

Hipertrichosis cubital o síndrome del codo piloso

J.D. Herrero-Morín, A. Calvo Gómez-Rodulfo, E. García López, N. Fernández González¹, G. Rodríguez García
Hospital «Álvarez Buylla». Mieres (Asturias). ¹Hospital «Cabueñes». Gijón (Asturias)

Resumen

La hipertrichosis cubital, o síndrome del codo piloso, es una afección rara, con una repercusión fundamentalmente estética, aunque en la mitad de los casos descritos se ha asociado a otras malformaciones. Se describe el caso de un paciente de 6 años de edad, con un aumento de vello en las superficies extensoras de las extremidades superiores, diagnosticado de hipertrichosis cubital. Asimismo, se comentan diferentes aspectos de esta entidad tan poco conocida.

Palabras clave

Hipertrichosis cubital, síndrome del codo piloso

Abstract

Title: Hypertrichosis cubiti (hairy elbow syndrome)

Hypertrichosis cubiti, or hairy elbow syndrome, is a rare disease with fundamentally esthetic repercussion although in half of the described cases other malformations have been associated. We describe the case of a six years old patient with an increase of localized hair in superficial extensors of upper extremities, diagnosed of hypertrichosis cubiti. Different aspects of this little-known syndrome are commented.

Keywords

Hypertrichosis cubiti, hairy elbow syndrome

Introducción

El término «hipertrichosis» hace referencia al aumento en la densidad, la longitud y el espesor del vello¹. La hipertrichosis puede ser generalizada o localizada, y ambas pueden ser congénitas o adquiridas^{2,3}. La hipertrichosis generalizada se asocia al empleo de algunos fármacos (especialmente minoxidil, diazóxido, fenitoína y ciclosporina) y puede deberse a una hiperactividad de la corteza suprarrenal o a tumores productores de esteroides o andrógenos; también puede ser un rasgo de la hipertrichosis universal congénita de transmisión autosómica dominante, o la consecuencia de una metabolopatía subyacente, como las porfirias o las mucopolisacaridosis³⁻⁵. La hipertrichosis localizada asienta frecuentemente sobre un nevo o una espina bífida^{4,6}.

La hipertrichosis cubital (HC) es una forma infrecuente, localizada y congénita de hipertrichosis, descrita inicialmente por Beighton en 1970⁴. Se caracteriza por la presencia de vello más largo, oscuro y grueso de lo normal^{2,4,7,8}, en distribución bilateral y simétrica en la superficie extensora del tercio distal de los brazos y la zona proximal de los antebrazos, que asienta en una piel de morfología y textura normal^{1,2,4,9-11}, sin anomalías en otras estructuras ectodérmicas¹⁰.

Caso clínico

Se describe el caso de un paciente varón de 6 años de edad, remitido a nuestro servicio por un notable aumento de vello en los antebrazos durante el último año.

El paciente estaba en tratamiento continuo con desloratadina a causa de una rinitis alérgica y no presentaba otros antecedentes médicos de interés. El desarrollo psicomotor y del lenguaje eran normales.

No presentaba antecedentes familiares de hipertrichosis localizada ni otros antecedentes relevantes.

La exploración mostraba un peso con una desviación estándar (DE) de 0,53 y una talla con una DE de 0,03. Destacaba la presencia de hipertrichosis de pelo fino tipo lanuginoso, moreno y con una longitud de hasta 5-6 cm, localizada en la superficie extensora del tercio distal de los brazos y proximal de los antebrazos, bilateral, asentando sobre una piel de características normales (figura 1); la cantidad, la longitud y las características del vello del resto del cuerpo eran normales. Los anejos cutáneos y las



Figura 1. Superficie extensora del tercio distal del brazo y proximal del antebrazo del paciente

TABLA 1

Hipertricosis cubital con malformaciones asociadas

Referencia	Sexo	Edad de inicio	Talla baja	Dismorfia facial	Retraso psicomotor	Otras malformaciones	Familiares afectados
Edwards et al. ¹	F	Al nacimiento	No	Sí (asimetría facial, ptosis, anomalía del paladar)	Retraso del lenguaje	Hipertricosis parcheada	
Beighton ⁴	F	Precoz tras el nacimiento	Sí (¿familiar?)		No	Uñas de las manos cortas; síndrome de Weill-Marchesani	Hermano
Beighton ⁴	M	Precoz tras el nacimiento	Sí (¿familiar?)			Vello en la región de la columna los primeros años; síndrome de Weill-Marchesani	Hermana
MacDermot et al. ⁵	M	Precoz tras el nacimiento	Sí				
MacDermot et al. ⁵	M	Precoz tras el nacimiento	Sí (¿familiar?)	Sí (hipertelorismo, ojos antimongoloides, nariz corta)			
MacDermot et al. ⁵	F	Precoz tras el nacimiento	Sí	Sí (cara redonda, hipertelorismo, <i>epicanthus</i> , raíz nasal baja)		Acortamiento rizomélico de las extremidades, metacarpianos cortos, clinodactilia, displasia acetabular, cuerpo vertebral oval	Madre
MacDermot et al. ⁵	F	Precoz tras el nacimiento	Sí	Sí (cara redonda, mandíbula prominente)		Acortamiento rizomélico de las extremidades, escoliosis, distancia interpedicular estrecha en la región lumbar	Hija
Flannery et al. ⁷	F	4 años y 10 meses	Sí	Sí (asimetría facial, ptosis, <i>epicanthus</i>)	Retraso del lenguaje	Hipotonía, hiporreflexia	
Koç et al. ¹⁰	F		Sí (¿constitucional?)	Sí (facies triangular asimétrica, ptosis, hipertelorismo, orejas grandes, labio superior fino, incisivos prominentes)	Retraso mental	Codos hiperextensibles	
Rosina et al. ¹²	F	2 años	Sí	No	No		
Plantin et al. ¹⁵	F	5 años	Sí			Retraso del crecimiento intrauterino	
Polizzi et al. ¹⁶	F	Al nacimiento	Percentil 25	Sí (braquicefalia, nariz estrecha, orejas grandes, labios finos, borde de dientes irregular)		<i>Pectus excavatum</i>	
Polizzi et al. ¹⁶	F	5 años	Sí	Sí (facies oval, dolicocefalia, <i>epicanthus</i> , raíz nasal deprimida, orejas bajas, <i>filtrum</i> corto, boca pequeña, paladar arqueado, retrognatía)	Retraso mental leve-moderado	Hipotonía, clinodactilia	
Visser et al. ¹⁷	F	3 años y 9 meses	Sí	Sí (ligeramente)	Retraso del desarrollo mental y motor	Hipotonía, braquidactilia, clinodactilia	
Visser et al. ¹⁷	F	2,5 años	Sí	Sí (ligeramente dismórfica, raíz nasal ancha)	Retraso psicomotor y retraso del lenguaje		
Miller y Yeager ¹⁸	M	3 años	No		Trastorno con déficit de atención		

F: femenino; M: masculino.

enciás también eran normales. Presentaba un ligero *epicantus* y un *filtrum* amplio, sin otros rasgos de dismorfia facial.

Discusión

La HC es un síndrome raro^{10,12}, aunque muy probablemente esté infradiagnosticado^{9,13-15}. Las HC aisladas, sin otras malformaciones, se diagnostican mayoritariamente de forma casual cuando los pacientes consultan por otros motivos^{15,16} o por la repercusión estética que causan⁹. En niños varones de pelo oscuro el hallazgo puede resultar menos llamativo y raramente se reconoce¹⁴. Algún autor ha sugerido que la edad avanzada de los padres puede relacionarse con la HC en los hijos¹⁰.

Aunque la mayoría de los casos publicados en la bibliografía son esporádicos¹⁰, como el aquí presentado, se han descrito casos familiares con un tipo de herencia no bien definida: se han sugerido las formas de transmisión autosómica recesiva, autosómica dominante y dominante con penetrancia y expresividad variable^{2,4,5,9-11,13-17}. Algunos autores apuntan a un mosaicismo de algunos de los genes de la hipertrichosis para explicar este síndrome, basándose en la aparición de vello en zonas muy localizadas^{9,16}.

Aproximadamente la mitad de las HC registradas en la bibliografía médica cursan con talla baja^{9,10,16,17}, y en esos casos pueden hallarse otras alteraciones, como dismorfia facial (la más frecuente)⁹, anomalías de las extremidades, retraso en el desarrollo del lenguaje, déficit de atención o retraso mental, entre otras^{1,2,9,10,12,16,17}. No obstante, la talla baja de muchos casos descritos podría explicarse por otros motivos diferentes^{6,11,13}. Hay que considerar un posible sesgo de selección en la asociación entre la HC y la talla baja, pues los casos con malformaciones asociadas podrían ser más susceptibles tanto de diagnóstico como de publicación. En la tabla 1 se muestran las características de los casos publicados con anomalías asociadas.

En las HC sin malformaciones asociadas los estudios complementarios no aportan datos relevantes, por lo que se rechazan las exploraciones exhaustivas^{2,9,16}. Los casos en que se realizaron estudios complementarios mostraron normalidad en el cariotipo, el examen hematológico, el perfil hepático, el estudio de la función tiroidea y los test endocrinológicos^{1,2,5,7-12,18}. Solamente se ha realizado el examen histológico de un caso de HC, en el que se halló un 90% de folículos en fase de anágeno, un 9% en telógeno y un 1% en catágeno, sin anomalía en su estructura⁸. El alto porcentaje de folículos en anágeno podría explicar la longitud aumentada del vello^{6,16,17}. Algunos autores sugieren que la HC puede representar una condición nevoide de los folículos del pelo⁸, aunque podría ser simplemente el extremo del espectro de vellosidad en el miembro superior^{11,19}. El caso aquí descrito presentaba una HC aislada, una talla normal y algún rasgo facial dismórfico menor, probablemente no relacionado con la hipertrichosis, por lo que no se realizaron más estudios.

La evolución habitual de la HC es su desaparición en la pubertad^{8,18}. Suele iniciarse en forma de lanugo al poco del nacimiento o durante la infancia precoz; aumenta, se hace más vasto y a veces más pigmentado y rizado durante la infancia, llega al máxi-

mo a los 5 años y remite posteriormente en la adolescencia^{2,4,5,9,10,16,17}. A pesar de esta evolución natural, se han descrito casos en que la afección permanece durante la edad adulta¹³.

La HC representa básicamente un problema estético^{2,3,7,14,19}. No hay ningún tratamiento específico para ello; únicamente se debe tranquilizar a la familia y sugerir que se arregle el exceso de vello del paciente (p. ej., despigmentándolo) para mantener una apariencia normal a la espera de la remisión del proceso^{2,3,5,9,10,12,14,18}, tal como se recomendó en el caso expuesto.

El principal interés para conocer esta entidad radica en la inutilidad de llevar a cabo exploraciones complementarias, en ocasiones agresivas, en los casos aislados como el presentado, y en la necesidad de tranquilizar a la familia y al paciente explicando la benignidad y la evolución habitual del proceso hacia la desaparición. Se debe recomendar un tratamiento cosmético no agresivo, en espera de la resolución espontánea del caso. ■

Bibliografía

1. Edwards MJ, Crawford AE, Jammu V, Wise G. Hypertrichosis "cubiti" with facial asymmetry. *Am J Med Genet.* 1994; 53: 56-58.
2. Escalonilla P, Aguilar A, Gallego M, Piqué E, Fariña MC, Requena L. A new case of hairy elbows syndrome (hypertrichosis cubiti). *Pediatr Dermatol.* 1996; 13: 303-305.
3. Vashi RA, Mancini AJ, Paller AS. Primary generalized and localized hypertrichosis in children. *Arch Dermatol.* 2001; 137: 877-884.
4. Beighton P. Familial hypertrichosis cubiti: hairy elbows syndrome. *J Med Genet.* 1970; 7: 158-160.
5. MacDermot KD, Patton MA, Williams MJ, Winter RM. Hypertrichosis cubiti (hairy elbows) and short stature: a recognisable association. *J Med Genet.* 1989; 26: 382-385.
6. Coleman R, Harper JL. Hairy elbows syndrome (familial hypertrichosis cubiti). *Clin Exp Dermatol.* 1994; 19: 86-87.
7. Flannery DB, Fink SM, Francis G, Gilman PA. Hypertrichosis cubiti. *Am J Med Genet.* 1989; 32: 482-483.
8. Andreev VC, Stransky L. Hairy elbows. *Arch Dermatol.* 1979; 115: 761.
9. Yuste-Chaves M, Zafra-Cobo MI, Martínez de Salinas A, Bravo-Piris J. Hipertrichosis cubital. Descripción de dos casos. *Actas Dermosifiliogr.* 2007; 98: 719-721.
10. Koç A, Karaer K, Ergün MA, Cinaz P, Perçin EF. A new case of hairy elbows syndrome (hypertrichosis cubiti). *Genet Couns.* 2007; 18: 325-330.
11. Cambiaghi S, Pistritto G, Tadini G, Gelmetti C. Hairy elbows. *Int J Dermatol.* 1998; 37: 317-318.
12. Rosina P, Pugliarello S, Tarocco M, D'Onghia FS, Barba A. Hairy elbows syndrome. *Int J Dermatol.* 2006; 45: 127-128.
13. Lestringant GG, Frossard PM. Hypertrichosis cubiti: a case in a Sri Lankan family. *Int J Dermatol.* 1997; 36: 235.
14. Schwarze HP, Loche F, Kuchta J, Bazex J. A sporadic form of hypertrichosis cubiti. *Clin Exp Dermatol.* 1999; 24: 497-498.
15. Plantin P, Le Roux P, Larzul C, Le Noac'h E, Guillet G. Hypertrichosis of the elbows. *Ann Dermatol Venerol.* 1993; 120: 701-703.
16. Polizzi A, Pavone P, Ciancio E, La Rosa C, Sorge G, Ruggieri M. Hypertrichosis cubiti (hairy elbow syndrome): a clue to a malformation syndrome. *J Pediatr Endocrinol Metab.* 2005; 18: 1.019-1.025.
17. Visser R, Beemer FA, Veenhoven RH, De Nef JJ. Hypertrichosis cubiti: two new cases and a review of the literature. *Genet Couns.* 2002; 13: 397-403.
18. Miller ML, Yeager JK. Hairy elbows. *Arch Dermatol.* 1995; 131: 858-859.
19. Rudolph RI. Hairy elbows. *Cutis.* 1985; 36: 69.