

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 vellosidad 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-



Figura 1. Afiche del espectáculo de *Barnum y Bailey* en el que destacan a la derecha la mujer barbuda y bajo ella el niño cara de perro (Gentileza Colección Wellcome, CC-BY).

versal familiar basada en once casos recopilados de la literatura (12,13,14) que reunían ciertas características que permitían su diferenciación de otros casos de hipertricosis lanuginosa congénita, determinándose en el caso principal una asociación con una inversión pericéntrica balanceada del cromosoma 8 con puntos de quiebre en p11.2 y q22 (12) y posteriormente paracéntrica en otra publicación, en el mismo cromosoma 8 con puntos de quiebre en q12 y q22 (13), sugiriendo que esta región del cromosoma 8 (8q22) contiene un gen que participa en el cre-

cimiento del pelo. Otros reordenamientos han sido también descritos en el cromosoma 8q (15,16), así como la posibilidad de que la inversión pericéntrica del cromosoma 8 se localice cercanamente al gen TRPS1 y participe en el desarrollo de la hipertricosis (17); la desregulación de la expresión de este último gen es la causa más probable del desarrollo de la hipertricosis (18). Otra publicación describe a dos hermanas hijas de padres no afectados, sugiriendo una herencia autosómica recesiva o mosaicismo de la línea germinal para un gen dominante (19).



Figura 5. Hipertricosis del pabellón auricular en diabetes gestacional (Gentileza del Dr. Enrico Valerio).

También puede observarse hipertricosis de las orejas desde el nacimiento en niños con el síndrome XYY y en recién nacidos hijos de madres diabéticas (31). Este último hallazgo en un recién nacido puede representar un marcador de diabetes gestacional, además de alertar sobre otros rasgos y riesgos de ésta, tales como macrosomía, trastornos respiratorios, hipoglicemia, hipocalcemia, hiperbilirrubinemia, cardiomiopatía y anomalías del sistema nervioso central (32) (Figura 5). También se ha descrito hipertricosis de las orejas en pacientes tratados con erlotinib, quimioterapia (33) y panitumumab (34). Como veremos más adelante en las hipertricosis adquiridas, recientemente se la ha descrito asociada con SIDA en adultos.

Hipertricosis de la punta de la nariz

De probable transmisión genética con forma de herencia aún no determinada, consiste en la aparición de pelos gruesos y cortos en la punta de la nariz (35). Es de presentación común y sólo afecta a varones (Figura 6).

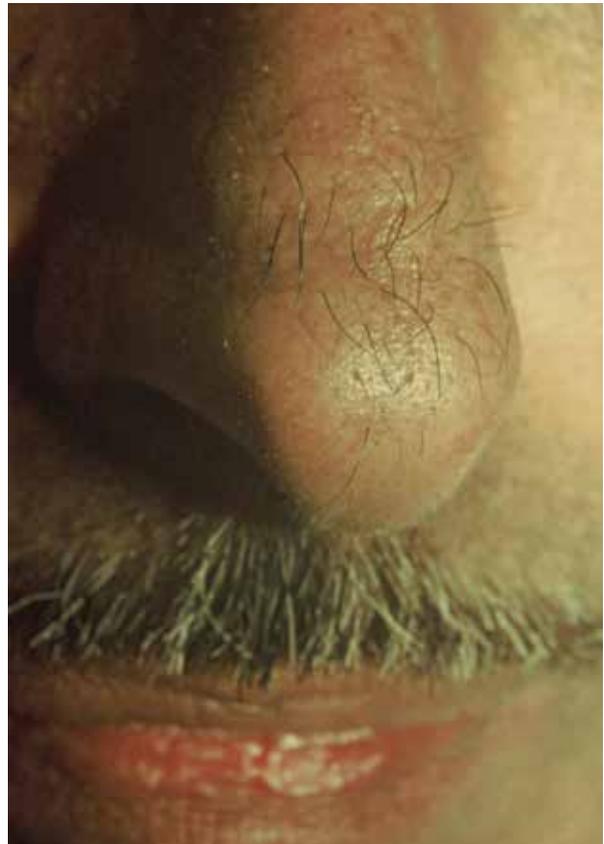


Figura 6. Hipertricosis de la punta de la nariz.