

Hipertrichosis cervical anterior: caso clínico

Anterior cervical hypertrichosis: case report

MSc. Mario H. Orozco-Gutiérrez^{a,b}, Dr. José Sánchez-Corona^c, Dr. José E. García-Ortiz^{b,c},
Dra. Gema Castañeda-Cisneros^d, Dra. Nory O. Dávalos-Rodríguez^{a,b}, Dr. Jorge R. Corona-Rivera^{a,b,e} y
Dra. Diana García-Cruz^{a,b}

RESUMEN

La hipertrichosis cervical anterior no sindrómica (OMIM N° 600457) es un desorden genético caracterizado por un parche de pelo a nivel de la prominencia laríngea.

Se presenta a un niño de 12 años de edad con hipertrichosis cervical anterior e hipertrichosis generalizada leve, sin alteraciones neurológicas, oftalmológicas ni esqueléticas, en seguimiento clínico por un lapso de 10 años.

Palabras clave: hipertrichosis cervical anterior, hipertrichosis hereditaria, hipertrichosis congénita.

ABSTRACT

The non-syndromic anterior cervical hypertrichosis (OMIM N° 600457) is a genetic disorder characterized by a patch of hair at the level of the laryngeal prominence. We present a 12-year-old boy with anterior cervical hypertrichosis and mild generalized hypertrichosis. He has no neurological, ophthalmological or skeletal anomalies. The clinical follow up is 10 years.

Key words: anterior cervical hypertrichosis, hereditary hypertrichosis, congenital hypertrichosis.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2016.e314>

- Instituto de Genética Humana "Dr. Enrique Corona Rivera", Departamento de Biología Molecular y Genómica. Guadalajara, Jalisco, México.
- Doctorado en Genética Humana. Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Guadalajara, Jalisco, México.
- División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente (CIBO), Centro Médico Nacional de Occidente (CMNO), Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS), Guadalajara, Jalisco, México.
- Servicio de Neurocirugía, Unidad Médica de Alta Especialidad (UMAE), Hospital de Especialidades, CMNO, IMSS, Guadalajara, Jalisco, México.
- Servicio de Pediatría, Nuevo Hospital Civil "Dr. Juan I. Menchaca", Guadalajara, Jalisco, México.

Correspondencia:

Dra. Diana García Cruz: dianagarcr@hotmail.com

Financiamiento: Ninguno.

Conflicto de intereses: Ninguno que declarar.

Recibido: 21-10-2015

Aceptado: 18-2-2016

INTRODUCCIÓN

La hipertrichosis cervical anterior (HCA; OMIM N° 600457) es un raro desorden genético, caracterizado clínicamente por un tipo de hipertrichosis localizada, cuya etiología aún es desconocida. Con frecuencia, se presenta como un rasgo con un patrón de transmisión autosómico dominante, aunque también han sido propuestos patrones de herencia autosómicos recesivos y dominantes ligados al X. La HCA se caracteriza clínicamente por un parche de pelo a nivel de la prominencia laríngea.¹⁻⁴ La edad de aparición puede ser al nacer¹ o alrededor de los 3 años de edad sin ninguna otra alteración física asociada.⁴ En dos casos esporádicos, la HCA ha estado asociada a otras anomalías, como deficiencia mental, microcefalia, dismorfia facial, sinofridia, implantación baja de pelo en la nuca, hipertrichosis dorsal y lumbosacra, entre otras, además de una paciente con síndrome de Turner en una familia afectada.^{1,5,6} La herencia se considera como una mutación dominante *de novo* con un efecto de edad paterna.^{2,4} Hasta el momento, se ha descrito otro tipo de HCA congénita con neuropatía motora y sensitiva periférica asociada a *hallux valgus*, espina bífida, xifoesciosis, atrofia óptica y cambios retinianos^{4,7,8} (OMIM N° 239840), y, en un caso familiar, un paciente con síndrome de Down,⁹ con patrón de herencia autosómico recesivo.⁴

El objetivo es describir a un paciente de 12 años de edad con HCA e hipertrichosis generalizada leve, en seguimiento a lo largo de 10 años.

CASO CLÍNICO

Paciente producto del tercer embarazo de padres sanos de 31 años, no consanguíneos. Antecedentes gestacionales: madre con historia de infertilidad tratada con inductores de ovulación. Durante el embarazo, la madre presentó hiperémesis gravídica y amenaza de aborto constante durante el primer trimestre de la gestación. El parto fue por cesárea. Al nacer, se obtuvo producto único masculino de 2800 g y talla de 52 cm. Desde el nacimiento, fue evidente la hipertrichosis en la frente, las mejillas, en el cuello a nivel de la prominencia laríngea y en el tórax. El

desarrollo psicomotor transcurrió normalmente. Al momento de la exploración física, a los 2 años y 6 meses de edad, mostró una talla de 89 cm (percentilo 20), peso de 12,5 kg (percentilo 50), perímetro cefálico de 49 cm (percentilo 70). Clínicamente, el paciente presentó (*Figura 1*) hipertrichosis facial moderada, fisuras palpebrales antimongoloides, boca pequeña, pabellones auriculares rotados posteriormente, un parche de pelo negro en la región anterior del cuello por encima de la prominencia laríngea, *pectus excavatum*, hipertelorismo de tetillas, abdomen prominente con diástasis de rectos, hipertrichosis leve localizada en el tórax anterior, posterior y las extremidades superiores. Radiológicamente, mostró un colon redundante sin evidencia de anomalías esqueléticas. El examen neurológico fue normal.

El paciente continuó siendo evaluado a lo largo de 10 años de seguimiento. A los 12 años de edad, presentó una talla de 143,5 cm (percentilo 20-50), peso de 33 kg (percentilo 10), perímetro cefálico de 53 cm (percentilo 25-50), brazada de 150 cm. Clínicamente, presenta hipertrichosis facial (*Figura 2*), pero menor que en la infancia, cejas pobladas, parche de pelo a nivel de la prominencia laríngea con incremento en la longitud del vello, decremento de la hipertrichosis en la espalda y ausencia de vello en el labio superior. La evaluación neurológica es normal.

Datos familiares

La madre es clínicamente sana, sin evidencia de hipertrichosis. Presenta un parecido físico con la facies del paciente. El padre se refirió sano. El

hermano más pequeño, de 11 años de edad, no presentó hipertrichosis corporal ni en el cuello; sin embargo, al momento de la exploración física al año de edad, presentaba un leve aumento de vello en las mejillas, el tórax y los hombros, con examen neurológico normal.

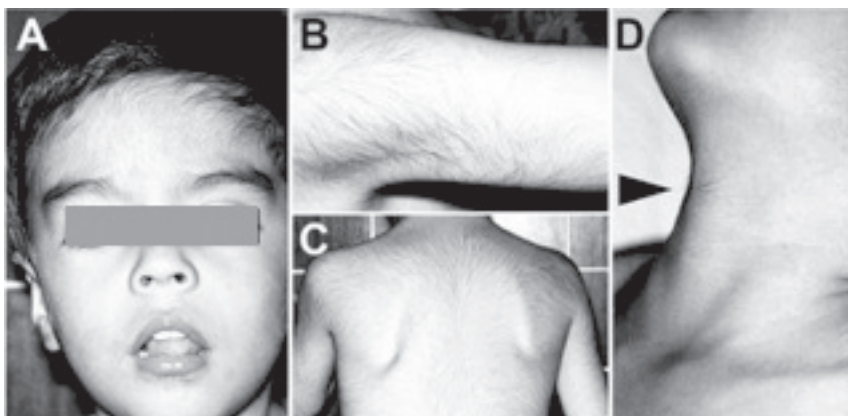
DISCUSIÓN

Las hipertrichosis son un raro desorden caracterizado por el crecimiento excesivo de pelo (terminal, vello o lanugo) en áreas del cuerpo no dependientes de andrógenos, independientemente de la raza, el sexo o la edad (que respetan palmas, plantas y mucosas).⁸ Pueden ser clasificadas como primarias o secundarias, dependiendo de su etiología. Las hipertrichosis primarias pueden ser congénitas o adquiridas, según su edad de aparición, y localizadas o generalizadas, según su extensión.⁶⁻⁸ Por lo menos, 4 formas diferentes de hipertrichosis congénitas localizadas han sido reconocidas: *cubiti* (síndrome del codo peludo) (OMIM N° 139600), cervical anterior, cervical posterior e hipertrichosis lumbosacra (cola de fauno) (OMIM N° 117850),^{6,7} HCA (OMIM N° 600457) e HCA con neuropatía periférica sensitiva y motora (OMIM N° 239840).³

Hasta la fecha, han sido descritos más de 40 pacientes con HCA. De ellos, 34, incluido el presente caso, corresponden a la HCA no sindrómica, de los cuales 21 casos pertenecen a 5 familias (predomina el sexo femenino con 16 casos descritos)^{1,4,5,7,9-11} y 12 casos esporádicos (9 mujeres y 5 varones).^{2,4,5,10,12-14}

Con respecto a la HCA con neuropatía sensorial periférica, se han descrito 2 familias

FIGURA 1. A) Paciente a los 2 años. Hipertrichosis frontal, preauricular, cejas anchas y labios delgados. B) Hipertrichosis en los brazos. C) Hipertrichosis en la espalda, los hombros, las extremidades superiores e inferiores. D) Hipertrichosis cervical anterior.



afectadas y un caso esporádico, con un total de 7 pacientes afectados (5 mujeres y 2 varones).^{9,14,15}

La HCA no sindrómica fue descrita en una familia con 7 miembros afectados en 3 generaciones (4 H; 2 M) y se propuso una herencia autosómica dominante o dominante ligada al X.¹ La paciente de 12 años de edad presentaba síndrome de Turner con un complemento cromosómico 46,X,i(Xq) y fue estudiada por la presencia de hirsutismo, que se atribuyó al desbalance cromosómico. El resto de sus parientes no presentaron hipertricosis generalizada.

Otro caso esporádico correspondió a una niña mexicana que, desde el nacimiento, presentó HCA y una voz ronca. En este caso, se documentó un efecto de edad paterna avanzada, lo que permitió a los autores sugerir una mutación dominante *de novo*.²

Por lo que respecta a la HCA congénita con neuropatía motora y sensitiva periférica, también fue descrita en un caso familiar con tres miembros afectados (1H; 2M) en dos generaciones y varios matrimonios consanguíneos en generaciones previas. El caso índice fue diagnosticado como talasemia menor y atrofia óptica: tanto los parientes sanos como los afectados fueron diagnosticados con talasemia menor y albinismo ocular.⁶

El presente caso parece corresponder a una HCA no sindrómica, ya que, hasta el momento, nuestro paciente no ha presentado sintomatología neurológica, oftalmológica, dismorfia facial o algún hallazgo esquelético.

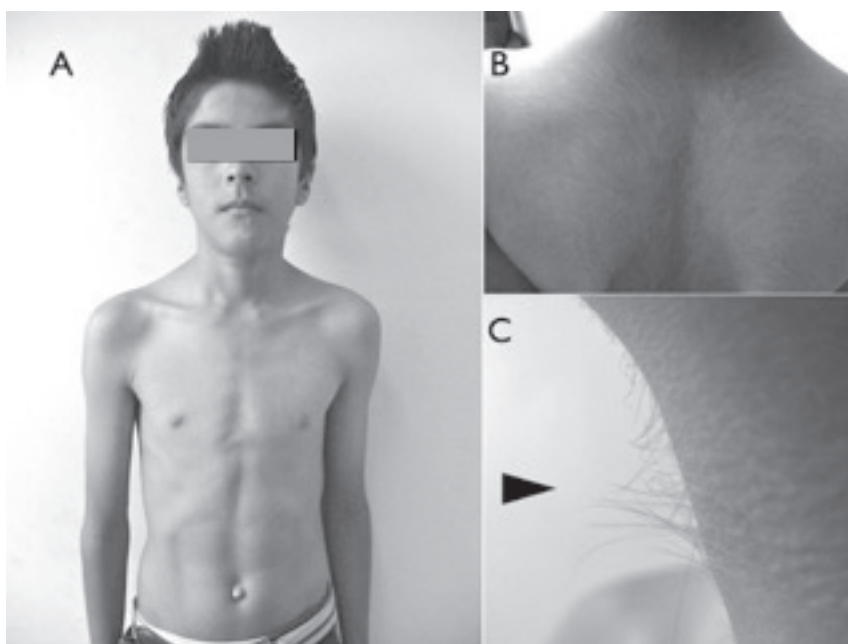
En los casos descritos por Trattner y cols. (1991), la edad de aparición de la neuropatía no fue documentada; sin embargo, el caso índice de 12 años de edad correspondió al miembro de la familia más joven.⁶

En suma, el presente caso, no mostró ninguna evidencia de neuropatía hasta el momento, pero tampoco es posible precisar si, en un futuro, la presentará. Por eso, es importante el seguimiento en estos pacientes.

Además, de los 33 casos descritos con HCA no sindrómica, 30 no han presentado anomalías asociadas, como nuestro paciente. Es probable que este dato apoye que se trate de la forma no sindrómica. De los 4 casos con HCA no sindrómica que presentaron anomalías asociadas, en 2 de ellos, se describe hipertricosis dorsal, como en el presente caso, lo cual apoyaría que se tratara de este tipo de hipertricosis.

En cuanto al diagnóstico diferencial, actualmente, existen 114 entradas en el OMIM relativas a hipertricosis. Es importante considerar

FIGURA 2. Paciente a los 12 años. A) Cejas pobladas, hipertricosis cervical anterior, pectus excavatum discreto, hipertelorismo de tetillas, cicatriz umbilical prominente. B) En el tórax posterior, nótese hipertricosis leve. C) En el cuello, obsérvese hipertricosis cervical anterior con pelo más largo y denso.



aquellos tipos de hipertrichosis primarias congénitas y descartar las generalizadas, que involucren aumento del vello corporal generalizado, como la hipertrichosis *universalis* congénita (OMIM *145700) o también llamada hipertrichosis lanuginosa, caracterizada por la persistencia anormal y excesiva de laguno y anomalías dentales; la hipertrichosis *universalis* congénita tipo Ambras (OMIM *145701), con aumento de vello claro, fino y largo generalizado, localizado, principalmente, en la cara, las orejas y los hombros; la hipertrichosis ligada al X (OMIM *307150), con una hipertrichosis generalizada más grave en hombres y, en mujeres, con parches de pelo a lo largo del cuerpo; el síndrome de Cantú (OMIM 239850), con hipertrichosis generalizada, osteocondrodisplasia y cardiomegalia; y, por último, la hipertrichosis con hipertrofia gingival (OMIM 605400). En todos estos tipos de hipertrichosis, no está presente el mechón de pelo en la prominencia laríngea.^{3,8}

Además, las hipertrichosis generalizadas pueden ser aisladas, o bien estar asociadas a una amplia variedad de síndromes y enfermedades genéticas, como la porfiria eritropoyética congénita, leprecaunismo (síndrome de Donohue), Cornelia de Lange y mucopolisacaridosis. De igual manera, en estos padecimientos, no es típica la

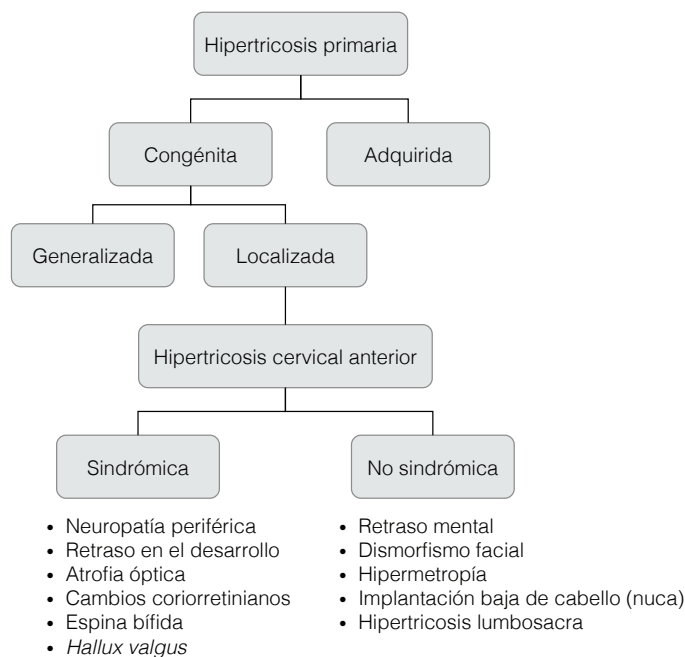
presencia del mechón de pelo en la prominencia laríngea.⁸

Por último, es importante señalar que el abordaje clínico de los pacientes con HCA se inicia con una anamnesis cuidadosa desde los antecedentes del embarazo con la finalidad de descartar agentes teratógenos, como el minoxidil, conocido como causante de hipertrichosis al nacer cuando la madre se ha expuesto a él.⁸

Posteriormente, al identificar que se trata de una hipertrichosis primaria, se debe definir si la es localizada o generalizada y si esta es congénita o si aparece durante la infancia temprana, o bien en la adolescencia, considerando que, en el caso de la HCA, es congénita o de inicio temprano.

Una vez identificada la HCA, habrá que definir si se trata de la forma no sindrómica o la sindrómica: en el caso de la primera, solamente con la presencia de un parche de pelo a nivel de la prominencia laríngea en la mayor parte de los casos, aunque, en algunos, se ha descrito dismorfia facial, hipermetropía, implantación baja de cabello en la nuca e hipertrichosis lumbosacra; y, en el caso de la sindrómica, además, la presencia del mechón de pelo en la parte anterior del cuello, asociada a neuropatía periférica, retraso en el desarrollo, atrofia óptica, cambios coriorretinianos, espina bífida y *hallux valgus* (Figura 3).

FIGURA 3. Abordaje clínico de la hipertrichosis cervical anterior sindrómica y no sindrómica



El hecho de que ambos padres son sanos y no consanguíneos sugiere que el presente caso puede tratarse de una mutación *de novo* dominante, por lo que el asesoramiento genético para los descendientes del paciente será sobre la base de un padecimiento autosómico dominante con un 50% de riesgo de recurrencia. ■

REFERENCIAS

1. Tsukahara M, Kajii T. Hairy throat: a dominant trait affecting seven members of a family. *Clin dysmorphol* 1992;1(3):1 65-7.
2. Braddock SR, Jones KL, Bird LM, Villegas I, Jones MC. Anterior cervical hypertrichosis: a dominantly inherited isolated defect. *Am J Med Genet* 1995;55(4):498-9.
3. Heitink MV, Quaedvlieg PJ, van Neer FJ, Frank J. Sporadic nonsyndromal anterior cervical hypertrichosis: case report and review of the literature. *Int J Dermatol* 2007;46(Suppl 3): 9-12.
3. OMIM. Online Mendelian Inheritance in Man, OMIM (TM). 600457 Hypertrichosis, anterior cervical. [Acceso: 25 de febrero de 2016] Disponible en: <http://www.omim.org/entry/600457?search=non%20syndromic%20anterior%20cervical%20hypertrichosis&highlight=anterior%20non%20syndrome%20syndromic%20cervical%20hypertrichosi>.
4. Corona-Rivera JR, González-Abarca S, Hernández-Rocha J, García-Cruz D, Corona-Rivera A. Mental retardation in a boy with anterior cervical hypertrichosis. *Am J Med Genet A* 2005;135(1):69-71.
5. Thienpont B, Vermeesch J, Devriendt K. Anterior cervical hypertrichosis and mental retardation. *Clin Dysmorphol* 2006;15(3):189-90.
6. Trattner A, Hodak E, Sagie-Lerman T, David M, et al. Familial congenital anterior cervical hypertrichosis associated with peripheral sensory and motor neuropathy--a new syndrome? *J Am Acad Dermatol* 1991;25(5 Pt 1):767-70.
7. Garty BZ, Snir M, Kremer I, Yassur Y, Trattner A. Retinal changes in familial peripheral sensory and motor neuropathy associated with anterior cervical hypertrichosis. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 1997;34(5):309-12.
8. Garcia-Cruz D, Figuera LE, Cantu JM. Inherited hypertrichoses. *Clin Genet* 2002;61(5):321-9.
9. Echeverria XP, Cardenas CP, Nicklas CA, Romero WA. Familial anterior cervical hypertrichosis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2010;76(5):579-81.
10. Vashi RA, Mancini AJ, Paller AS. Primary generalized and localized hypertrichosis in children. *Arch Dermatol* 2001;137(7):877-84.
11. Nanda A, Al-Arabi I, Ali MT, Alsaleh QA. Anterior cervical hypertrichosis (hairy throat): is it a sign to worry about? *Clin Exp Dermatol* 2007;32(1):112-4.
12. Harding AE. The clinical features and classification of the late onset autosomal dominant cerebellar ataxias. A study of 11 families, including descendants of the 'the Drew family of Walworth'. *Brain* 1982;105(Pt 1):1-28.
13. Monteagudo Sánchez B, León Muñíos E, Cabanillas González M, Martínez Meléndez G. Hipertrichosis cervical anterior. *An Pediatr (Barc)* 2008;69(6):591-2.
14. Megna M, Balato N, Patruno C, Ayala F. Anterior cervical hypertrichosis: a case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 2015;32(2):252-5.
15. Nalluri R, Gilmour E, Brooke R. Anterior cervical hypertrichosis. *Eur J Dermatol* 2010;20(3):393-4.