.005>.
- Cabeza Martínez R, Leis Dosil V, Suárez Fernández R. Uñas y enfermedades sistémicas. *Piel.* 2006;21:430-4, [http://dx.doi.org/10.1016/S0213-9251\(06\)72531-X](http://dx.doi.org/10.1016/S0213-9251(06)72531-X).
- Richert B, Choffray A, de la Brassine M. Cosmetic surgery for congenital nail deformities. *J Cosmet Dermatol.* 2008;7:304-8, <http://dx.doi.org/10.1111/j.1473-2165.2008.00410.x>.
- Piraccini BM, Starace M. Nail disorders in infants and children. *Curr Opin Pediatr.* 2014;109:440-5, <http://dx.doi.org/10.1097/MOP.0000000000000116>.
- Dominguez-Cherit J, Lima-Galindo AA. Congenital malalignment of the great toenail: Conservative and definitive treatment. *Pediatr Dermatol.* 2021;38:555-60, <http://dx.doi.org/10.1111/pde.14548>.
- Hadj-Rabia S, Happle R, Piraccini BM, Baran R. Hereditary and congenital nail disorders. En: Baran R, de Berker D, Holzberg M, Piraccini BM, Richert B, Thomas L, editores. *Baran & Dawber's diseases of the nails and their management*. Hoboken: John Wiley & Sons, Ltd.; 2019. p. 225-308.
- Tirelli LL, Luna PC, Cano R, Giraldo JP, Larralde M. Síndrome de Iso-Kikuchi: 3 casos en la edad pediátrica. *Actas Dermosifiliogr.* 2018;109:33-6, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2017.06.014>.
- Peña-López S, Monteagudo B, Álvarez-Devesa L, González-Moure C, Figueroa-Silva O, Vilas-Sueiro A. Iso-Kikuchi syn-

- drome with Y-shaped bifurcation of the distal phalanx of the index fingers. *J Dtsch Dermatol Ges.* 2020;18:1173-4, <http://dx.doi.org/10.1111/ddg.14157>.
- Baran R, Stroud JD. Congenital onychodysplasia of the index fingers. Iso and Kikuchi syndrome. *Arch Dermatol.* 1984;120:243-4.
- Kashiyama K, Tanaka K. Congenital curved nail of the fourth toe with subungual hyperkeratosis. *Skin Appendage Disord.* 2021;7:149-54, <http://dx.doi.org/10.1159/000513341>.
- Barad P, Fernandes J, Ghodge R, Shukla P. Vertically growing nail - A rare entity. *Indian Dermatol Online J.* 2015;6:288-9, <http://dx.doi.org/10.4103/2229-5178.160279>.
- Grover C. Why do nails grow vertically? *Indian Dermatol Online J.* 2015;6:289-91.
- Haneke E. Double nail of the little toe. *Skin Appendage Disord.* 2016;1:163-7, <http://dx.doi.org/10.1159/000443378>.
- Leung A, Barankin B, Leong K. An atlas of nail disorders, part 5. *Consultant.* 2020;60:48-50, <http://dx.doi.org/10.25270/con.2020.03.00002>.
- Navarro Campoamor L. Doble uña del quinto dedo del pie. *Actas Dermosifiliogr.* 2021;112:188-90, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ad.2019.04.017>.
- Fröjmark AS, Schuster J, Sobol M, Entesarian M, Kilander MBC, Gabriikova D, et al. Mutations in Frizzled 6 cause isolated autosomal-recessive nail dysplasia. *Am J Hum Genet.* 2011;88:852-60, <http://dx.doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.05.013>.
- Rubin A, Holzberg M, Baran R. Physical signs. En: Baran R, de Berker D, Holzberg M, Piraccini BM, Richert B, Thomas L, editores. *Baran and Dawber's diseases of the nails and their management*. Hoboken: John Wiley & Sons, Ltd.; 2019. p. 72-117.
- Huang C, Huang R, Yu M, Guo W, Zhao Y, Li R, et al. Pincer nail deformity: Clinical characteristics, causes, and managements. *Biomed Res Int.* 2020;2020:2939850, <http://dx.doi.org/10.1155/2020/2939850>.
- Dinamarca JL, Améstica G, Vergara R, Acuña J. Enfermedad de Fong o síndrome uña-rótula: ¿qué tienen en común ojos, rodillas y riñones? Primer reporte en Chile. *BHVM.* 2012;68:24-31.
- Diplomatico M, Marzuillo P, la Manna A, Apicella A, Guarino S, Piccolo V. From skin to kidneys: Cutaneous clues of renal disease in children. *Dermatol Pract Concept.* 2020;10:e2020095, <http://dx.doi.org/10.5826/dpc.1004a95>.
- The International PC Research Registry. Pachyonychia congenita genes & mutations. Holladay, UT: Pachyonychia Congenita Project; 2023 [consultado 23 May 2023]. Disponible en: <https://www.pachyonychia.org/pc-data>
- Samuelov L, Smith FJD, Hansen CD, Sprecher E. Revisiting pachyonychia congenita: A case-cohort study of 815 patients. *Br J Dermatol.* 2020;182:738-46, <http://dx.doi.org/10.1111/bjd.18794>.
- McCarthy RL, de Brito M, O'Toole E. Pachyonychia congenita: Clinical features and future treatments. *Keio J Med.* 2023, <http://dx.doi.org/10.2302/kjm.2023-0012-IR>. En prensa.
- Pastrana-Arellano E, Morales-Olvera D, García-Romero MT. Nail involvement in patients with epidermolysis bullosa: A systematic review. *Skin Health Dis.* 2022;3:e183, <http://dx.doi.org/10.1002/ski2.183>.
- Viswanath V, Gupte JD, Prabhu N, Gour NL. Multiple koenen tumors, a rare entity: Combination treatment with 1% topical sirolimus electrofulguration and excision. *Skin Appendage Disord.* 2021;7:66-70, <http://dx.doi.org/10.1159/000511743>.
- Aldrich CS, Hong CH, Groves L, Olsen C, Moss J, Darling TN. Acral lesions in tuberous sclerosis complex: Insights into pathogenesis. *J Am Acad Dermatol.* 2010;63:244-51, <http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2009.08.042>.

- 583 34. Jimenez-Cauhe J, Boixeda P. Visual dermatology: Subungual
584 red comets in tuberous sclerosis complex. *J Cutan Med Surg.*
585 2020;24:309, <http://dx.doi.org/10.1177/1203475420915443>.
586 35. Ozarlan B, Russo T, Argenziano G, Santoro C, Piccolo V. Cuta-
587 neous findings in neurofibromatosis type 1. *Cancers (Basel).*
588 2021;13:463, <http://dx.doi.org/10.3390/cancers13030463>.
- 589 36. Kumar MG, Emnett RJ, Bayliss SJ, Gutmann DH. Glo-
590 mus tumors in individuals with neurofibromatosis type 1. *J*
591 *Am Acad Dermatol.* 2014;71:44–8, [http://dx.doi.org/10.1016/](http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2014.01.913)
592 [j.jaad.2014.01.913](http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2014.01.913).

UNCORRECTED PROOF