

CASOS PARA EL DIAGNÓSTICO

Alopecia, pápulas foliculares y talla baja



Alopecia, Follicular Papules, and Short Stature

Historia clínica

Un varón de 35 años, 135 cm de estatura, hijo de padres sanos consanguíneos, que consulta por alopecia generalizada desde los 3 meses de vida. En sus antecedentes personales destaca raquitismo vitamina D resistente tipo II, tratado hasta los 20 años con altas dosis de calcitriol, magnesio y calcio oral. A los 8 años desarrolló múltiples manchas blanquecinas en el cuero cabelludo. Seguidamente, aparición progresiva de pápulas en la cara, cuero cabelludo y antebrazos, con nula respuesta a corticoides tópicos y retinoides orales.

Exploración física

El paciente presenta una alopecia generalizada que respeta las pestañas y algún pelo aislado en las cejas. En la cara, el



Figura 1



Figura 2

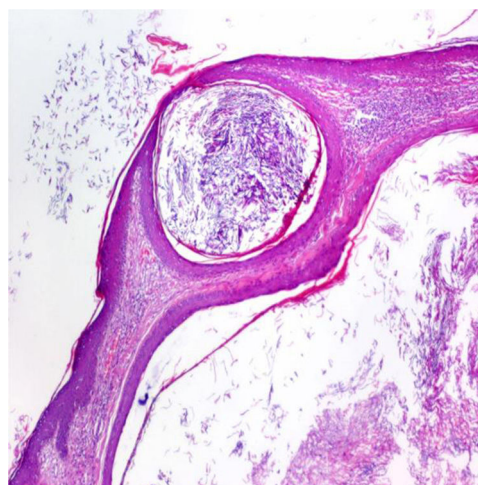


Figura 3 Hematoxilina-eosina $\times 200$.

cuero cabelludo y los antebrazos se evidencian numerosas pápulas foliculares blanquecino-amarillentas (figs. 1 y 2). No se evidencian alteraciones ungueales, dentales o de la sudoración.

Histopatología

La biopsia cutánea reveló la presencia de quistes rellenos de queratina en dermis media y alta (fig. 3).

¿Cuál es el diagnóstico?

Diagnóstico

Alopecia con lesiones papulares asociada a raquitismo hereditario vitamina D resistente tipo II.

Evolución y tratamiento: Con el paso del tiempo han ido apareciendo nuevos quistes. La actitud ha sido conservadora, con extirpación quirúrgica de los sintomáticos. El estudio del gen del receptor de la vitamina D (VDR) no se ha solicitado por el momento.

Comentario

El raquitismo resistente a vitamina D tipo II (VDDR-II) es una rara enfermedad genética autosómica recesiva, originada por mutaciones en el VDR¹. La alopecia parcial o total se presenta en el 75% de los casos².

Estos pacientes presentan el mismo fenotipo clínico e histológico que la atrichia congénita con lesiones papulares (ACPL), originada por mutaciones en el gen *hair-less*^{3,4}. Los genes *hair-less* y VDR participan en las mismas vías de regulación del ciclo piloso. Ambas enfermedades experimentan una separación de la papila dérmica en la primera fase catágena del ciclo piloso, lo que conduce a la desintegración de los 2 tercios inferiores del folículo piloso y a la formación de quistes dérmicos⁵.

El pelo está presente al nacimiento, y a partir de los primeros meses de vida tiene lugar una alopecia irreversible. Las pápulas foliculares aparecen durante los primeros años en el cuero cabelludo, la cara y las extremidades. Algunos casos asocian manchas blanquecinas en el cuero cabelludo. La biopsia revela la ausencia de folículos pilosos y quistes rellenos de queratina en la dermis^{4,6}.

Además, hay que tener en cuenta la historia familiar y el antecedente de consanguinidad. El principal diagnóstico diferencial es la alopecia areata universal, aunque también puede plantearse con genodermatosis que asocian hipotricosis y quistes de milio como el síndrome de Oley, el síndrome de Bazex-Dupré-Christol y el síndrome de Rombo¹.

El reconocimiento de esta entidad permite evitar tratamientos innecesarios. Por otra parte, la alopecia puede

preceder a los síntomas de raquitismo, por lo que el papel del dermatólogo en el diagnóstico temprano es de suma importancia.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Miller J, Djabali K, Chen T, Liu Y, Ioffreda M, Lyle S, et al. Atrichia caused by mutations in the vitamin D receptor gene is a phenotype of generalized atrichia caused by mutations in the hairless gene. *J Invest Dermatol.* 2001;11761:2-7.
2. Santos R, Neves S, Gomes C, Neves F, Correia AJ. Rickets vitamin-D-dependent type 2. *Acta Med Port.* 2009;22:861-6.
3. Malloy PJ, Feldman D. The role of vitamin D receptor mutations in the development of alopecia. *Mol Cell Endocrinol.* 2011;347:90-6.
4. Zlotogorski A, Panteleyev AA, Aita VM, Christiano AM. Clinical and molecular diagnostic criteria of congenital atrichia with papular lesions. *J Invest Dermatol.* 2002;118:887-90.
5. Bergman R, Schein-Goldshmid R, Hochberg Z, Ben-Izhak O, Sprecher E. The alopecias associated with vitamin D-dependent rickets type IIA and with hairless gene mutations: A comparative clinical, histologic, and immunohistochemical study. *Arch Dermatol.* 2005;141:343-51.
6. Zlotogorski A, Hochberg Z, Mirmirani P, Metzker A, Ben-Amitai D, Martinez-Mir A, et al. Clinical and pathologic correlations in genetically distinct forms of atrichia. *Arch Dermatol.* 2003;139:1591-6.

L. González-Lara^{a,*}, P. Gonzalvo-Rodríguez^b
y E. Rodríguez-Díaz^a

^a Servicio de Dermatología, Hospital de Cabueñes, Gijón, Asturias, España

^b Servicio de Anatomía Patológica, Hospital de Cabueñes, Gijón, Asturias, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: leiregonzalezlara@gmail.com
(L. González-Lara).