Descargado el: 7-11-2026 ISSN 1727-897X

PRESENTACIÓN DE CASO

Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky. Reporte del primer caso pediátrico en Cuba

Jadassohn-Lewandowsky syndrome. Report of the first pediatric case in Cuba

Migdalis Hidalgo Muñiz[1] Aracelis Hernández García[1] Andrés Andrés Matos[1] Yadelis Maldonado Martínez[1]

[1] Hospital Pediátrico Provincial Octavio de la Concepción de la Pedraja, Holguín, Holguín, Cuba

Cómo citar este artículo:
Hidalgo-Muñiz M, Hernández-García A, Andrés-Matos A, Maldonado-Martínez Y. Síndrome de Jadassohn-Lewandowsky. Reporte del primer caso pediátrico en Cuba. **Medisur** [revista en Internet]. 2023 [citado 2026 Nov 7]; 21(3):[aprox. 4 p.]. Disponible en: https://medisur.sld.cu/index.php/medisur/article/view/5556

Resumen

El síndrome de Jadassohn-Lewandowsky o paquioniquia congénita tipo 1 pertenece al grupo de las enfermedades raras. A nivel mundial se han descrito hasta la fecha menos de mil casos y el que ahora se publica constituye el primer reporte en la edad pediátrica en Cuba. Es un paciente masculino, de siete años de edad ingresado en el Servicio de Clínicas Pediátricas del Hospital Pediátrico Provincial de Holguín con antecedentes de uñas amarillas e hipertróficas desde los nueve meses de edad. Al examen físico se constató la presencia de distrofia ungueal hipertrófica en las 20 uñas, queratosis folicular en codos, manos y miembros inferiores, queratodermia plantar focal y leucoqueratosis oral. Se identificó un patrón de herencia autosómico dominante. Basado en las características fenotípicas y los antecedentes familiares se clasificó el caso presentado como paquioniquia congénita tipo 1, para la cual aún no existe cura y la terapia génica se encuentra en investigación. Por lo poco común de la enfermedad y ser el primer caso en edad pediátrica en Cuba, se decidió su publicación.

Palabras clave: paquioniquia congénita, queratodermia, queratosis, leucoplasia bucal, enfermedades raras

Abstract

Jadassohn-Lewandowsky syndrome or congenital pachyonychia type 1 belongs to the rare diseases' group. Worldwide, less than a thousand cases have been described to date and the one that is now published constitutes the first pediatric age report in Cuba. A seven-years-old male patient admitted to the Pediatric Clinic Service at the Holguín Provincial Pediatric Hospital with a history of yellow and hypertrophic nails since he was nine months old. The physical examination confirmed the presence of hypertrophic nail dystrophy in all 20 nails, keratosis follicularis on the elbows, hands and lower limbs, focal plantar keratoderma and oral leukokeratosis. An autosomal dominant inheritance pattern was identified. Based on the phenotypic characteristics and family history, the case presented was classified as congenital pachyonychia type 1, for which there is still no cure and gene therapy is under investigation. Due to the rareness of the disease and being the first pediatric age case in Cuba, its publication was decided.

Key words: pachyonychia congenital, keratosis, leukoplakia, oral, rare diseases

Aprobado: 2023-03-13 11:39:35

Correspondencia: Migdalis Hidalgo Muñiz. Hospital Pediátrico Provincial Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba. migdalishm92@gmail.com

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras, en la mayor parte de los casos, tienen origen genético, suelen iniciar en la infancia y se estima que existen alrededor de 8000. La mayoría se manifiesta en la edad pediátrica y comparten elementos comunes como el diagnóstico tardío, gravedad, cronicidad, carácter incapacitante, ausencia de tratamiento efectivo, así como el desconocimiento de los profesionales sanitarios y de la sociedad en general.[1]

La paquioniquia congénita (PC) pertenece a este grupo de enfermedades raras, es una genodermatosis poco frecuente de tipo displasia ectodérmica, cuyo rasgo característico es la hipertrofia y distrofia ungueal.[2] Fue descrita por primera vez por Muller en 1904 y luego por Wilson en 1905 y la asociación con queratodermia palmo-plantar y otros defectos ectodérmicos fue reportada por Jadassohn y Lewandowsky en 1906.[3]

Su transmisión ocurre principalmente de forma autosómica dominante, con expresividad variable y penetrancia completa. Se presenta por igual en ambos sexos y clínicamente puede manifestarse desde el nacimiento.[2] La clasificación clínica clásica incluye dos subtipos: subtipo 1 (PC-1 o síndrome Jadassohn-Lewandowsky) y subtipo 2 (PC-2 o síndrome Jackson-Lawler).[4]

El objetivo de este reporte de caso es describir las manifestaciones clínicas, el diagnóstico y tratamiento del primer caso en Cuba con edad pediátrica portador de esta infrecuente entidad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Escolar masculino, de siete años de edad, con antecedentes de uñas amarillas e hipertróficas desde los nueve meses. Al interrogatorio se obtuvo como antecedente patológico familiar que su padre padecía de paquioniquia congénita.

Fue hospitalizado en el Servicio de Clínicas Pediátricas con diagnóstico inicial de escabiosis infectada por tercera ocasión en el plazo de dos meses, sin evolución favorable a la terapéutica empleada.

Al examen físico de la mucosa oral, la lengua estaba engrosada, con placas leucoqueratósicas. (Fig. 1.A).

Se observó marcado engrosamiento de todas las uñas de manos y pies, con intensa hiperqueratosis de coloración pardo amarillenta, aumento de las estrías longitudinales y elevación de la uña en su borde libre. (Fig. 1.B y Fig.1.C).

En la piel se constató la presencia de pequeñas pápulas hiperqueratósicas perifoliculares diseminadas, con predominio en la articulación de los codos, manos y miembros inferiores que no confluían, no pruriginosas, algunas de ellas mostraban signos de infección local que fueron refractarias al tratamiento con cremas antibióticas. (Figura 1.D y Fig.1.E).

Presentaba dolor al deambular y con el uso de calzado, debido a la presencia de callosidades de color amarillo, de marcado relieve, forma irregular, duras, gruesas, con fisuras lineales y fondo seco, profundas, localizadas en todo el tercio anterior y posterior de la zona plantar, que respetaban la porción media de ambos pies. (Fig. 1.F).



Figura 1. A: leucoqueratosis oral. **B y C:** distrofia ungueal hipertrófica. **D:** queratosis folicular en codos. **E:** queratosis folicular en piernas. **F:** queratodermia plantar focal.

No se reportaron antecedentes de dientes natales, ni se constataron lesiones quísticas en piel (esteatocitomas). Resto del examen físico sin alteraciones.

Se solicitó interconsulta con los servicios de Dermatología y Genética, al considerar que las lesiones en la región del dorso de las manos, codos y miembros inferiores, inicialmente interpretadas como escabiosis, constituían realmente una queratosis folicular.

Fueron realizados estudios de laboratorio clínico que informaron leucocitosis ligera con predominio de polimorfonucleares y eritrosedimentación acelerada, en relación con la piodermitis secundaria. Se tomó cultivo bacteriológico de las uñas que resultó negativo, al igual que el examen de KOH, por lo cual se descartó la infección micótica. Se obtuvo muestra de la piel de los codos para biopsia que reportó hiperqueratosis. No se confirmó el diagnóstico molecular por no disponer en el país.

Al tener en cuenta las características clínicas descritas en el paciente: la leucoqueratosis oral, la distrofia ungueal hipertrófica, la queratosis folicular y la queratodermia plantar focal; así como la ausencia de esteatocistomas múltiples y dientes natales, sumados al antecedente patológico familiar que evidenció un patrón de herencia autosómico dominante, se consideró como diagnóstico compatible el síndrome Jadassohn-Lewandowsky o PC-1.

Actualmente, el niño mantiene seguimiento por consulta con un equipo multidisciplinario, no han aparecido infecciones secundarias, muestra buen estado psicológico y se integra de manera adecuada con sus congéneres.

DISCUSIÓN

El Registro Internacional de Investigación de Paquioniquia Congénita (IPCRR, del inglés, *International PC Research Registry*) ha identificado a nivel mundial hasta enero de 2020, 977 individuos en 517 familias confirmadas genéticamente.[3] Su prevalencia se ha estimado en 0,9 por 1 000 000 de individuos.[5] En una amplia búsqueda especializada, no existen reportes publicados de casos clínicos en la edad pediátrica en Cuba.

En la actualidad, la clasificación se realiza en función del gen mutado implicado en la síntesis de queratina: PC-K6a (causada por mutaciones en KRT6A, identificadas en el 44 % de las familias), PC-K6b (KRT6B, en el 5 % de las familias), PC-K6c (KRT6C, en el 2 % de las familias) localizados en 12q13.13, PC-K16 (KRT16, en el 25 % de las familias) y PC-K17 (KRT17, en el 24 % restante) en 17q21.21,3. Las mutaciones localizadas en KRT6A y KRT16 corresponderían clínicamente con PC-1; mientras las localizadas en KRT6B y KRT17 corresponden con PC-2.[6]

Existe cierta correlación fenotipo genotipo en los 2 subtipos. El PC-1 presenta con más frecuencia leucoqueratosis oral (88 % en mutaciones deKRT6A, 41 % en KRT16), mientras los dientes natales y esteatocitomas son más característicos de PC-2 (76 y 67 %, respectivamente en KRT17).[6]

El paciente que nos ocupa presenta las características clínicas de la PC-1, para la cual se han descrito cuatro signos clínicos principales: la distrofia ungueal hipertrófica, queratodermia palmo-plantar dolorosa, queratosis folicular y por último, leucoqueratosis oral.

La distrofia ungueal hipertrófica se caracteriza por una curvatura acentuada con engrosamiento amarillo-marronáceo de los dos tercios distales de las uñas y de los restos subungueales responsables de la inclinación de estas, además de la finalización prematura de la lámina ungueal. La queratodermia palmo-plantar dolorosa puede ser localizada, distribuirse predominantemente sobre las zonas de mayor presión, o ser generalizada y presentarse sobre toda la superficie plantar; junto con hiperhidrosis palmo-plantar, fisuras en zonas de mayor fricción y aparición ocasional de ampollas e infecciones secundarias. La queratosis folicular localizada, sobre todo a nivel del tronco, los glúteos y las áreas extensoras de las extremidades, puede confluir formando placas engrosadas de aspecto verrucoso. Por su parte, en la leucoqueratosis oral no se ha reportado potencial maligno.[7, 8]

El diagnóstico de la PC se basa en hallazgos clínicos; sin embargo, la confirmación genética es imprescindible. La distrofia de las uñas es la característica clínica más precoz, además de ser la que se objetivará con mayor frecuencia en los pacientes pediátricos, presente desde el nacimiento en casi el 40 % de los recién nacidos afectados.[8]

En este escolar no se pudo clasificar la enfermedad según la mutación específica, ya que no se dispone en Cuba del estudio molecular necesario para su diagnóstico.

El tratamiento de la PC es muy complejo y representa un reto para el clínico pediatra. Está orientado a contrarrestar el exceso de queratina de las uñas, piel y mucosas, así como prevenir la aparición de quistes de queratina en la epidermis, de ampollas y del dolor asociado.[2,3]

Para las uñas se recomienda tratamiento oclusivo con urea al 20-40 % y el ácido salicílico al 15-20 %. En otras publicaciones se reporta el uso exitoso de retinoides e isotetrinoína.[2]

Sin embargo, aún no existe un tratamiento que sea específico en la PC. Cuando el engrosamiento ungueal no mejora con el tratamiento tópico, se deberá de realizar la extracción quirúrgica extensa de la lámina ungueal, el lecho y la matriz, seguidos de un injerto cutáneo.[8, 9] Asimismo se han reportado algunos casos tratados de forma exitosa con toxina botulínica.[10,11]

En este paciente se prescribieron emolientes y agentes queratolíticos con un buen control de la enfermedad. Actualmente mantiene seguimiento por consulta con un equipo multidisciplinario, no han aparecido infecciones secundarias, muestra buen estado psicológico y se integra de manera adecuada con sus congéneres.

Es importante la aplicación de medidas conservadoras como reducir la fricción, evitar el trauma y mantener la hidratación adecuada de la epidermis, así como para la mejoría del dolor y la apariencia, relevantes en su vida social. Eventualmente, será importante que el paciente y su familia tengan la oportunidad de acceder a estudios genéticos que permitan identificar la variante patogénica del gen mutado y recibir consejo genético para esta rara enfermedad.

Se concluye que el caso presentado es el primer reporte en Cuba de síndrome de Jadassohn-Lewandowsky en la edad pediátrica, al tener en cuenta las características fenotípicas y los antecedentes familiares.

Conflicto de intereses

Los autores no declaran conflicto de intereses.

Contribuciones de los autores

Conceptualización: Migdalis Hidalgo Muñiz, Aracelis Hernández García, Andrés Andrés Matos, Yadelis Maldonado Martínez.

Visualización: Migdalis Hidalgo Muñiz, Aracelis Hernández García, Andrés Andrés Matos, Yadelis Maldonado Martínez.

Redacción- borrador original: Migdalis Hidalgo Muñiz, Aracelis Hernández García, Andrés Andrés Matos.

Redacción–revisión y edición: Migdalis Hidalgo Muñiz, Aracelis Hernández García, Andrés Andrés Matos, Yadelis Maldonado Martínez.

Financiación

Hospital Pediátrico Provincial Octavio de la Concepción de la Pedraja. Holguín. Cuba.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. González Lamuño LD, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. In: AEPap(ed). Curso de Actualización en Pediatría [Internet]. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. [cited 5 Ago 2022] p. 133-42. Available from: https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf.

2. García Izquierdo M, Urquiaga T, De los Ríos P, Urquiaga J. Paquioniquia congénita: a propósito de un caso. Dermatol Perú. 2009 ; 19 (4): 330-7.

3. Cerón-Narváez SM, Cerón-Narváez JF, Dorado DF, Acosta-Aragón MA. Paquioniquia congénita tipo I o síndrome de Jadassohn-Lewandowsky: un caso de presentación familiar. Medicina & Laboratorio [revista en Internet]. 2020 [cited 10 Jun 2022] ; 24 (4): 333-43. Available from: https://www.medigraphic.com/cgibin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=99289.

4. Ortiz Olivares AM, Blanco Santisteban GM, Herrera Álvarez MJ. Síndrome de Jackson-Lawler. A propósito de un caso. Multimed [revista en Internet]. 2018 [cited 10 Jun 2022] ; 22 (6): 1252-59. Available from: http://www.revmultimed.sld.cu/index.php/mtm/article/view/1042/1431.

5. Steele L, O´Toole EA. Pachyonychia congenita, a paradigm for rare skin disorders. Br J Dermatol [revista en Internet]. 2020 [cited 10 Jun 2022] ; 182 (3): 521-2. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32107781/.

6. Micol-Martínez O, López-González V, García-Marcos PW, Martínez-Menchón T, Guillén-Navarro E. Paquioniquia congénita: nuevo caso asociado al gen KRT17. Anales de Pediatría [revista en Internet]. 2016 [cited 10 Jun 2022] ; 84 (3): 174-6. Available from: https://www.analesdepediatria.org/es-paquioniquia-congenita-nuevo-caso-asociado-articulo-S1695403315003379.

7. Eliason MJ, Leachman SA, Feng BJ, Schwartz ME, Hansen CD. A review of the clinical phenotype of 254 patients with genetically confirmed pachyonychia congenita. J Am Acad Dermatol [revista en Internet]. 2012 [cited 10 Ago 2022] ; 67 (4): 680-6. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22264670/.

8. Combalia A, Fustà-Novell X, Estrach T. Onicodistrofia y leucoqueratosis oral en un paciente varón de 15 años. Actas Dermosifiliogr [revista en Internet]. 2020 [cited 10 Ago 2022] ; 111 (4): 323-24. Available from: https://www.actasdermo.org/es-onicodistrofia-leucoqueratosis-oral-un-paciente-articulo-S0001731020300284.

9. Gruber R, Edlinger M, Kaspar RL, Hansen CD, Leachman S, Milstone LM, et al. An appraisal of oral retinoids in the treatment of pachyonychia congenita. J Am Acad Dermatol [revista en Internet]. 2012 [cited 10 Ago 2022] ; 66 (6): 193-9. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/21601946/.

10. Brill S, Sprecher E, Smith FJD, Geva N, Gruener H, Nahman Averbuch H. Chronic pain in pachyonychia congenita: Evidence for neuropathic origin. Br J Dermatol [revista en Internet]. 2018 [cited 10 Ago 2022] ; 179 (1): 154-7. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29210461/.

11. Greco C, Ponsen AC, Leclerc-Mercier S, Schlatter J, Cisternino S, Boucheix C, Bodemer C. Treatment of Painful Palmoplantar Keratoderma Related to Pachyonychia Congenita Using EGFR Inhibitors. Biomedicines [revista en Internet]. 2022 [cited 10 Ago 2022] ; 10 (4): 841. Available from: https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35453591/.