

**Tabla 1. Clasificación de las hipertricosis** (alfabéticamente ordenadas)

	CONGÉNITAS	ADQUIRIDAS
<b>Generalizadas</b>	Hipertricosis congénita generalizada Hipertricosis congénita lanuginosa y Síndrome de Ambras Hipertricosis congénita universal transitoria	Hipertricosis lanuginosa adquirida Hipertricosis prepuberal
<b>Localizadas</b>	Disrafismo espinal Hamartoma de músculo liso Hemihipertrofia con hipertricosis Hipertricosis cervical anterior aislada Hipertricosis del pabellón auricular Hipertricosis de la punta de la nariz Hipertricosis de las cejas Hipertricosis de palmas y plantas Hipertricosis nevoide Hipertricosis sobre otros procesos Nevo de Becker Nevo pigmentado congénito Politelia pilosa Signo del collar de pelo Síndrome del codo piloso Tricomegalia familiar de las pestañas	Hipertricosis intermamaria Hipertricosis por medicamentos Hipertricosis <i>singularis</i> Trauma repetido e inflamación crónica Tricomegalia por medicamentos
<b>Sintomáticas</b>	Amelogénesis imperfecta y nefrocalcinosis Displasia hemimaxilofacial Duplicación parcial de cejas Enfermedad de Gunther Facies acromegálica e hipertricosis generalizada Hiperplasia gingival Hipertricosis cervical anterior con neuropatía periférica Hipertricosis cervical anterior con retardo mental Hipertricosis cervical congénita familiar con xifoescoliosis Hipertricosis con amaurosis congénita Hipertricosis con cataratas y retraso mental Hipertricosis con macrostomía y ectropión (Síndrome de Barber Say) Hipertricosis con obesidad, retardo mental, facies tosca, braquidactilia Hipertricosis con retinopatía pigmentaria y anomalías faciales Hipertricosis con tetralogía de Fallot y retraso crecimiento Hipertricosis despigmentada siguiendo líneas de Blaschko Hipertricosis, hiperqueratosis y retardo mental Hipomelanosis de Ito Hipotiroidismo congénito Mucopolisacaridosis Porfiria hepato-eritropoyética Porfiria <i>variegata</i> Retinopatía pigmentaria Síndrome de Berardinelli-Siep Cantú Coffin-Siris Cornelia de Lange Donohue (Leprechaunismo) Gorlin-Chaudhry-Moss Hajdu-Cheney la piel dura de Parana la piel tiesa Leigh Oliver-McFarlane Patterson-David Ramon Rubinstein-Taybi Schinzel-Giedion Waardenburg Wiedemann-Steiner Winchester Zimmenmann-Laband Síndrome fetal por alcoholismo Síndrome fetal por hidantoína Síndrome H Síndrome MELAS Síndrome oculo-facio-cardio-dental con hipertricosis <i>Synophrys</i> Tricomegalia de las pestañas en síndromes congénitos Trisomía parcial	Anorexia nerviosa Dermatomiositis Hipotiroidismo juvenil Malnutrición Mixedema pretibial Porfiria cutánea <i>tarda</i> Síndrome de Lawrence-Seip Síndrome POEMS Traumatismos craneanos y cerebrales Tricomegalia de las pestañas

## HIPERTRICOSIS GENERALIZADAS CONGÉNITAS

### Hipertricosis congénita generalizada

Descrita en una familia de México (1), se transmite en forma autosómica dominante o ligada al cromosoma X (mujeres afectadas tienen hijos e hijas con la condición y hombres afectados cuya descendencia solamente afecta a sus hijas) con el gen responsable localizado en X24-q27.1.

Clínicamente, desde el primer año de vida hay una hipertricosis generalizada que afecta mayoritariamente el segmento superior del cuerpo, y que es menos evidente en los miembros inferiores. El exceso de pelo facial llega a ser de tal magnitud que impide diferenciarlo de las cejas. Los varones aparecen más severamente afectados que las mujeres, las que muestran un patrón de hipertricosis distribuido por zonas, que puede corresponder a lo esperado por un fenómeno de inactivación del cromosoma X o lyonización (2). El pelo excesivo es medulado y de tipo terminal y no se asocia con hiperplasia gingival, ni anomalías dentales o faciales (3).

### Hipertricosis congénita lanuginosa

Es un trastorno hereditario raro, de transmisión autosómica dominante, apoyada por la descripción de casos con afectación hasta la tercera generación o afectación de padre e hijo (4), con algunos casos esporádicos (5), posiblemente por mutaciones *de novo*. Se caracteriza por un exceso de vello corporal que afecta en forma difusa la cara y el cuerpo, respetando sólo palmas y plantas.

Su incidencia ha sido estimada en 1/1.000 millones, habiéndose detectado hasta 1969 solamente 32 casos (6) y menos de 50 hacia el año 2008 (7).

La hipertricosis se desarrolla desde el nacimiento o durante la infancia precoz y no se acompaña de otras manifestaciones, aunque en algunos casos aislados se han observado anomalías dentales con

dentición retardada o deformada (8), estenosis pilórica (9), tetralogía de *Falot*, retraso en el crecimiento y glaucoma congénito (10).

El vello fetal continúa su crecimiento en toda la superficie corporal y no suele reemplazarse por pelo terminal (a excepción del cuero cabelludo y cejas donde forma pelo terminal de coloración más oscura); es de color rubio o castaño y de consistencia lanosa o sedosa, pudiendo alcanzar hasta 10 cm de largo. El intelecto de los individuos afectados es normal aunque están sometidos a una constante presión psicológica debido a su aspecto. La hipertricosis sigue un curso permanente, aunque puede haber alguna disminución de la velloidad tras la infancia (11).

Muchos de ellos en el pasado fueron exhibidos en ferias y circos como curiosidades vivientes: “cara de perro”, “cara de mono”, “mujer barbuda”, etc., donde eran mostrados junto a otros seres deformes o contrahechos, tales como portadores de síndromes infrecuentes, o de malformaciones o mutaciones que causaban asombro en el público; algunos encontraron en estas presentaciones la única salida para ganarse la vida, lo que era aprovechado por los empresarios circenses de la época (Figura 1).

Con anterioridad al siglo XVIII, tales sujetos formaban parte de las cortes, donde eran presentados entre gente de la nobleza como una especie de diversión palaciega, formando a veces parte de la servidumbre o como niñeras, dando prestigio a sus amos quienes a veces los mandaban a retratar o los empleaban como obsequios para otras casas reales. Posteriormente pasaron a ser una fuente de diversión en los denominados “*freak shows*” (espectáculo de rarezas o monstruosidades), un negocio muy fructífero que tuvo su apogeo a mediados del siglo XIX (Ver capítulo sobre Personajes con hipertricosis o hirsutismo).

Con la denominación de **síndrome de Ambras** se ha delineado una forma de hipertricosis congénita uni-

### Hipertricosis cervical anterior aislada

Se caracteriza por la aparición de una placa de pelo terminal en la región cervical anterior durante la infancia o adolescencia sin otras anomalías asociadas (Figura 3). También conocida como “garganta peluda” (11) o “hipertricosis en barba caprina”, predomina en el sexo femenino y se localiza sobre la prominencia de la laringe (12,13).



**Figura 3.** Hipertricosis cervical anterior aislada.

Se ha descrito afectación familiar en algunos casos (14) -aunque su forma de transmisión no ha sido resuelta- con herencia autosómica recesiva o dominante con penetrancia incompleta (15), o autosómica dominante, o ligada al X (16). También ha sido propuesto se deba a una mutación por padre añoso (17). Por otra parte, una niña afectada tenía el llamativo antecedente de una hermana menor que nació con espina bífida, falleciendo a los pocos meses de edad (18).

Pese a que en tres cuartas partes de los casos la hipertricosis cervical anterior ha sido descrita como un defecto aislado y esporádico (19), con los años han ido apareciendo descripciones únicas con asociación con otros procesos (20) incluyendo neuropatía periférica, retraso mental u otras condiciones que serán descritas en otro apartado más adelante. Se desconoce si estas asociaciones son fortuitas o si están sobreestimadas dada la subvaloración del proceso como defecto aislado y tendencia a publicarlo cuando se presenta junto a otra anomalía infrecuente (21), como por ejemplo reflujo vésico-ureteral (22) o hipertricosis leve (23).

### Hipertricosis del pabellón auricular

Es un rasgo genético frecuentemente observado en indios y otras poblaciones Mediterráneas (24,25). Afecta casi exclusivamente a varones y debe estar presente desde la infancia o adolescencia para su diagnóstico como tal. Su modo de transmisión es desconocido, aunque se cree que puede ser de tipo autosómico dominante ligado al sexo (26,27); lo más lógico sería atribuir la herencia de este rasgo a un gen dominante localizado en el cromosoma Y, aunque muy debatido (28,29). La hipertricosis se extiende a lo largo del borde de la oreja (horizontal o verticalmente), en el pliegue del *hélix*, ocasionalmente en forma de mechón, o en los lóbulos auriculares (25) (Figura 4). Se ha sugerido que esta pilosidad excesiva de la zona podría incrementar la capacidad auditiva de quienes la poseen (30).



**Figura 4.** Hipertricosis del pabellón auricular.