

IMÁGENES EN DERMATOLOGÍA

Alteraciones del pelo: la clave para la sospecha del síndrome de Menkes

Hair Abnormalities: Key to Suspecting Menkes Disease

I. Gracia-Darder^{a,*}, C. Saus^b y A. Martín-Santiago^a

^a Departamento de Dermatología, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

^b Departamento de Anatomía Patológica, Hospital Universitario Son Espases, Palma de Mallorca, España

Las displasias pilosas son un grupo heterogéneo de entidades que afectan a la estructura del pelo. La mayoría son congénitas y pueden asociarse a múltiples síndromes, siendo en ocasiones un signo clave en el diagnóstico de algunas genodermatosis.

Se presenta el caso de un niño de tres meses, de padres no consanguíneos, tenía un cuadro clínico compuesto de epilepsia, hipotonía, hiperlaxitud, micrognatia, pectus excavatum, vasos cerebrales tortuosos y bajos niveles de ceruloplasmina (2 mg/dL, rango normal 20-60) y cobre en el plasma (32 mcg/L, rango normal 175-308). A la exploración, el paciente presentaba una cutis laxa, hipopigmentación, un cabello escaso y las fontanelas ensanchadas. Mediante microscopio electrónico, el cabello mostró diámetros variables, torsiones (*pili torti*), fracturas del tallo (tricorrexis nudosa) y nudos capilares (fig. 1). En este caso, las alteraciones del pelo fueron la clave para sospechar el síndrome de Menkes e iniciar un tratamiento con cobre-histidina subcutánea 250 mcg/24 h. Posteriormente, en el análisis genético se encontró una nueva mutación sin sentido heterocigota, no descrita previamente en el gen ATP7A.

El síndrome de Menkes, es una enfermedad recesiva ligada al cromosoma X, caracterizada por una alteración del metabolismo del cobre que se inicia antes del nacimiento. El pronóstico de este síndrome depende del diagnóstico temprano, aunque suele ser desfavorable a pesar de un inicio precoz del tratamiento con el complejo cobre-histidina.

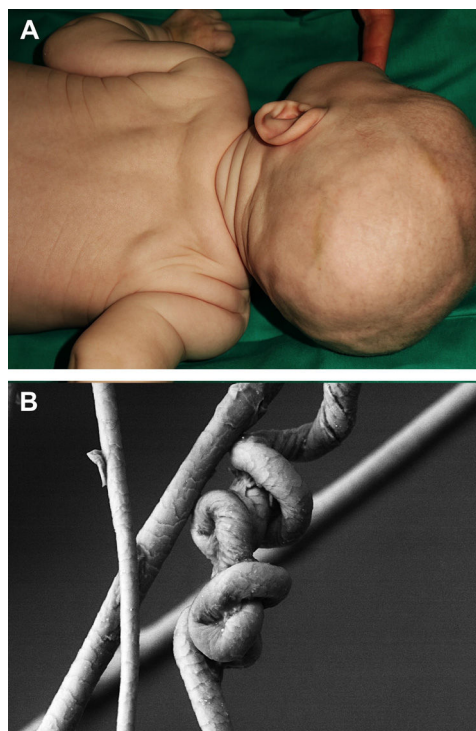


Figura 1

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ines.gracia.darder@gmail.com
(I. Gracia-Darder).