

CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Hipoplasia ungueal bilateral y simétrica de las manos

L. Martínez-Casimiro, I. Febrer y V. Alegre

Servicio de Dermatología. Hospital General Universitario de Valencia. Valencia. España.

Historia clínica

Presentamos el caso de un varón de 15 meses cuya madre consultó por unas lesiones que afectaban a las uñas de los tres primeros dedos de ambas manos y que estaban presentes al nacimiento. El resto de las uñas de las manos y los pies no mostraba alteraciones. El paciente había comenzado la deambulación al año, con alteraciones en la marcha y caídas frecuentes. Además, había iniciado el habla tardíamente, con 12 meses de edad, pronunciando a la edad de 15 meses sólo palabras sueltas. La madre refería alteraciones semejantes en las uñas que afectaban a su otra hija y a diversos miembros de la familia paterna, acompañadas a su vez de alteraciones en la marcha (fig. 1).

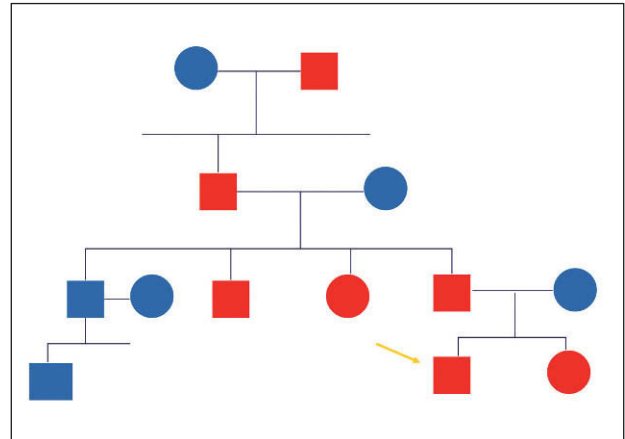


Figura 1.

Exploración física

La exploración física mostró alteraciones simétricas en las uñas de los tres primeros dedos de ambas manos, con predominio en los pulgares, así como hiponiquia, adelgazamiento y onicorrexis, acompañadas de unas lúnulas triangulares (fig. 2).



Figura 2.

Exploraciones complementarias

Se efectuó una ecografía renal y una analítica de sangre y orina que no mostraron alteraciones, un examen oftalmológico que tampoco evidenció patología y, por último, se realizó una serie ósea de la columna, las extremidades, las crestas ilíacas y las caderas en la cual se pudo apreciar la presencia de cuernos ilíacos posteriores (fig. 3).

¿Cuál es su diagnóstico?

Correspondencia:
Lucía Martínez Casimiro.
Servicio de Dermatología.
Hospital General Universitario de Valencia.
Avda. Tres Cruces, 2.
46014. Valencia. España.
lucmarcas@gmail.com

Aceptado el 28 de febrero de 2008.



Figura 3.

Diagnóstico

Síndrome uña-patela, osteo-onicodisplasia hereditaria (HOOD) o síndrome de Fong.

Comentarios

El síndrome uña-patela es un trastorno raro, de herencia autosómica dominante con penetrancia y expresividad variables. Se caracteriza por 4 signos mayores que consisten en: uñas displásicas con lúnula triangular, rótula hipoplásica o ausente, cuernos ilíacos posteriores y cabezas radiales hipoplásicas. No todos ellos están presentes en todos los casos. Otras alteraciones posibles incluyen: afectación ocular y renal, aneurismas arteriales, retraso psicomotor o crisis convulsivas. La afectación ungueal ocurre en un 98% de los casos. Las uñas displásicas están presentes al nacimiento¹. Típicamente se ven afectadas de forma más intensa las uñas de los tres primeros dedos de las manos, mostrando alteraciones como hipoplasia, ausencia, morfología en cuchara o estriación longitudinal. La presencia de lúnulas triangulares es un hallazgo característico. Además, puede asociarse a una hipoplasia de las falanges distales². La hiponiquia y la anoniquia congénitas son malformaciones raras que pueden formar parte de síndromes como el uña-patela, las displasias ectodérmicas y las braquidactilias, o pueden ocurrir como un hallazgo aislado. Estas alteraciones se asocian con frecuencia a una afectación esquelética subyacente³. Entre los hallazgos óseos destacan los cuernos ilíacos posteriores, generalmente bilaterales y presentes hasta en un 80% de los casos⁴, y la displasia de codo y rótula (en más de un 90%), lo que origina subluxaciones y artrosis precoz. También puede estar presente una hipoplasia de las escápulas². Hay que tener en cuenta que la rótula no se osifica por completo hasta la infancia tardía, por lo que se debería realizar una ecografía según la edad del paciente para poder valorar la misma. En un 25-50% de los casos se asocia a nefropatía, que es la principal complicación por la posibilidad de fallo renal hasta en un 10% de los casos. La alteración se presenta fundamentalmente

como proteinuria asintomática o glomerulonefritis, apareciendo en el sedimento hematuria, albuminuria y cilindros hialinos^{1,5}.

Dentro de los hallazgos oculares puede estar presente una hiperpigmentación del borde pupilar del iris, además de cataratas, queratocono, microfaquia, microcórnea o glaucoma^{2,6}.

La enfermedad viene determinada por una alteración en el gen LMX1b, presente en el cromosoma 9, el cual actúa en el desarrollo de las extremidades, los riñones y el ojo. La presencia de la alteración en este gen no guarda relación con el pronóstico, por lo que su detección no es útil en el diagnóstico prenatal. Se postula la implicación de otros genes responsables de la diferente expresividad de la enfermedad¹.

Ante la sospecha diagnóstica se debe realizar una evaluación ósea, renal y ocular, junto con revisiones periódicas para conseguir un diagnóstico y manejo precoz de las complicaciones que se pueden derivar del síndrome.

Conflicto de intereses

Declaramos no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Buddin D, Loomis C, Shwayder T, Chang MW. What syndrome is this? Nail-patella syndrome. *Pediatr Dermatol*. 2002;19:454-6.
2. Schulz-Butulis BA, Welch MD, Norton SA. Nail-patella syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 2003;49:1086-7.
3. Seitz CS, Hamm H. Congenital brachydactyly and nail hypoplasia: clue to bone-dependent nail formation. *Br J Dermatol*. 2005;152:1339-42.
4. Tuncbilek N, Karakas HM, Okten OO. Imaging of nail-patella syndrome. *Hong Kong Med J*. 2005;11:116-8.
5. Verdich J. Nail-patella syndrome associated with renal failure requiring transplantation. *Acta Derm Venereol*. 1980;60:440-3.
6. Quintanilla E, Rodrigo A, Temino MA, Ayesa C, Olivares C. Síndrome uña-patela con afectación ocular. Estudio de 5 generaciones. *Actas Dermosifiliogr*. 1981;72:415-8.