



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIO DE POSGRADO

HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

FRECUENCIA DE DISPLASIAS PILOSAS  
EN PACIENTES CON GENODERMATOSIS  
DEL HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO  
FEDERICO GÓMEZ

TESIS

PARA OBTENER EL TÍTULO DE  
ESPECIALISTA EN:

DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA

PRESENTA:

**Dra. Bertha Edith Guillén Palacios**

TUTORES DE TESIS

DRA. MIRNA ERÉNDIRA TOLEDO BAHENA  
DRA. ADRIANA MARÍA VALENCIA HERRERA  
DR. MARIO PÉREZPEÑA DÍAZCONTI  
DR. CARLOS ALFREDO MENA CEDILLOS



HOSPITAL INFANTIL *de* MÉXICO

FEDERICO GÓMEZ

Instituto Nacional de Salud

MEXICO, D.F FEBRERO 2012



Universidad Nacional  
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

**Biblioteca Central**



**UNAM – Dirección General de Bibliotecas**  
**Tesis Digitales**  
**Restricciones de uso**

**DERECHOS RESERVADOS ©**  
**PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL**

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MÉXICO  
FACULTAD DE MEDICINA  
DIVISIÓN DE ESTUDIO DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN  
SECRETARÍA DE SALUD  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ**

**FRECUENCIA DE DISPLASIAS PILOSAS EN PACIENTES CON  
GENODERMATOSIS DEL  
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ**

**TESIS**

**PARA OBTENER EL TÍTULO EN DERMATOLOGÍA PEDIÁTRICA**

**PRESENTA:**

**DRA. BERTHA EDITH GUILLEN PALACIOS**

---

Dra. Mirna Eréndira Toledo Bahena

Tutora metodológica. Adscrita al Departamento de Dermatología Pediátrica.

---

Dra. Adriana María Valencia Herrera

Tutora de tesis. Adscrita al Departamento de Dermatología Pediátrica

---

Dr. Mario Pérezpeña Díazconti

Tutor de tesis. Adscrito al Departamento de Patología Pediátrica

---

Dr. Carlos Alfredo Mena Cedillos

Asesor de tesis. Jefe del Departamento de Dermatología Pediátrica

## INDICE

|      |                                   |    |
|------|-----------------------------------|----|
| I    | Resumen                           | 1  |
| II   | Marco Teórico                     | 2  |
| III. | Antecedentes                      | 19 |
| IV   | Justificación                     | 20 |
| V    | Planteamiento del problema        | 21 |
| VI   | Objetivo                          | 21 |
| VII  | Material y métodos                | 21 |
|      | VII a Diseño del estudio          |    |
|      | VII b Criterios de selección      |    |
|      | VII c Método                      |    |
|      | VII d Definiciones operacionales  |    |
|      | VII e Tamaño de la muestra        |    |
|      | VII f Descripción de variables    |    |
|      | VII g Plan y análisis estadístico |    |
| VIII | Resultados                        | 28 |
| IX   | Discusión                         | 29 |
| X    | Conclusiones                      | 29 |
| XI   | Anexos                            | 30 |
| XII  | Bibliografía                      | 43 |

## **Agradecimientos**

**A mi familia con mucho cariño.**

**A mis profesores y a todos los niños  
por su apoyo incondicional y enseñanza.**

## **I.-RESUMEN**

**TITULO:** Frecuencia de displasias pilosas en pacientes con genodermatosis del Hospital Infantil de México Federico Gómez.

**ANTECEDENTES:** Se entiende como displasia pilosa a las malformaciones del tallo piloso y como genodermatosis a las enfermedades de la piel de origen genético. Los reportes en la literatura de la coexistencia de genodermatosis y alteraciones del pelo son escasos, generalmente casos aislados o como parte de entidades específicas. No existe un estudio similar en nuestra población.

**JUSTIFICACIÓN:** La inspección macroscópica de la piel cabelluda y el examen microscópico del pelo cuidadosamente seleccionado, pueden dar indicadores útiles para el diagnóstico de varios defectos presentes desde el nacimiento. Es un estudio eficaz no invasivo y de bajo costo, que no se realiza de rutina.

**OBJETIVO:** Describir la frecuencia de displasias pilosas en genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas de los pacientes que acuden a la consulta externa de dermatología del Hospital Infantil de México Federico Gómez de enero a junio 2011.

**METODOLOGÍA:** Se evaluaron a 16 pacientes pediátricos con diagnóstico de genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas, que acudieron consulta externa de dermatología de enero a junio 2011. Se examinaron cabellos cortados y arrancados con microscopía de luz no polarizada y luz polarizada con una técnica estandarizada.

**RESULTADOS:** Se incluyeron 16 pacientes con distintas genodermatosis, de los cuales 5 correspondieron al sexo femenino y 11 al sexo masculino. La edad de los pacientes fue desde 5 meses hasta los 17 años, con una mediana de 7 años 6 meses. Los casos de genodermatosis fueron: displasia ectodérmica hipohidrótica, síndrome cardio-facio-cutáneo, ictiosis ligada a X, pelo lanoso, síndrome de Menkes, síndrome de Noonan.

**CONCLUSIONES:** Dentro de las alteraciones microscópicas frecuentemente observadas en este estudio representan diversas formas de traumatismo o debilidades bioquímicas inherentes del tallo piloso, mientras que otras son específicas a la composición del tallo piloso que en su conjunto nos aproxima al diagnóstico de la genodermatosis.

## II.-MARCO TEÓRICO

Las genodermatosis son enfermedades de la piel con base genética pueden manifestarse por distintas alteraciones en la integridad estructural de la epidermis, tejido conectivo y anexos cutáneos. (1-4,5).

La clasificación de genodermatosis más utilizada es en relación a la clínica modificada por Sptiz 2004: desórdenes de cornificación, desórdenes de la pigmentación, desórdenes de la vascularización, desórdenes del tejido conectivo, desórdenes ampollosos, desórdenes del metabolismo de las porfirinas, desórdenes con fotosensibilidad, desórdenes con inmunodeficiencia, desórdenes del metabolismo, desórdenes con estatura corta, desórdenes con anomalías cromosómicas, desórdenes del cabello y uñas, desórdenes con potencial de malignidad.

Las genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas son el síndrome de Björnstad, aciduria argininosuccinica, síndrome de pelo impeinable, enfermedad de Menkes, displasia ectodérmica hipohidrótica, síndrome de Netherton, síndrome cardio-facio-cutáneo, síndrome de Basex, síndrome de Crandall, paquioniquia congénita, síndrome de uña rótula, síndrome de. AEC (anquiblefarondisplasia ectodérmica-fisura palatina).

El pelo es un anexo cutáneo que forma parte de la imagen, identidad y origen étnico de cada persona. La papila folicular, el bulbo y el tallo son las principales estructuras de éste, las cuales a su vez tienen varias capas (1).

La inspección macroscópica de la piel cabelluda y el examen microscópico del pelo cuidadosamente seleccionado, pueden dar indicadores útiles para el diagnóstico temprano de las genodermatosis con displasia pilosa.

Las anomalías hereditarias del tallo piloso son un fenómeno frecuentemente observado que puede ocurrir como:

A).- Defecto aislado: expresión de un desorden genético que produce defectos estructurales de tallo piloso.

B).-Síntoma de un síndrome congénito o genodermatosis: malformaciones del pelo que acompaña un problema genético.

C.-Marcador de un desorden metabólico subyacente (3).

Los trastornos del pelo incluyen pérdida del pelo, aumento en crecimiento, defectos de la estructura (displasia pilosa), así como la apariencia estética inaceptable, como brillo reducido, fuerza, rizado, y la elasticidad (2).

Se entiende como **displasia pilosa** a las malformaciones del tallo piloso, la mayoría son congénitas, otras adquiridas. Pueden constituir un defecto aislado o generalizado, pero siempre se caracterizan por un patrón morfológico característico (6).

La clasificación de las displasias pilosas son: con incremento de la fragilidad y sin incremento de la fragilidad (6, 7,8).

**I).- En el grupo de fragilidad capilar aumentada:**

- a.- Moniletrix
- b.- Pseudomoniletrix
- c.- Pili torti
- d.- Síndrome del pelo ensortijado de Menkes
- e.- Tricorrexia invaginata.
- f.- Triconodosis
- g.- Tricotiodistrofia
- h.- Pelo burbuja
- i.- Pelo en anágeno débil
- j.- Pelo lanoso
- j. Tricorrexia nodosa



**II). En el grupo sin incremento de la fragilidad capilar:**

- a.- Pili annulati
- b.- Pseudo pili annulati
- c.- Síndrome del pelo impeinable (Pili canaliculi)
- d.- Síndrome de pelo lanoso
- e.- Ensartijamiento progresivo y adquirido del cabello lanoso parcial difuso
- f.- Tricoptilosis

**ASPECTOS CLÍNICOS Y MORFOLÓGICOS DIAGNÓSTICOS.**

GRUPO DE DISPLASIAS PILOSAS CON INCREMENTO DE LA FRAGILIDAD.

**A.- MONILETRIX**

Raro desorden genético, descrito por Walter Smith (1879). Proviene de las palabras: "monile" collar o gargantilla en latín y "thrix" pelo en griego. Caracterizado por la asociación de 3 signos: pelos moniliformes, queratosis folicular y coiloniquia.

Constituye un defecto hereditario autosómico dominante causado por la mutación de los genes hHb1, hHb3 y hHb6 codificadoras de las queratinas (K81, K83 y K86), localizados en el cromosoma 12q13.

Caracterizado por pelos cortos (pocos milímetros), arrosariados, muy frágiles, acompañados con alteraciones en piel como hiperqueratosis folicular local e hipotricosis marcada.

### **Asociación de moniletrix con síndromes:**

- Síndrome de Menkes
- Síndrome de displasia oculodentodigital
- Ataxia espinocerebelar

Microscopía de luz no polarizada y luz polarizada: permite apreciar perfectamente la alternancia periódica de estrecheces (defecto) y nudosidades (diámetro real del cabello) adoptando un aspecto característico en rosario.

Microscopio electrónico de barrido (SEM): zonas de constricción donde se producen las fracturas.

Histología: estrecheces del tallo piloso a nivel intrafolicular (6-9).

### **B).- PSEUDOMONILETRIX**

Defecto del tallo piloso autosómico dominante, con fragilidad capilar al tratamiento compulsivo y sostenido del cabello, con maniobras normales de peinado y cepillado, dando lugar a hipotricosis difusa o localizada con imágenes falsas de nudosidades se trata aplanamientos de distribución irregular en el tallo piloso. No se acompaña de hiperqueratosis folicular.

Diagnóstico clínico: hipotricosis difusa o localizada, familiar, sin hiperqueratosis folicular que se presentan de forma irregular y esporádica imágenes de nudosidades redondeadas u ovaladas, no se observan estrecheces.

Microscopía de luz: nódulos ovals o redondeados presentación irregular, sin constricciones.

Microscopía electrónica: nódulos irregulares sin estrecheces (10,11).

## **C.- PILI TORTI**

Descrito por Schutz en 1900. El aspecto del pelo es aplanado a intervalos irregulares con rotaciones de 90-360° en promedio 180° al rededor de su eje, de 3-4 torsiones, por lo regular con disposición trenzada, puede producir áreas de hipotricosis cuando el defecto es muy marcado por fractura oblicua (tricroclasis) del mismo.

La forma congénita es autosómico dominante o recesiva aislado o asociado a otros síndromes (síndromes de Beare, Bazex, Crandall, Björnstad, displasia ectodérmica hipohidrótica, tricodistrofia y paquioniquia congénita tipo 2).

Formas atípicas de pili torti se han encontrado en el síndrome de Menkes o bien angulaciones aisladas en otras displasias pilosas (pili canaliculi, pelo lanoso).

Defectos asociados: queratosis pilar (es la más frecuente), distrofias ungueales, anomalías dentales, opacidades corneales, retraso mental, ictiosis, sordera.

Diagnóstico clínico: cabello por lo general abundante con brillo variable como lentejuelas, dependiendo de la luminosidad el pelo es normal al nacimiento, remplazado entre el tercer mes al tercer año de vida, rubio, largo 5cm, quebradizos, áreas alopecicas, cejas escasas. En la pubertad pelos normales, algunos pacientes pueden tener la afección toda la vida. Puede acompañarse de hipotricosis localizada.

Microscopía de luz: cabello de conformación trenzada con angulaciones periódicas regulares.

Microscopía electrónica: en áreas proximales las escamas cuticulares son normales y hay deterioro severo distal, a veces tricorrexia nodosa. Además del aplanamiento del pelo, también se ven surcos, arrugas y estrías del tallo (12-14).

## **D).-PELO ENSORTIJADO DE MENKES**

La enfermedad de Menkes (OMIN 309400), descrito por Menkes en 1962, es un error innato en el metabolismo del cobre con un patrón de herencia ligado a X de carácter recesivo, con una incidencia anual de 1 en 40,000 a 360,000 nacidos vivos. Se caracteriza por alteraciones en el canal ATP7A, el cual se encuentra codificado en la región Xq13.3.

Debido a un trastorno en la transferencia intercelular del cobre conduce a mala absorción intestinal a nivel de hígado, huesos, elastina, cabello y piel.

Ello da lugar a un síndrome por lo general complejo con manifestaciones neurológicas principalmente convulsiones mioclónicas, acompañándose de hipotermia, retraso psicomotor, cuadriplejía, sordera, herniaciones, enanismo, bajas concentraciones sanguíneas de cobre y ceruloplasmina.

Estos niños presentan una facies peculiar (“cara de perdiz”) el cabello es claro, muy fino, escaso y quebradizo. Expectativa de vida corto máximo a los 3 años de edad.

Las anomalías estructurales del pelo entre las más frecuentes pili torti, tricoloris nodosa, tricoclasis y tricoptilosis.

Diagnóstico: características clínicas, de laboratorio (cobre sérico y ceruloplasmina disminuidas).

Microscopía de luz: cabello polidisplásico, pili torti atípico, irregular, además de defectos cuticulares (bordes cuticulares irregulares “en sierra”).

Microscopía electrónica: imágenes semejantes, además defectos en bordes cuticulares.

Microanálisis de rayos X. Bajo contenido en azufre y cobre (15-18).

## **E).-TRICORREXIS INVAGINATA (SX NETHERTON).**

El síndrome de Netherton (SN) es una enfermedad infrecuente autosómica recesiva, caracterizada por tres rasgos mayores: ictiosis, atopia y defectos estructurales del pelo. No en todos los casos aparecen las tres manifestaciones clínicas simultáneamente, por lo que a veces es difícil llegar al diagnóstico.

Genética. Se han registrado mutaciones de genes que codifican la calicreína 5 y 7, corneodesmosina, desmocolina1, transglutaminasa1, transglutaminasa 3, filagrina, inhibidor de la peptidasa serina (cromosoma 5 y cromosoma 18 21.5 cm), SPINK5 que codifica LEKTI un inhibidor de la proteasa serina (5q.32) y el gen denominado antiguamente como NETS (5q.32).

El defecto estructural específico del pelo casi patognomónico es la tricorrexia invaginada se describe como una formación baloniforme del tallo piloso incluido en una deformidad caliciforme proximal del tallo, adoptando el conjunto como un nudo semejante a los de la caña de bambú.

### **Hallazgos inconsistentes en Netherton.**

- Retraso mental
- Aminoaciduria intermitente
- Defectos inmunes
- Infecciones recurrentes
- Falla en el crecimiento y desarrollo

Diagnóstico clínico: alteraciones del pelo desde edades muy tempranas se aprecia un pelo escaso, sin brillo, frágil y de crecimiento lento, tanto en la cabeza como en el resto del cuerpo. La tricorrexia invaginada consiste en la intususcepción del tallo piloso, es decir, la parte proximal del pelo se ensancha como una “copa” y la

porción distal se introduce en la misma a modo de “maza”, resultando un aspecto típico de “caña de bambú” (bamboo hair).

Microscopio de luz: se observa la tricorrexis invaginada (“cabello en nudo de bambú”) deformidad baloniforme sobre una base proximal caliciforme. Puede afectar también a cejas y pestañas.

Microscopio electrónico: imagen morfológica semejante, también se ha descrito la presencia del extremo proximal del cabello en forma de “extremo de palo de golf”, correspondiendo al punto de fractura por el nudo de tricorrexis invaginada. (17-19)

## **F).-TRICOTIODISTROFIA**

El síndrome de tricotiodistrofia fue descrito por Price et al., 1980. Se caracteriza por pelo frágil deficiente en azufre, que se rompe fácilmente. Las alteraciones estructurales de tallo están conformadas por un patrón de bandas claras y oscuras (Bandas semejantes a la cola del tigre). Actúa como un marcador de una serie de síndromes neuroectodérmicos que suele mostrar el resultado de herencia autosómica recesiva.

La observación original de cabello quebradizo debido al contenido de cistina reducida fue hecha por Pollitt en dos hermanos, asociados con el retraso mental y física.

El síndrome está conformado por pelo frágil, deficiencia intelectual, alteraciones neurológicas, fertilidad disminuida, estatura corta, ictiosis, fotosensibilidad, algunos presentan inmunodeficiencia.

De acuerdo a los ensayos por hidrólisis y electroforesis bidimensional y cromatografía, el contenido de cistina en el pelo es del 50% por la deficiencia de azufre.

| TIPO  | VARIANTE DE TICOTIODISTROFIA   |
|-------|--|
| A     | Defecto congénito aislado del pelo                                   |
| B+A   | Distrofia ungueal  |
| C+B   | Retraso mental   |
| D+C   | Retraso en el crecimiento  |
| D1 +D | Disminución de la fertilidad   |
| E+D   | Ictiosis   |
| E1    | Ictiosis laminar congénito   |
| E2    | Ictiosis vulgar tipo adquirido                                       |
| F+E2  | Fotosensibilidad   |
| G     | Defectos inmunes   |
| H     | RCUI+ cataratas+angioendoteliomas hepáticos+ infecciones recurrentes |

Diagnóstico clínico: ictiosis congénita, cabello escaso, corto y frágil, que además asocia un aspecto facial característico, microdolicocefalia con actitud complaciente o receptiva se acompaña a menudo de retraso mental y del crecimiento, onicodistrofia y fotosensibilidad ocasional.

Microscopio de luz: se observa pelo aplanado (acintado) con bandas oscuras alternadas con claras a lo largo del tallo piloso (aspecto típico atigrado). Con algunas fracturas típicas (tricosquisis).

Microscopio electrónico: se observa pelo aplanado y con pseudoenrollamientos como lazos, la vaina es irregular, presencia de hendiduras y surcos longitudinales con escamas cuticulares ausentes o en parches (20,21).

### **G).-TRICONODOSIS.**

Presencia de verdaderos nudos, de distintas formas en el tallo piloso. Es más común en personas de cabello rizado y se ha asociado a traumatismos, maniobras de rascado o existencia de tics.

Diagnóstico clínico. Prácticamente insospechable, se sospecha cuando el pelo cambia de dirección abrupta y suele aparecer de forma aislada.

Microscopio de luz. Se observa claramente un nudo del tallo piloso que puede ser simple, doble, en nudo de corbata o muy complejo.

Microscopio electrónico de barrido. Se observan imágenes semejantes muy amplificadas que permiten apreciar el nudo (22).

### **H).- TRICORREXIS NODOSA**

La tricorrexis nodosa se define como un nódulo de fractura del tallo piloso, observándose una rotura abrupta por astillamiento del tallo piloso en un punto determinado de éste la forma más común es la adquirida, causado por trauma físico, se presenta a lo largo del pelo y pueden ser proximales o distales.

Microscopio de luz. Fractura del tallo piloso, células corticales y fragmentos semejan brocha.

Microscopio electrónico: amplificación de la tricorrexis nodosa que puede acompañarse de tricoptilosis (23).



## **I).- PELO BURBUJA**

Efecto directo del calor seco en determinadas áreas de la piel cabelluda en personas predispuestas que someten su pelo a un secado intenso.

Se presenta sobre todo en mujeres en forma de placa hipotricósica localizada. El efecto del calor seco daría lugar a una dilatación de la médula del pelo provocando dilataciones del córtex que protruyen en forma de burbujas sobre la superficie del tallo piloso, dando a éste un aspecto abollonado y provocando una fractura del mismo en el área más dilatada.

Diagnóstico clínico: debe sospecharse en mujeres que presentan un área hipotricósica con cabellos cortos, de aspecto roto y “bolitas con aspecto de motas de polvo” en su extremo distal.

Microscopio de luz: pelos cortos, con presencia de burbujas vistos en aceite de inmersión.

Microscopio electrónico de barrido: pelos de aspecto abollonado por protrusión de áreas dilatadas del córtex sobre la superficie externa del mismo. (24,25)

## **J).-PELO EN ANÁGENO DÉBIL.**

El síndrome de la pérdida del cabello en anágeno es una nueva displasia pilosa caracterizada por una falta de adhesión del tallo piloso al folículo piloso, donde existen mutaciones en los genes SHOC2 y KRT75 localizados en los cromosomas 10q.25 y 12q.13.

Se presenta sobre todo en niñas de pocos años de cabello rubio en las cuales el cabello se desprende fácilmente y sin dolor a la tracción.

Microscopio de luz: desprendimiento de la vaina interna y arrugamiento de la cutícula proximal.

Microscopio electrónico: pelo con raíces anágena retorcidos por fruncido cuticular bien definida de la zona intrafolicular, en algunas ocasiones presencia de canalículos longitudinales. (26)

## **GRUPO DE DISPLASIAS PILOSAS CON INCREMENTO DE LA FRAGILIDAD.**

### **A).-PILI ANNULATI**

El cabello anillado, o cabello en alfabeto morse, es quizá la única enfermedad de la médula del pelo. Se trata de un trastorno hereditario AD o esporádico.

Genética. Se ha mapeado el gen responsable de esta displasia pilosa en la región 9.2cM del cromosoma 12q entre D12S367 y D12S1723.

Diagnóstico clínico: sucesión de bandas claras y oscuras en el mismo tallo, dando también la impresión de lentejuelas como en el pili torti, pero sin precisar en este caso intervención de la incidencia lumínica.

Microscopio de luz: alternancia regular de bandas claras y oscuras (dilataciones de la médula llenas de aire).

Microscopía electrónica: se observan pelos de dimensiones normales que al corte transversal por las diferentes bandas permiten comprobar la presencia de cavidades medulares que disminuyen el grosor del córtex a nivel de las bandas oscuras. (27)

## **B).-PSEUDO PILI ANNULATI**

Variante poco habitual del pelo normal en el que se aprecian bandas como en el pili annulati.

Microscopio de luz no polarizada: defecto físico subyacente, sin fragilidad capilar, las bandas se deben a un efecto óptico al incidir la luz en ángulo recto sobre los giros del tallo piloso y los segmentos aplanados del mismo, que actúan a manera de espejos.

Microscopio de luz polarizada: pone en evidencia variabilidad del grosor del tallo capilar sin la presencia de bandas, características que diferencian esta entidad del verdadero pili annulati.

Microscopio electrónico de barrido: se observan ensanchamientos y estrecheces periódicas a lo largo del tallo cuyo diámetro transversal es elíptico. (28)

## **C).- PELO LANOSO**

Se define como un cabello más fino de lo normal, rizado y aplanado, habitualmente se observa en la raza blanca. La forma AD se debe a una mutación del gen KTR75 localizado en el cromosoma 12q13. Las formas autosómico recesivo se deben a la mutación de P2RY5, expresado en la capa de Henle y Huxley de la vaina radicular interna, que se localiza en el cromosoma 13q14.2q14.3.

Se reconocen tres grandes grupos de cabello lanoso: el cabello lanoso difuso o generalizado (congénito y hereditario, de herencia dominante, o recesiva variedad familiar, nevus de cabello lanoso (congénito y esporádico, asociado o no, localizado o multifocal), y las formas adquiridas de cabello lanoso (ensortijamiento

progresivo del cabello, y forma difusa parcial, cuero cabelludo y es de presentación poco frecuente.

Microscopio de luz. Cabellos muy delgados y rizados formando pequeños ovillos.

Microscopio electrónico de barrido: cabellos rizados, muy aplanados (semejando tallarines) y de corte muy oval. (29)

#### **D).- ENSORTIJAMIENTO ADQUIRIDO Y PROGRESIVO DEL PELO**

El ensortijamiento adquirido y progresivo del cabello es una forma adquirida no familiar de cabello lanoso. Afecta a jóvenes varones alrededor de la pubertad.

Lentamente múltiples mechones de cabello se van ensortijando progresivamente, afectando de forma difusa a toda la piel cabelluda. No parece tener causas externas y evoluciona lentamente a alopecia androgenética. Una forma localizada en las regiones temporales es la alopecia simétrica circunscrita.

Microscopio de luz: se observan pelos rizados, aplanados, de corte oval contrastando con pelos normales.

Microscopio electrónico de barrido: los cabellos afectados son aplanados, son delgados, rizados y de corte oval como en los casos de cabello lanoso congénito, ya sea difuso o névico. (30)

#### **E).- PELO IMPEINABLE (pili canaliculi)**

El síndrome del pelo impeinable se caracteriza por la presencia de un pelo seco, áspero, generalmente claro, afecta a individuos niños o jóvenes de cabello abundante pero organizado en haces dirigidos en diferentes direcciones que imposibilitan su peinado. Se conoce también como “cabello en fibra de vidrio”.

Se presenta de forma familiar, herencia dominante, o de forma esporádica.

Microscopio electrónico de barrido. Se aprecian claramente uno o varios canales profundamente labrados en el tallo piloso de forma triangular o canalicular.(31)

## **MÉTODOS DIAGNÓSTICOS**

Es la tarea del dermatólogo para elegir la herramienta diagnóstica en función de la sospecha clínica. (20)

Las técnicas pueden ser clasificadas como invasivas (biopsia), semi-invasiva (tricograma) no invasivos (fototricograma, microscopía de luz, microscopía electrónica, microscopía de barrido láser). Las más utilizadas para valorar displasias pilosas son las no invasivas.

## **METODOS ESTRUCTURALES MICROSCÓPICOS**

### **Microscopía de luz no polarizada y luz polarizada.**

La microscopía de luz no polarizada y luz polarizada, métodos no invasivos se utilizan en sospecha de alteraciones estructurales del eje del pelo con y sin incremento de la fragilidad.

Se cortan de 10-20 pelos cerca de la superficie de la piel cabelluda, de 7cm cada uno y se incorporan a un medio de montaje (porta objetos) de la porción proximal a la parte distal todo el pelo. Estos pelos son examinados mediante microscopía de luz para valorar espesor, forma y giros sobre la longitud del pelo entero.

La microscopía de luz polarizada se puede realizar con la misma muestra de cabello, ayuda a detectar trastornos de la composición de proteínas, queratinización o almacenamiento, por ejemplo, en tricotiodistrofia con el patrón de la cola de tigre o en monilethrix.

## **Microscopía electrónica**

El microscopio electrónico posee una mayor capacidad para resolución en comparación con el microscopio de luz, se puede observar imágenes de alta resolución de la superficie de la cutícula del pelo, anomalías del tallo piloso e imágenes de las estructuras internas en sus cortes longitudinal o transversal. La microscopía electrónica se utiliza principalmente con fines de investigación y no para procedimientos de diagnóstico rutinarios, a excepción de genodermatosis con alteraciones de pelo.

## **Microscopía láser confocal de barrido.**

Es forma no invasiva se aprecia una imagen tridimensional de la estructura superficial del pelo, así como diferentes estructuras internas de pelo (las fibras de la corteza y la médula).

El espectro de emisión es un método útil y no invasivo para el examen, objetos con superficies curvas y no requiere preparación de la muestra, el pelo se puede observar en su entorno natural con menos daños. También proporciona imágenes fluorescentes ya sea mediante la explotación de la fluorescencia natural de queratina o por la adición de diferentes tintes fluorescentes como marcadores de diferentes estructuras.

La microscopía láser confocal es útil en la obtención de dinámica estudios, tales como las rutas de penetración de fluorocromos en el corteza y secciones ópticas de la espécimen.

## **Microscopía de fuerza atómica**

La microscopía de fuerza atómica: proporciona imágenes tridimensionales (perfilometría) con alta resolución a escala nanométrica, produciendo mediciones

cualitativas y cuantitativas de la muestra. La muestra no requiere ninguna preparación, se debe evitar el contacto entre la punta de la sonda y la superficie de la muestra. Puede ser utilizado para investigar la aspereza y la erosión de la cutícula.

**Tomografía de coherencia óptica.**

Se produce una imagen de dos dimensiones de la dispersión óptica del tejido interno de microestructuras de una manera que es análoga a la imagen de ultrasonográfica. Se puede utilizar con fines de investigación en el examen tricológico, especialmente para medir el diámetro del pelo. (32-33).

### III.- ANTECEDENTES

Las genodermatosis constituyen un grupo de afecciones clínicas muy heterogéneas, cuyas principales manifestaciones radican en la piel y sus anexos; tienen como elemento común su condicionamiento genético. (1)

Debido a su baja frecuencia en comparación con otras enfermedades, parecieran ser muy raras, pero consideradas en su conjunto, significan una importante contribución a las enfermedades de la edad pediátrica.

Existen muchas enfermedades dermatológicas que tienen origen genético, entre ellas las genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas.

La mayoría de las alteraciones pilosas congénitas y hereditarias se describieron hace muchos años en relación con las características clínicas macroscópicas y microscópicas. La mayoría de estas alteraciones tienen base genética, no hay posibilidad de una terapia dirigida a nivel molecular selectiva a genes que actúan en el desarrollo del folículo piloso. (2)

El conocimiento de la asociación en la alteración de la estructura del tallo piloso con algunas enfermedades genéticas de la piel permite su diagnóstico con técnicas fáciles, rápidas y de bajo costo.

Los reportes en la literatura de la coexistencia de genodermatosis y alteraciones del pelo son escasos, generalmente son casos aislados o como parte de entidades específicas, son un fenómeno observado en pacientes que cursan con genodermatosis bien definidas, proveen información diagnóstica valiosa compatible con desórdenes de la piel de origen genético.

En el 2005, se realizó en Reino Unido, un estudio retrospectivo de 15 años (1989-2004), 300 casos con genodermatosis que reportó la asociación de genodermatosis y displasias pilosas en el 49%, así como el tipo de alteración de tallo piloso que presentaba cada una de ellas. (33)



En el Hospital Infantil de México Federico Gómez, se realizó una revisión de 15 años (1990-2005), de un total de 1529 pacientes con genodermatosis en general, de estas 20 (1.3%) con genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas. Sin presentar el tipo de alteración del tallo piloso. (3)

No conocemos la frecuencia de presentación de estas alteraciones en nuestra población mexicana.

Se realizó una revisión de la literatura en MEDLINE, PUBMED y LILACS no existiendo un estudio similar en nuestra institución ni otros sitios

#### **IV.- JUSTIFICACION.**

La inspección macroscópica de la piel cabelluda y el examen microscópico del pelo cuidadosamente seleccionado, pueden aportar indicadores útiles para el diagnóstico temprano de genodermatosis con displasia pilosa.

Las alteraciones estructurales del tallo piloso son un fenómeno observado en pacientes que cursan con genodermatosis específicas y nos proveen información diagnóstica valiosa compatible con desórdenes de la piel de origen genético.

En el departamento de dermatología hemos encontrado que muchos pacientes con genodermatosis presentan algún tipo de displasia pilosa, sin embargo el estudio del folículo piloso no se ha realiza en todos los pacientes de forma sistemática, por lo que desconocemos su frecuencia.

El conocimiento de la frecuencia de presentación de displasias en algunas enfermedades genéticas de la piel permite estandarizar como herramienta cotidiana el estudio del mismo mediante un examen dirigido con técnicas fáciles, rápidas y de bajo costo y que nos arrojarían información sumamente útil para confirmar diagnósticos clínicos.

No se ha descrito la frecuencia de la coexistencia de dichas entidades en nuestra población por lo que este estudio nos permitió establecer su frecuencia y la

posibilidad de relacionarlas con aspectos genéticos desde el punto de vista microscópico.

## **V.- PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

¿Cuál es la frecuencia de presentación de displasias pilosas en pacientes con genodermatosis relacionadas con defectos de pelo y uñas, que acuden al servicio de dermatología en el Hospital Infantil de México Federico Gómez?

## **VI.- OBJETIVO GENERAL.**

Describir la frecuencia de displasias pilosas en genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas de los pacientes que acudan a la consulta externa de dermatología del Hospital Infantil de México Federico Gómez de enero a junio 2011.

## **VII.- MATERIAL Y METODOS.**

### **DISEÑO DEL ESTUDIO:**

Se realizó un estudio observacional, transversal, descriptivo y prolectivo, en el que se incluyeron pacientes pediátricos diagnosticados con genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas de los pacientes que acudieron a la consulta externa de dermatología del Hospital Infantil de México Federico Gómez de enero a junio 2011.

### **METODOLOGÍA**

A cada paciente que acudió al servicio de dermatología, se le realizó una historia clínica dermatológica, que consta de una ficha de identificación, evaluación dermatológica (topografía, morfología, evolución, síntomas, estado clínico, diagnóstico dermatológico presuntivo, exámenes complementarios, diagnóstico dermatológico definitivo, tratamiento, cita posterior.

Se revisaron los expedientes clínicos para corroborar el diagnóstico de genodermatosis y recabar la información de las variables en estudio.

Se realizó la evaluación con microscopía de luz no polarizada y luz polarizada de pelos cortados y arrancados con una técnica estandarizada.

Técnica: previo consentimiento informado se cortaron 5 pelos a 5cm de la raíz, 5 pelos arrancados que se montaron en portaobjetos con aplicación de resina sintética y colocación de cubre objetos para la evaluación microscópica por el servicio dermatología y patología.

## **DEFINICIONES OPERACIONALES**

### **VARIABLES:**

**Edad:** variable nominal continua. Tiempo transcurrido medido en meses desde el nacimiento hasta la edad de 18 años.

**Género:** Variable nominal dicotómica. Distinción en femenino y masculino de los sujetos del estudio de acuerdo a características fenotípicos.

**Genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas:** (34-40)

**Enfermedad de Menkes:** defecto hereditario del transporte de cobre intestinal, herencia autosómica recesiva ligada al X, mutación del gen ATPA (Xq13). Los niveles bajos de cobre pueden afectar al sistema nervioso central causando retraso mental severo, crisis convulsivas, hipotermia, defectos óseos, piel, pelo, intestinos, riñones. En pelo se caracteriza por ser delgado, escaso frágil y ensortijado que a la microscopía se observan rotaciones irregulares, numerosas fracturas y el típico plegamiento del pili torti.

**Síndrome de Björnstad :** Desorden autosómico recesivo se caracteriza por sordera neurosensorial + pili torti. A la microscopía óptica y de barrido muestran rotaciones y torsiones de los tallos pilosos acintalados.

**Aciduria argininosuccínica:** Trastorno autosómico recesivo causado por la deficiencia de argininosuccinato de liasa, con alteraciones en el gen ASL afección en el locus 7 *7cen-q11.2, IMIM 207900*. Tipo de deficiencia o trastorno metabólico: Alteración del metabolismo de los aminoácidos (defecto del ciclo de la urea),

caracterizado por hiperamonemia, alteraciones neurológicas, letargia, convulsiones, alteraciones estructurales de pelo como pili torti.

**Displasia ectodérmica hipohidróica.** Síndrome hereditario ligado X, autosómico dominante o autosómico recesivo, la más común es la autosómico recesivo ligado X, cromosomas los genes afectados EDA-A1Xq12.2, EDAR 2q12.3, caracterizado por trastornos ectodérmicos, hipohidrosis, hipodoncia, uñas distróficas, estriadas, quebradizas y convexidad acentuada como características faciales distintivas frente saliente, nariz en silla de montar, mandíbula triangular, mentón prominente, labio superior corto y fino labios inferior grueso y evertido, orejas punteagudas, pequeñas, implantación baja y desplazadas hacia adelante el pelo tiende a ser escaso, fino, sin brillo y a la microscopía de luz se aprecia pili torti y numerosos surcos longitudinales.:

**Sx. Netherton:** (SN) es una enfermedad infrecuente autosómica recesiva, debido a mutaciones del gen SPINK5 que codifica a la proteína inhibidora de la serinproteasa LEKTI, localizado en el cromosoma 5q32 caracterizada por tres rasgos mayores: ictiosis, atopia y defectos estructurales del pelo en las que podemos encontrar pelo escaso frágil, crecimiento lento, a la microscopía óptica se observa pili torti, tricolorrexis nodosa o moniletrix, sin embargo se considera patognomónico la tricolorrexis invaginata

**Sx. Cardio-facio-cutáneo:** Trastorno esporádico, no se han reportado casos familiares alteraciones en el cromosoma 12q21.2, algunas mutaciones del gen PTPN1. Se caracteriza por ictiosis e hiperqueratosis palmo-plantar, queratosis pilar, en ocasiones los trastornos de la pigmentación, pelo escaso, frágil pelo rizado a la microscopía óptica pili torti, frente alta, puente nasal bajo con alas grandes, nariz respingada, cuello corto, puede acompañarse de ptosis, estrabismo y el nistagmo, retraso en el crecimiento en > 75%, macrocefalia, retraso mental con trastornos del lenguaje, crisis convulsivas, estenosis pulmonar

(50%), defectos cardíacos septales auriculares y ventriculares.

**Síndrome de Basex:** Trastorno autosómico dominante ligado a X con afección del cromosoma Xq24-q27, caracterizado por atrofodermia folicular, carcinomas basocelulares en cara, hipotricosis e hipohidrosis localizada, hiperpigmentación facial, alteraciones estructurales de pelo a la microscopía se observa pili torti.

**Síndrome de Crandall:** Trastorno autosómico recesivo ligado a X, es un tipo poco frecuente de displasia pilosa que se asemeja al síndrome de Björnstad, que combina pili torti irregulares, sordera e hipogonadismo con déficits de LH y GH.

**Paquioniquia congénita:** Afección que se debe a mutaciones en los genes de la queratina KRT6a y KRT16 en el tipo I y de los genes KRT6b y KRT17 en el tipo II.

Paquioniquia congénita de tipo I: hipertrofia de las uñas, hiperqueratosis palmo-plantar, queratosis folicular, leucoqueratosis oral y pili torti.  
Paquioniquia congénita tipo II: hallazgos clínicos de tipo I más ampollas de las palmas y plantas de los pies, hiperhidrosis, dientes neonatales, múltiples esteatocitomas y pili torti.

**Síndrome de uña-rótula:** Trastorno hereditario autosómico dominante, asociado a mutaciones del gen LMX1B codifica un factor de transcripción que regula la síntesis de colágeno, afecta el dedo pulgar, no hay uñas y si las hay son hipoplásicas con distrofia radial, lúnula en forma triangular, alteraciones óseas, ausencia o hipoplasia de las rótulas, la displasia de la cabeza de radio y la exostosis de las crestas ilíacas, 40% pacientes pueden aparecer nefropatía que da lugar a insuficiencia renal en el 8% de los casos, acompañados con alteraciones estructurales de pelo quien a la microscopía óptica se observa pili torti.

**Sx. EEC (ectrodactilia-displasia ectodérmica-labio/paladar hendido).** Trastorno autosómico dominante complejo con penetrancia incompleta y expresión variable, presentan mutaciones del ge p63 supresor tumoral mapeado en la región

cromosómica 3q27, las manifestaciones clínicas características son ectrodactilia, displasia ectodérmica, labio/paladar hendido, anormalidades en conductos lagrimales (atresia, hipoplasia del conducto lagrimal) y aparato genitourinario.

En el componente ectodérmico: pelo fino, escaso, claro, textura de alambre a la microscopía muestra pili torti, cejas y pestañas cortas, delgadas, escasas, en dientes suelen ser pequeños, con forma anormal o ausentes, pérdida prematura de dientes, caries dental e hipoplasia del esmalte, en uñas platos ungueales distróficos, hipoplásicos o completamente ausente, sudoración anormal, intolerancia al calor, en piel xerosis e hiperqueratosis, principalmente en extremidades inferiores, en alteraciones craneofaciales, la nariz ancha, mentón amplio, con o sin paladar hendido en tres cuartos, atresia coanal, extrodactilia en el 90%.

**Sx. AEC (anquiblefarondisplasia ectodérmica-fisura palatina) o Sx Hay-Wells:** síndrome con patrón de herencia autosómico dominante, mutación del gen p63 se caracteriza por labio y paladar hendido, erosiones en piel cabelluda severa y anormalidades de los apéndices de los os epidérmicos incluyen en pelo hipotricosis (pelo en textura de alambre, corto, escaso, alopecia a la microscopía de luz pili torti) , hipodoncia, ausencia o uñas distróficas, la característica distintiva es el anquilobléfaron filiforme, adnatum, fusión parcial de los márgenes palpebrales.

**Tricotiodistrofia:** marcador de una serie de síndromes neuroectodérmicos que suele mostrar el resultado de herencia autosómica recesiva. El término tricotiodistrofia deriva del griego tricho: pelo, thio: azufre, dis: alteración, constituye un signo de diferentes síndromes autosómicos recesivos como el síndrome de pelo frágil de Amish o BIDS (pelo frágil, retraso mental, fertilidad disminuida y talla baja), síndrome de Tay o IBIDS (hallazgos similares a ictiosis congénita) y el síndrome de PIBIDS (fotosensibilidad e ictiosis asociados con el sx BIDS. Al examen microscópico de pelo contorno ondulado, plegamiento a lo largo del eje, hallazgo característico tricosquisis, fracturas transversales limpias del tallo piloso, tricorrexis nodosa, a la microscopía con luz polarizada muestra un tallo con

regiones oscuras y brillantes que se alternan y cambian de lugar cuando los filtros son movidos dando un aspecto atigrado.

### **Alteraciones estructurales de pelo,**

#### **Displasias pilosas con incremento de la fragilidad.**

Tricorrexis nodosa: se define como un nódulo de fractura del tallo piloso, observándose una rotura abrupta por astillamiento del tallo piloso en un punto determinado.

Triconodosis: presencia de verdaderos nudos, de distintas formas, en el tallo piloso, es más común en personas de cabello rizado y se ha asociado a traumatismos, maniobras de rascado o existencia de tics.

Tricotiodistrofia: se observa pelo aplanado (acintado) con bandas oscuras alternadas con claras a lo largo del tallo piloso (aspecto típico atigrado). Con algunas fracturas típicas (tricoticosquisis).

Pili torti: el aspecto del pelo son aplanados a intervalos irregulares, con rotaciones de 90-360° en promedio 180° al rededor de su eje, de 3-4 torsiones, por lo regular con disposición trenzada, puede producir áreas de hipotricosis cuando el defecto es muy marcado por fractura oblicua (tricoclasis) del mismo.

Tricorrexis: invaginata: formación baloniforme del tallo piloso incluida en una deformidad caliciforme proximal del tallo, adoptando el conjunto como un nudo semejante a los de la caña de bambú

Moniletrix: caracterizado por la asociación de 3 signos: hipotricosis, pelos moniliformes, queratosis folicular y coiloniquia, a la microscopía óptica alternancia periódica de estrecheces (defecto) y nudosidades (diámetro real del cabello) adoptando un aspecto característico en rosario.

Pseudomoniletrix: hipotricosis difusa o localizada, familiar, sin hiperqueratosis folicular que se presentan de forma irregular y esporádica imágenes de nudosidades redondeadas u ovaladas y no se observan estrecheces.

Pelo burbuja: Pelos cortos, con presencia de burbujas.

Pelo en anágeno débil: falta de adhesión del tallo piloso al folículo se observa ddesprendimiento de la vaina interna y arrugamiento de la cutícula proximal.

Tricoptilosis: cabello con puntas abiertas al extremo distal, la insición se produce en la punta del cabello o en la parte latera, por cuidados capilares agresivos, conocido como “pelo en escoba”.

### **Displasias pilosas sin incremento de la fragilidad.**

Pili annulati: alternancia regular de bandas claras y oscuras (dilataciones de la médula llenas de aire).

Pseudo pili annulati: defecto físico subyacente, sin fragilidad capilar, las bandas se deben a un efecto óptico al incidir la luz en ángulo recto sobre los giros del tallo piloso y los segmentos aplanados del mismo, que actúan a manera de espejos

Pelo impeinable: Se aprecian claramente uno o varios canales profundamente labrados en el tallo piloso de forma triangular o canalicular.

Pelo lanoso: se caracteriza por la presencia de un pelo seco, áspero, generalmente claro, que afecta a individuos jóvenes o niños de cabello abundante pero organizado en haces dirigidos en diferentes direcciones que imposibilitan su peinado son pelos muy delgados y rizados formando pequeños ovillos.



## **ANÁLISIS ESTADÍSTICO.**

Se registraron los datos obtenidos en un programa estadístico (SPSS versión 15). Los resultados se presentaron mediante medidas de tendencia central y dispersión de acuerdo al tipo de variable.

## **VIII.- RESULTADOS**

Durante el periodo comprendido de enero a junio de 2011 se incluyeron a 16 pacientes con diagnóstico de genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas que fueron evaluados en un solo momento por el grupo de dermatología y patología del Hospital Infantil de México, 5 pacientes correspondieron al sexo femenino y 11 al sexo masculino.(Gráfica 1)

La edad promedio de los pacientes fue desde 5 meses hasta los 17 años, con una mediana de 7 años 6 meses .

Los diagnósticos de genodermatosis con alteraciones de pelo y uña fueron: 6 pacientes con displasia ectodérmica hipohidrótica, 5 pacientes con síndrome cardio-facio-cutáneo, 1 paciente con ictiosis ligado a X, 1 paciente con pelo lanoso, 1 paciente con síndrome de Menkes, 1 paciente con síndrome de Noonan. (Tabla 1 y Gráfica 2)

Todas las genodermatosis presentaron por lo menos algún tipo de displasia pilosa en los cabellos examinados por la microscopía de luz polarizada y no polarizada, siendo la más frecuente pili annulati 27.3%. Las displasias pilosas encontradas con más frecuencia en cada genodermatosis fueron: en displasia ectodérmica hipohidrótica: pseudomoniletrix y tricoptilosis en un 33.3% por paciente, síndrome cardio-facio-cutáneo: pili annulati y tricoptilosis en un 40%por paciente, en el resto de genodermatosis encontradas en un solo paciente en cada una predominó: pelo lanoso (pili annulati y tricosquisis), Sx. Menkes (pili torti, tricorrexis nodosa, tricosquisis), ictiosis ligada a X e hiperamonemia familiar (pili annulati).(Tabla 2-9)

## **IX.- DISCUSIÓN**

Todos los niños que tienen genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas presentaron por lo menos algún tipo de displasia pilosa. En algunos casos el encontrar displasias pilosas es un hallazgo clave para confirmar un diagnóstico que se sospecha clínicamente, este estudio se debe extender en pacientes con alteraciones inmunológicas, metabólicas y neurológicas ya que en los escasos reportes que existen en la literatura se reportan alteraciones estructurales en el 45% de los pacientes. (6),

En este estudio se consideró dentro de la técnica estandarizada para la realización de este procedimiento el tomar muestra de cabello arrancado y cortado, ya que se consideró que alguna de las alteraciones estructurales del cabello pueden verse afectadas o se pierden al momento de realizar tracción para obtener la muestra.

## **X. CONCLUSION**

Nuestros resultados demuestran que el estudio del cabello con microscopía de luz como un procedimiento de rutina proporciona información valiosa en una variedad de enfermedades pediátricas y pueden dirigirnos a trastornos genéticos específicos. Es un estudio no invasivo, barato y que debe ser realizado cada día con más frecuencia dentro de la consulta cotidiana de los pacientes

## XI. ANEXOS.

Gráfica 1. Distribución por género de pacientes con genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas en el HIMFG, en el periodo de enero a junio de 2011.

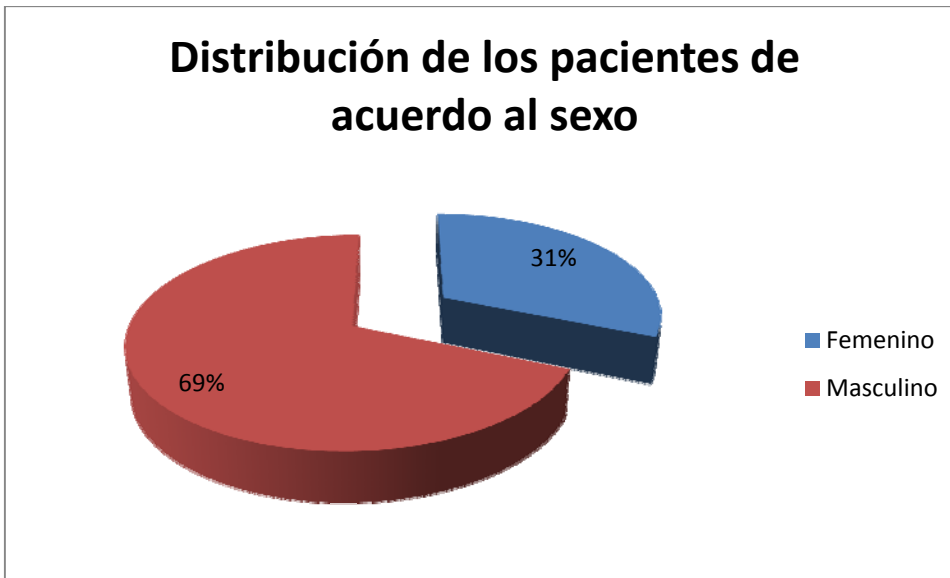
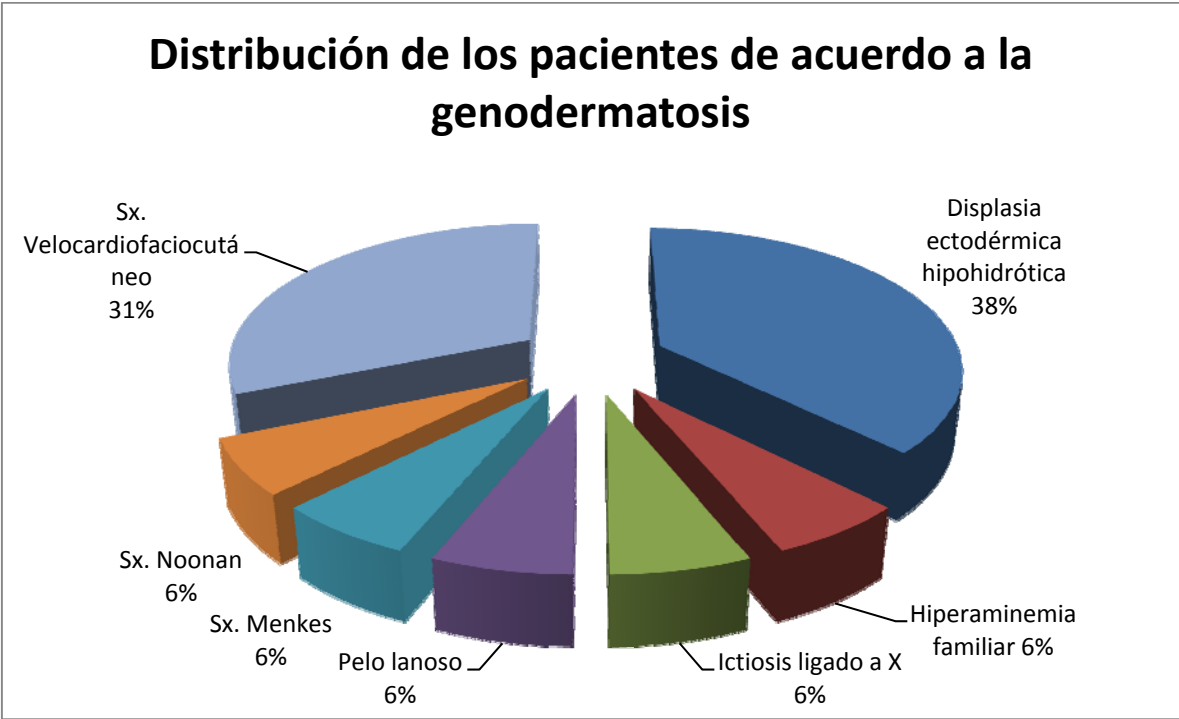


Tabla 1. Número de pacientes con genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas.

| GENODERMATOSIS                      | Número de pacientes |
|-------------------------------------|---------------------|
| Displasia ectodérmica hipohidrótica | 6                   |
| Hiperaminemia familiar              | 1                   |
| Ictiosis ligado a X                 | 1                   |
| Pelo lanoso                         | 1                   |
| Sx. Menkes                          | 1                   |
| Sx. Noonan                          | 1                   |
| Sx. Velocardiofaciocutáneo          | 5                   |
| Total                               | 16                  |

**Gráfica 2. Distribución de pacientes con genodermatosis con alteraciones de pelo y uñas en el HIMFG, en el período de enero a junio de 2011.**



**Tabla 2. Distribución de pacientes de acuerdo al tipo de displasias pilosas encontradas mediante microscopía de luz polarizada y luz no polarizada.**

|                             | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados |
|-----------------------------|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|
| <b>Anágeno débil</b>        | 4.5                          | 4.5                        | 4.5                       | 4.5                     |
| <b>Pili annulati</b>        | 22.7                         | 27.3                       | 22.7                      | 27.3                    |
| <b>Pili bifurcati</b>       | 0                            | 4.5                        | 0                         | 4.5                     |
| Pili torti                  | 9.1                          | 4.5                        | 9.1                       | 4.5                     |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>    | 4.5                          | 13.6                       | 9.1                       | 13.6                    |
| Tricoptilosis               | 13.6                         | 13.6                       | 13.6                      | 13.6                    |
| <b>Tricorrexils nodosa.</b> | 4.5                          | 9.1                        | 4.5                       | 9.1                     |
| Tricosquisis                | 9.1                          | 0                          | 9.1                       | 0                       |

**Tabla 3. Distribución de displasias pilosas con displasia ectodérmica hipohidróica en el HIMFG, en el período de enero a junio de 2011.**

| Displasias pilosas en pacientes con Displasia ectodérmica hipohidróica de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|---|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|   | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
| <b>Anágeno débil</b>  | 1                            | 1                          | 1                         | 1                       | 16.6       |
| Pili annulati   | 1                            | 0                          | 1                         | 0                       | 16.6       |
| <b>Pili bifurcati</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| Pili torti  | 1                            | 0                          | 1                         | 1                       | 16.6       |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>  | 2                            | 2                          | 2                         | 2                       | 33.3       |
| Tricoptilosis   | 2                            | 1                          | 2                         | 1                       | 33.3       |
| <b>Tricorrexils nodosa.</b>   | 1                            | 0                          | 1                         | 0                       | 16.6       |
| Tricosquisis  | 1                            | 0                          | 1                         | 0                       | 16.6       |

Tabla 4. Distribución de displasias pilosas en pacientes con síndrome de pelo lanoso en el HIMFG, en el período de enero a junio de 2011.

| Displasias pilosas en pacientes con síndrome de pelo lanoso de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|--|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
| Pelo lanoso  | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
| <b>Anágeno débil</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili annulati</b>   | 1                            | 0                          | 1                         | 1                       | 100        |
| <b>Pili bifurcati</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili torti</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricoptilosis</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricorrexis nodosa.</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricosquisis</b>  | 0                            | 1                          | 0                         | 1                       | 100        |
| <b>Tricorrexis nodosa.</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |

Tabla 5. Distribución de displasias pilosas en paciente con síndrome de Menkes en el HIMFG, en el periodo de enero a junio de 2011.

| Displasias pilosas en pacientes con Sx. Menkes de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|---|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|   | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
| <b>Anágeno débil</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili annulati</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili bifurcati</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili torti</b>   | 1                            | 0                          | 1                         | 0                       | 100        |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricoptilosis</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricorrexis nodosa.</b>  | 0                            | 1                          | 0                         | 1                       | 100        |
| <b>Tricosquisis</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 1                       | 100        |

Tabla 6. Distribución de displasias pilosas en síndrome de Noonan en el HIMFG, en el período de enero a junio de 2011.

| Displasias pilosas en pacientes con Sx. Noonan de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|---|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|   | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
|   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Anágeno débil</b>  |                              |                            |                           |                         |            |
| <b>Pili annulati</b>  | 1                            | 1                          | 1                         | 1                       | 100        |
| <b>Pili bifurcati</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pili torti</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricoptilosis</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Tricorrexis nodosa.</b>  | 0                            | 0                          | 0                         | 1                       | 100        |
| <b>Tricosquisis</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 1                       | 100        |

Tabla 7. Distribución de displasias pilosas en pacientes con síndrome cardio-facio-cutáneo en el HIMFG, en el período de enero a junio de 2011.

| Displasias pilosas en pacientes con Sx. Cardio-facio-cutáneo de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|---|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|   | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
|   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Anágeno débil</b>  |                              |                            |                           |                         |            |
| <b>Pili annulati</b>  | 1                            | 2                          | 1                         | 1                       | 40         |
| <b>Pili bifurcati</b>   | 0                            | 1                          | 0                         | 0                       | 20         |
| <b>Pili torti</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 0                       | 0          |
| <b>Pseudo-moniletrix</b>  | 0                            | 1                          | 0                         | 0                       | 20         |
| <b>Tricoptilosis</b>  | 1                            | 2                          | 0                         | 1                       | 40         |
| <b>Tricorrexis nodosa.</b>  | 0                            | 1                          | 0                         | 1                       | 20         |
| <b>Tricosquisis</b>   | 0                            | 0                          | 0                         | 1                       | 20         |

**Tabla 8. Displasia pilosa en paciente con ictiosis ligada a x en el HIMFG, en el periodo de enero a junio de 2011.**

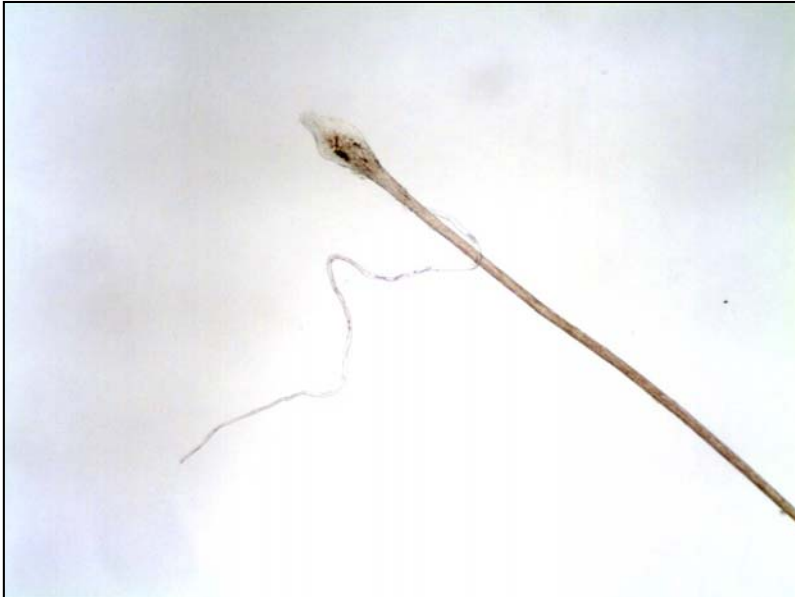
| Displasias pilosas en pacientes con Ictiosis ligada a X de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|--|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|  | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
| Pili annulati  | 1                            | 1                          | 1                         | 1                       | 100        |

**Tabla 9. Displasia pilosa en paciente con hiperamonemia familiar en el HIMFG, en el periodo de enero a junio de 2011**

| Displasias pilosas en pacientes con Hiperamonemia familiar de acuerdo al método utilizado |                              |                            |                           |                         |            |
|---|------------------------------|----------------------------|---------------------------|-------------------------|------------|
|   | Luz no polarizada arrancados | Luz no polarizada cortados | Luz polarizada arrancados | Luz polarizada cortados | Porcentaje |
| <b>Pili annulati</b>  | <b>1</b>                     | <b>1</b>                   | <b>1</b>                  | <b>1</b>                | <b>100</b> |



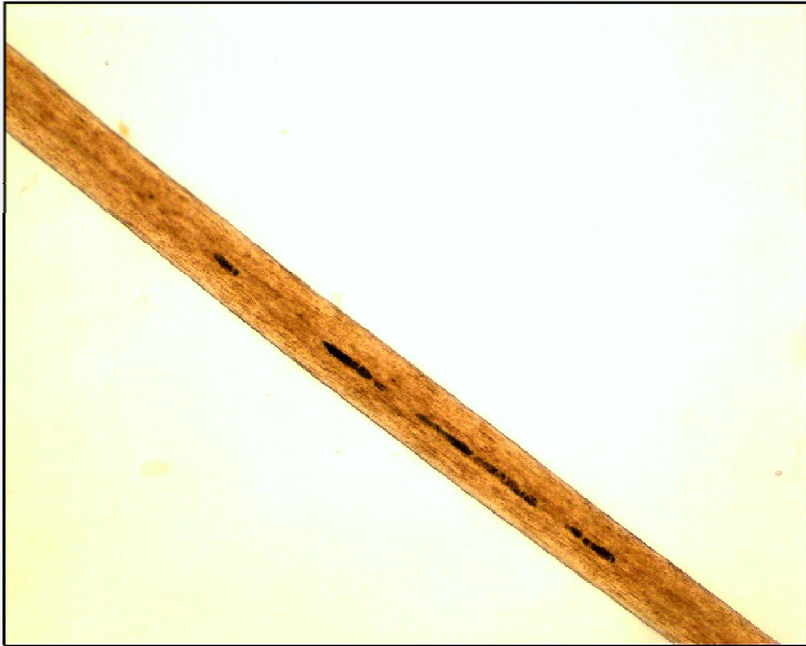
## MICROFOTOGRAFÍA DE LAS DISPLASIAS PILOSAS



**ANÁGENO DÉBIL**



**ANÁGENO DÉBIL**



**PILI ANNULATI**



**PESEUDO PILI ANNULATI**



**PSEUDOMONILETRIX**



**TRICOPTILOSIS**



**PILI TORTI**



**TRICOSQUISIS**

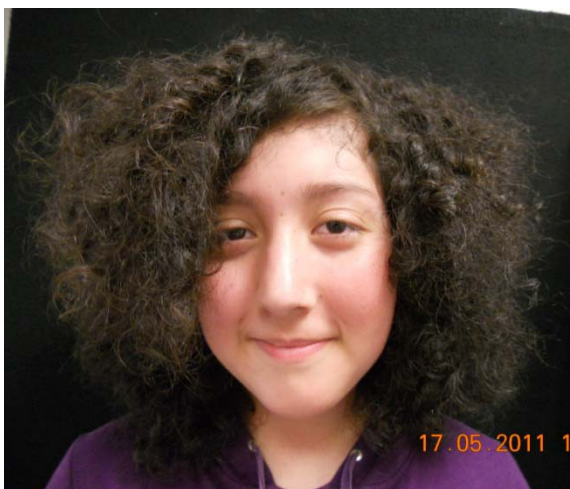
## CARACTERÍSTICAS MACROSCÓPICAS DEL CABELLO EN LAS DISTINTAS GENODERMATOSIS



**DISPLASIA ECTODÉRMICA  
HIPOHIDRÓTICA**



**SÍNDROME  
CARDIO-FACIO-CUTÁNEO**



**SÍNDROME  
PELO LANOSO**



**SÍNDROME DE MENKES**



**SÍNDROME DE  
NOONAN**

## HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Fecha: \_\_\_\_\_

Nombre \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ Registro: \_\_\_\_\_ Tel: \_\_\_\_\_

Residencia: \_\_\_\_\_

Género:                      Femenino                      Masculino

Tipo de Genodermatosis: \_\_\_\_\_

Tipo de alteración sistémica: \_\_\_\_\_

Descripción de dermatosis en piel cabelluda.

---

---

---

---

---

### ALTERACIONES ESTRUCTURALES DEL PELO A LA MICROSCOPÍA ÓPTICA.

Pelos cortados:

Microscopía de luz: \_\_\_\_\_

Microscopía de luz no polarizada: \_\_\_\_\_

Pelos arrancados:

Microscopía de luz : \_\_\_\_\_

Microscopía de luz no polarizada: \_\_\_\_\_

## **XII. BIBLIOGRAFÍA.**

1. Paus R, Perker S, Sunderberg JP. "Biology of hair and nails". En Bologna JL, Jorizzo, Rapini, Dermatology textbook 2ª ed., Londres Mosby Elsevier, 2008, 965-1073.
2. Hillmann K, Blume-Peytavi U Diagnosis of Hair Disorders. Semin Cutan Med Surg 28:33-38. 2009 Elsevier Inc.
3. Mejía S, Pavon N, et al. Genodermatosis en el Hospital Infantil de México Federico Gómez. Rev 15 años 1990-2005). Tesis.
4. Rodríguez García, et al. Bol Med Hospital Infantil Mex 2002; 59 (6):372-8.
5. Siegfried E, Estéryl N. Avery Diseases of the Newborn. 7ª edición. Maryland, EE.UU: Harcourt. Saunders; 2000.
6. Camacho-Martínez F, Ferrando J. Hair shaft displasias. Int J Dermatol 1988, 27:71-80.
7. Ferrando J. Grimalt R. Atlas of Diagnosis in Pediatric Dermatology Ed M&C, Madrid 2000.
8. Gebhardt M, Fischer T et al. Monilethrix - Improvement by Hormonal Influences. Pediatric Dermatol 1999, 16:297-300.
9. De Berker DAR, Ferguson DJP y Dawber RPR. Monilethrix: a clinicopathological illustration of a cortical defect. Br J Dermatol 1993; 128:32731.
10. BentleyPhillips B, Bayles MAH. A previously undescribed hereditary hair anomaly (pseudomonilethrix). Br J Dermatol 1973; 89:15967.
11. Ferrando J, Fontarnau R y Hausmann G. Is pseudomonilethrix an artifact? Int J Dermatol 1990;29:3801.



12. Mauren R and Young T . Hair disorders. En Schachner LA, Pediatric dermatology, El Sevier, 5ª edición, 11:529-30.
13. BCS1L BCS1like (S. cerevisiae) [ Homo sapiens ].Gene ID: 617, updated on 8Nov2010.
14. BJS Bjornstad syndrome (pili torti and deafness) [ Homo sapiens ]. Gene ID: 7856, discontinued on 26Apr2007.
15. Londoño H. Menke´s disease. Vol 13(3): 169-172. Nov 2010-Marzo 2011.
16. Turner Z, Moller LB. Menke´s disease. Eur J Hum Genet 2010; 18:511-8.
17. De Anda G, Lagarre A et al. Síndrome de Netherton.Dermatol Pediatr Lat 2005; 3(2): 127-135.
18. Chavanas S, Garner C, Bodemer C, Ali M, Teillac DH, Wilkinson J, et al. Localization of the Netherton syndrome gene to chromosome 5q32,by linkage analysis and homozygosity mapping.AmJ Hum Genet 2000 Mar;66(3):914-21
19. Dupré A, Bonafé JL y Carrère S: Ichthyose linéaire circonflexe de Comel et syndrome de Netherton. Ann Dermatol Venereol 1978; 105:4954.
20. Liang C, Morris A et al. Structural and Molecular Hair Abnormalities in Trichothiodystrophy Journal of Investigative Dermatology (2006) 126, 2210–2216.
21. Price VH, Odom RB, Ward WH, et al: Trichothiodystrophy: Sulfur-deficient brittle hair as a marker for a neuroectodermal symptom complex. Arch Dermatol 116:1375-1384, 1980.
- 22.Zhu WY, Xia MY: Trichonodosis. Pediatr Dermatol 1993; 10:3923.
23. Hordinsky M. Pelo, uñas y mucosas. En: Bologna J, Jorizzo J, Rapini R. et al.Dermatology. 2nd Ed. osby. Elsevie: 42-45.

24. Detwiler SP, Carson JL, Woosley JT. Bubble hair. Case caused by an overheating hair dryer and reproducibility in normal hair with heat. *J Am Acad Dermatol* 1994; 30:5460.
25. Brown VM, Crouse RG, Abele DC. An unusual new hair shaft abnormality: "bubble hair". *J Am Acad Dermatol* 1986; 15:11137.
26. AzónMasoliver A, Ferrando J. Loose anagen hair in hypohidrotic ectodermal dysplasia. *Pediatr Dermatol* 1996; 13:2932.
27. Ferrando J, Fontarnau R y Hausmann G. Pili annulati. Estudio ultrastructural. *Dermatol Cosmética* 1990; 1:101.
28. Lee SS, J, Lee YS, Giam YC. Pseudopili annulati in a darkhaired individual: a light and electron microscopic study. *Pediatr Derm* 2001;18: 2730.
29. Ferrando J, Gratacós R, Fontarnau R. "Woolly hair". Estudio histológico y ultraestructural en cuatro casos. *Actas Dermosifiliogr* 1979; 70:20314.
30. Ensartijamiento adquirido y progresivo del cabello: una forma adquirida de cabello lanoso. *Actas Dermosifiliogr* 1993; 84:23540.
31. Ferrando J, Fontarnau R, Gratacós R, Mascaró JM. Pili canaliculi ("Cheveux incoiffables" ou "Cheveux en fibre de verre"). Dix nouveaux cas avec étude au microscope électronique á balayage. *Ann Dermatol Venerol* 1980; 107:2438.
32. Hillmann K, Blume-Peytavi U, Diagnosis of Hair Disorders *Semin Cutan Med Surg* 28:33-38 2009 Elsevier Inc. All rights reserved.
33. Smith V, Anderson G, Malone M, Sebire N. Light microscopic examination of scalp hair samples as an aid in the diagnosis of paediatric disorders: retrospective

review of more than 300 cases from a single centre J Clin Pathol 2005;58:1294–1298.

34. Drouin CA, Grenon H. The association of BuschkeOllendorff syndrome and nail patella syndrome. J Am Acad Dermatol 2002; 46:621–5.

35. Feinstein A, Friedman J, Schewach-Millet M. Pachyonychia congenital. J Am Acad Dermatol 1988; 19:705–11.

36. Kavamura MI, Pomponi MG, Zollino M, et al. PTPN11 mutations are not responsible for the cardiofaciocutaneous (CFC) syndrome. Eur J Hum Genet 2003; 11:64–8.

37. Itin PH, Fistarol SK. Ectodermal dysplasias. Am J Med Genet 2004; 131C:45–51.

38. Lamartine J. Towards a new classification of ectodermal dysplasias. Clin Exp Dermatol 2003; 28:351–5.

39. Tuchman M, Lee B, Lichter-Konecki U, Summar ML, Yudkoff M, Cederbaum SD, et al. Cross-sectional multicenter study of patients with urea cycle disorders in the United States. Urea Cycle Disorders Consortium of the Rare Diseases Clinical Research Network. Mol Genet Metab 2008; 94(4):397-402.

40. Caputo R, Tadani G. Atlas of genodermatosis. Ed Taylor & Francis 2006, Composition by C&M Digitals..