

la desnaturalización y posterior precipitación de la molécula de hemoglobina, lo que resulta en el daño de la membrana y, finalmente, en la destrucción prematura de los eritrocitos. Estas características explican la grave inestabilidad de la molécula y las manifestaciones clínicas observadas en la paciente.⁵

La hemoglobina Hammersmith, segunda en frecuencia entre las hemoglobinas inestables, es una hemoglobina eléctricamente silente (no hay banda anómala en la electroforesis de hemoglobinas).

Las pruebas de inestabilidad (Carrel y Kay y termoestabilidad) y los cuerpos de Heinz son positivos, lo cual pone en evidencia la inestabilidad de la molécula de hemoglobina. Estas pruebas fueron inicialmente negativas en la paciente debido a la presencia del bazo y al hecho de haber sido previamente transfundida.

La caracterización definitiva de esta hemoglobinopatía depende del análisis molecular correspondiente.

Como ya fuera mencionado, las hemoglobinas inestables son, en su gran mayoría, el resultado de mutaciones espontáneas. En la paciente estudiada, esta mutación es *de novo*, dado que el estudio molecular realizado a los padres fue normal y la paternidad confirmada.

Las hemoglobinas inestables pueden presentar alteración de su afinidad por el oxígeno. En la paciente comunicada se observó el desplazamiento de la curva de disociación de la hemoglobina hacia la derecha, lo que explicaría la tolerancia a niveles bajos de hemoglobina.⁶

Las complicaciones que pueden presentar los pacientes con hemoglobina Hammersmith son: exacerbación de la anemia secundaria a infecciones o ingesta de fármacos oxidantes, eritroblasto-

penia secundaria a infección por parvovirus y/o litiasis vesicular.⁷

El tratamiento de estos pacientes requiere: la suplementación con ácido fólico, la recomendación de no ingerir fármacos oxidantes y los controles seriados de ecografía abdominal.

La esplenectomía sólo está indicada cuando existe alto requerimiento transfusional, a fin de reducirlo o anularlo.⁷

La hemoglobina Hammersmith, como toda hemoglobina inestable, debe ser sospechada en pacientes con anemia hemolítica crónica, con pruebas de Carrel y Kay y/o de termoestabilidad positivas y por la presencia de cuerpos de Heinz.⁸ ■

BIBLIOGRAFÍA

1. Sans-Sabrafen J. Hematología clínica. 5ª ed. España: Elsevier; 2006: Págs. 224-241.
2. Dacie JV, Shinton NK, Gaffney PJ Jr, et al. Haemoglobin Hammersmith [β 42 (CD1) Phe→Ser]. *Nature* 1967;216:663-665.
3. Akiyama M, Murayama S, Yokoi K, et al. Hemoglobin Hammersmith [β 42 (CD1) Phe→Ser] causing severe hemolytic anemia in a Japanese girl. *Pediatr Blood Cancer* 2006;47:839-841.
4. Sonati MF, Kimura EM, Abreu CF, et al. Hemoglobin Hammersmith [β 42 (CD1) Phe→Ser] in a Brazilian girl with congenital Heinz body hemolytic anemia. *Pediatr Blood Cancer* 2006;47:855-856.
5. Tuohy AM, McKie VC, Sabio H, et al. Hb Hammersmith [β 42 (CD1) Phe→Ser]: occurrence as a *de novo* mutation in black monozygotic twins with multiple congenital anomalies. *J Pediatr Hematol Oncol* 1998;20:563-566.
6. Gillies IDS, White YS, White JM. Compensatory mechanisms for the severe anaemia caused by haemoglobin Hammersmith. *Eur J Clin Invest* 1976;6:213-220.
7. Dacie J. The unstable haemoglobin haemolytic anaemias. The haemolytic anaemias. Third edition. Edimburgo: Churchill Livingstone; 1988: Págs. 322-383.
8. Rahbar S, Feagler RJ, Beutler E. Hemoglobin Hammersmith [β 42 (CD1) Phe→Ser] associated with severe hemolytic anemia. *Hemoglobin* 1981;5:97-105.

Exostosis subungueal en un adolescente de 14 años

Subungual exostosis in a 14 years old boy

Dra. Margarita Larralde^{a,b}, Dra. Paula Boggio^b, Dra. María Eugenia Abad^{a,b}, Dra. Betina Pagotto^b y Dra. Andrea Castillo^b

- a. Servicio de Dermatología del Hospital Alemán.
b. Sector Dermatología Pediátrica del Servicio de Dermatología, Hospital Ramos Mejía, Buenos Aires, Argentina.

Correspondencia:

Dra. Paula Boggio: paulaboggio@hotmail.com / paulaboggio@fibertel.com.ar

Conflicto de intereses:
Nada que declarar.

Recibido: 7-4-09
Aceptado: 16-6-09

RESUMEN

La exostosis subungueal es un tumor benigno de hueso trabecular rodeado por una cápsula fibrocartilaginosa; aparece principalmente en la falange distal del hallux, por debajo de la uña o adyacente a ella y se manifiesta clínicamente por alteración de la uña suprayacente o de los tejidos blandos periungueales, respectivamente. Es infrecuente en la infancia y más común en el sexo femenino. La sospecha clínica se confirma por el hallazgo radiológico (placa de perfil) de una excrecencia de hueso trabecular que se proyecta desde la superficie dorsal de la falange distal del dedo afectado. El tratamiento de elección consiste en el legrado o remoción quirúrgica de la lesión. Presentamos un caso de exostosis subungueal localizada en el hallux en un varón de 14 años de edad, con la tríada característica de esta entidad: dolor digital, lesión subungueal con deformidad de la lámina ungueal y hallazgos radiográficos característicos.

Palabras clave: exostosis subungueal, tumor digital, tumor fibrocartilaginoso, hallux.

SUMMARY

Subungual exostosis is a benign bony outgrowth surrounded by a fibrocartilaginous capsule that mainly affects hallux terminal phalanx, with subungual or periungual localization, and that clinically determines variable degree of nail plate or periungual soft tissues alterations, respectively. It is uncommon in childhood and more frequent in females. Clinical suspicion is confirmed by the radiographic finding of a distinct trabecular bone growth arising from the dorsal aspect of the phalanx of the affected finger, on the lateral incidence. Curettage or surgical excision is the treatment of choice. We report a case of subungual exostosis located at the hallux in a 14-year-old boy suffering from subungual exostosis of the hallux that presented the characteristic triad of this entity: subungual tumor with nail plate deformity, digital pain and radiologic typical findings.

Key words: digital tumor, hallux fibrocartilagenous tumor, subungual exostosis.

FIGURA 1. Tumoración subungueal en hallux derecho, rosada y de superficie lisa



INTRODUCCIÓN

La exostosis subungueal (ES) es un tumor benigno de hueso trabecular rodeado por una cápsula fibrocartilaginosa; aparece principalmente en la falange distal del hallux, por debajo de la uña o adyacente a ella y se manifiesta clínicamente por alteración de la uña suprayacente o de los tejidos blandos periungueales, respectivamente.¹⁻⁴ Es la afección ósea asociada a enfermedad ungueal más frecuente.⁵

La primera descripción de la ES fue realizada por Dupuytren en 1817, por lo que también se la conoce como exostosis de Dupuytren.^{2,5,6}

Antes se la consideró como una variante de osteocondroma, pero actualmente es reconocida como una entidad diferente, con características clínicas e histopatológicas propias.⁵

HISTORIA CLÍNICA

Paciente de sexo masculino, de 14 años de edad. Consulta por tumoración en hallux derecho de 8 meses de evolución. Sin antecedentes patológicos personales y familiares relevantes.

Al examen físico presenta una tumoración subungueal en hallux derecho. Es redondeada, de superficie lisa y color rosado, mide aproximadamente 0,5 cm en su diámetro mayor y levanta la lámina ungueal, que presenta una leve distrofia (Figura 1). Es dolorosa espontáneamente y a la palpación. El interrogatorio dirigido revela un traumatismo local previo.

Con diagnóstico presuntivo de ES se solicitan radiografías de frente y perfil del hallux derecho.

FIGURA 2. Radiografía (perfil): excrecencia de hueso trabecular proyectándose desde la superficie dorsal de la falange distal del hallux derecho



En el perfil se observa una excrecencia de hueso trabecular que emerge de la superficie dorsal de la falange distal (*Figura 2*). Con ello se confirma el diagnóstico y el paciente fue derivado para resección quirúrgica de la lesión.

DISCUSIÓN

La ES representa el 1% de los tumores óseos benignos.⁶ Es una entidad infrecuente en la infancia.⁵ Afecta fundamentalmente a adultos jóvenes (media: 28-33 años).^{3,6} Aproximadamente, sólo el 16% de las ES descritas en la bibliografía corresponden a casos pediátricos.⁶ Existe predominio de ocurrencia en el sexo femenino (63% de los casos).⁷ La etiología se desconoce.^{2,6} Según distintas hipótesis etiopatogénicas la ES sería:

- Una anomalía teratogénica que se evidencia en la pubertad o cerca de ella.²
- Una metaplasia fibrocartilaginosa causada por irritación crónica.^{6,8} Evison y Price postulan al respecto que la ES comienza como un crecimiento reactivo de tejido fibrocelular y cartílago metaplásico que luego desarrolla osificación endocondral.⁶
- Una forma frustra del síndrome de exostosis múltiple hereditario (SEMH). Sin embargo, resulta sorprendente que sólo existan descritos 4 pacientes con este síndrome que desarrollaron ES.⁶

La ES se presenta como una tumoración periungueal o subungueal, de superficie inicialmente dura y lisa que, en su evolución, puede tornarse queratósica.^{1,3,6,8,9} Las lesiones tempranas suelen tener color blanco perlado, rosado o rojizo, con ocasionales telangiectasias o pigmentación.^{3,5} El tamaño es variable y raramente exceden el centímetro de diámetro.^{3,6}

El resto de los hallazgos clínicos dependerá del tamaño y la localización de la excrecencia osteocartilaginosa.⁸ En el caso de lesiones subungueales, el crecimiento paulatino de la exostosis puede deformar, elevar o destruir la lámina^{8,9}; apreciándose, en consecuencia, onicodistrofia, onicolisis, fragilidad o desprendimiento total de la uña.³ El tumor puede incluso inducir hiperqueratosis subungueal.⁵ Las exostosis periungueales determinan compresión del tejido periungueal, lo que conduce a la formación de granulomas piógenos u onicocriptosis.^{8,9} Excepcionalmente, la ES se localiza en el área periungueal sin afectar la lámina ungueal.^{5,10}

El 80% de las ES compromete dedos del pie y el hallux es el más frecuentemente afectado (80% de casos).^{1,2,6} Del resto de las lesiones que afecta dedos de la mano (20%), un 80% ocurre pre-

ferentemente en el primero o segundo dedos; el porcentaje restante se distribuye en proporciones iguales entre los demás dedos.^{1-3,6,7,10-12}

Generalmente son lesiones solitarias^{5,6}, excepto los casos de ES que forman parte del SEMH.⁶ El SEMH es una enfermedad genética, de herencia autonómica dominante, que cursa con exostosis múltiples, preferentemente de los huesos largos de las extremidades. La localización subungueal de dichas exostosis, si bien rara, puede ocurrir en este síndrome.⁶ Otro cuadro que cursa con exostosis múltiples es el síndrome de displasia tricorinofalángica de tipo II (síndrome de Langier-Giedion o síndrome de exostosis múltiples y retardo mental); no obstante, hasta la fecha, nunca se describió en pacientes portadores del cuadro la ocurrencia de exostosis de localización subungueal.⁶

Aproximadamente, un 64% de los pacientes con ES refieren historia de traumatismo previo o microtraumatismos repetidos.^{6,7} Los traumatismos o las infecciones repetidas, determinantes todos de irritación crónica, podrían actuar como factores desencadenantes de la ES.¹³ No obstante, para algunos autores la infección es consecuencia y no causa de la ES.

El dolor es el síntoma más constante y junto con las alteraciones de los tejidos blandos circundantes, constituye el motivo más frecuente de consulta.^{2,6} Dicho dolor es de intensidad variable, se exacerba con la presión local o la marcha e induce al paciente a adoptar posiciones anómalas al caminar.¹³ Muchas veces, los pacientes se mantienen asintomáticos hasta que sobreviene un traumatismo o infección secundaria agregada.⁵

El diagnóstico debe sustentarse en la presentación clínica y hallazgos radiológicos compatibles con ES. La siguiente tríada es diagnóstica de esta entidad:⁵

- Dolor digital.
- Tumoración subungueal o periungueal y deformidad ungueal.
- Hallazgos radiológicos.

Se debe evitar la biopsia incisional de la lesión cutánea, pues no brindará un diagnóstico definitivo (sólo mostrará hiperqueratosis epidérmica) y podría favorecer el desarrollo de osteomielitis.⁶

El estudio complementario esencial para confirmar el diagnóstico son las radiografías del dedo comprometido en proyecciones anteroposterior y lateral.^{2,10} En la mayoría de los casos, los hallazgos radiográficos son característicos. En ES completamente desarrolladas se observa, en la incidencia lateral, una excrecencia de hueso trabecular que se proyecta desde la superficie dorsal de la falange

distal del dedo afectado, claramente separada de la placa epifisaria.^{6,11,12,14} En general, no existe destrucción del hueso subyacente ni reacción perióstica.³ En lesiones incipientes de ES, puramente cartilaginosas y, por ende, radiolúcidas, la ausencia de alteraciones radiográficas no invalida el diagnóstico. Si la sospecha clínica de ES es alta se debe seguir la evolución radiográfica de estos pacientes.^{3,6}

Los hallazgos histopatológicos de la ES son característicos. La lesión consiste en un núcleo de tejido óseo trabecular maduro con una cápsula de tejido fibrocartilaginoso proliferante. Inicialmente, prolifera cartílago hialino, que luego se calcifica.^{4,15} El modo de osteogénesis en esta enfermedad es endocondral.¹⁵

Los principales diagnósticos diferenciales en la infancia son: granuloma piógeno, verruga subungueal, tumor de Koënen y osteocondroma.^{6,13}

El tratamiento de elección es la remoción del tumor, por cirugía convencional o legrado con cauterización de su base.^{1,3} Se comunican recidivas de las ES tratadas en aproximadamente 10-11,4% de los casos; suelen ocurrir con mayor frecuencia dentro del año de la cirugía y en pacientes jóvenes.^{1,3,6,12,14}

El caso de ES aquí descrito ocurrió en un varón adolescente sano, quien consultó inicialmente a un servicio de Dermatología Pediátrica. Presentó hallazgos clínicos característicos de la enfermedad, cuyo diagnóstico fue confirmado radiológicamente. Refirió el antecedente de traumatismo local y negó episodios de infección local asociados. El tratamiento realizado fue la exéresis quirúrgica de la lesión y, luego de un seguimiento de 3 años, no presentó recidivas.

Enfatizamos la necesidad de un índice de sos-

pecha alto de esta entidad, aun en niños o adolescentes que consulten por tumoraciones digitales dolorosas asociadas a alteraciones de la lámina ungueal o de los tejidos blandos periungueales. ■

BIBLIOGRAFÍA

1. DeBerker DA, Langtry J. Treatment of subungual exostoses by elective day case surgery. *Br J Dermatol* 1999;140:915-918.
2. Páez CE, Oliver LIM, Sosa BM, et al. Exostosis subungueal. *Derm Venez* 1996;34:145-149.
3. García Silva J, Pazos JM, Peña C, et al. Exostosis subungueales. Tratamiento quirúrgico de 11 pacientes. *Actas Dermosifiliogr* 1999;90:106-119.
4. Kato H, Nakagawa K, Tsuji T, Hamada T. Subungual exostoses-clinicopathological and ultrastructural studies of three cases. *Clin Exp Dermatol* 1990;15:429-432.
5. Wang TC, Wu YH, Su HY. Subungual exostosis. *J Dermatol* 1999;26:72-74.
6. Davis DA, Cohen PR. Subungual exostosis: case report and review of the literature. *Pediatr Dermatol* 1996;13:212-218.
7. Arias Palomo D, Hasson Nisis A. Casos para el diagnóstico: tumoración subungueal. *Piel* 1990;4:139-140.
8. Guidetti MS, Stinchi C, Vezzani C, Tosti A. Subungual exostosis of a finger resembling pterygium inversum unguis. *Dermatology* 1996;193:354-355.
9. Giansante E, Pérez-Alfonzo R. Onicopatías más frecuentes: diagnóstico y tratamiento. *Piel* 2000;15:227-233.
10. Warren KJ, Fairley JA. Stump the experts. Subungual exostosis. *Dermatol Surg* 1998;24:287-289.
11. Carroll RE, Chance JT, Inan Y. Subungual exostosis in the hand. *J Hand Surg (Br)* 1992;17:569-574.
12. Ilyas W, Geskin L, Joseph AK, Seraly MP. Subungual exostosis of the third toe. *J Am Acad Dermatol* 2001;45:S200-201.
13. Jetmalani SN, Rich P, White CR Jr. Painful solitary subungual nodule. Subungual exostosis (SE). *Arch Dermatol* 1992;128:849-852.
14. Sánchez-Castellanos ME, Sandoval-Tress C, Ramírez-Bárcena P. Subungual exostosis. *Arch Dermatol* 2007;143:1234.
15. Miller-Breslow A, Dorfman HD. Dupuytren's (subungual) exostosis. *Am J Surg Pathol* 1988;12:368-378.