

# Hipertrichosis cubital en una paciente con pubarquia precoz. Caso clínico

## *Hypertrichosis cubiti in a girl with precocious puberty. Case report*

Dr. J. David Herrero-Morín<sup>a</sup>, Dra. Nuria Fernández González<sup>b</sup>, Lic. Cruz Gutiérrez Díez<sup>a</sup>,  
Dra. Cristina Rodríguez Delhi<sup>c</sup> y Dra. Cristina Molinos Norniella<sup>d</sup>

### RESUMEN

La hipertrichosis cubital es un aumento localizado de la densidad, longitud y espesor del vello. Es una entidad benigna con muy escasos pacientes descritos en la literatura médica (alrededor de medio centenar). La mitad de los casos descritos asocian otros defectos o malformaciones, y la otra mitad son problemas puramente estéticos. La pubarquia precoz en niñas se define como el inicio del vello púbico antes de los 8 años de edad. Se presenta a una paciente de 6 años con la asociación no descrita previamente de hipertrichosis cubital y pubarquia precoz.

**Palabras clave:** hipertrichosis cubital, síndrome del codo piloso, pubarquia precoz.

### ABSTRACT

Hypertrichosis cubiti is a localized increase in hair density, length and thickness. It is an uncommon and benign entity with very few patients described in the medical literature (more or less than half a hundred). Half of the described patients associate other defects or malformations and the other half are purely aesthetic cases. Early pubarche in girls is defined as the onset of pubic hair before 8 years of age. We present a six-year-old patient with the association not previously described of hypertrichosis cubiti and precocious pubarche.

**Key words:** hypertrichosis cubiti, hairy elbow syndrome, premature pubarche.

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2018.e765>

**Cómo citar:** Herrero-Morín D, Fernández González N, Gutiérrez Díez C, Rodríguez Delhi C, et al. Hipertrichosis cubital en una paciente con pubarquia precoz. Caso clínico. *Arch Argent Pediatr* 2018;116(6):e765-e768.

- Centro de Salud de Infiesto, Área Sanitaria VI, Asturias.
- Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias.
- Hospital San Agustín, Avilés, Asturias.
- Hospital de Cabueñes, Gijón, Asturias. España.

### Correspondencia:

Dr. J. David Herrero-Morín: [josedahm@yahoo.es](mailto:josedahm@yahoo.es)

**Financiamiento:** Ninguno.

**Conflicto de intereses:** Ninguno que declarar.

Recibido: 2-3-2018

Aceptado: 14-6-2018

### INTRODUCCIÓN

La hipertrichosis cubital se define como el aumento localizado de la densidad, longitud y espesor del vello. Es una entidad descrita por primera vez hace 40 años y poco publicada en la literatura médica. La mitad de los casos descritos tienen talla baja y otras malformaciones asociadas; en el resto, el hallazgo es aislado y con repercusión exclusivamente estética.

### CASO CLÍNICO

Se presenta a una niña de 6,0 años de edad que acudió a la consulta de atención primaria por una patología común. Su peso era de 21,3 kg, -0,21 desviaciones estándar (DE), talla de 121 cm, + 0,84 DE (tablas de *Estudios Españoles de Crecimiento de 2010*, Carrascosa et al.) y la tensión arterial (TA) de 98/68 mmHg (+0,13/+0,98 DE). La velocidad de crecimiento (talla previa registrada 2 años antes) era de -0,22 DE. El fenotipo de la paciente era normal, sin rasgos faciales u otros sugerentes de síndrome genético. En la exploración, se destacó cabello rubio y liso, con hipertrichosis cubital evidente (vello terminal grueso y rubio de 4 cm en la superficie extensora de los codos; *Figura 1*), junto con pubarquia de vello oscuro, grueso y liso de 2-3 cm en los labios mayores, sin inicio de botón mamario ni vello axilar (estadio de Tanner P2 M1); los genitales eran femeninos sin otras alteraciones. Rehistoriada, la pubarquia se inició a los 5 años, sin cambios en el olor corporal y no se encontraron contactos con disruptores endócrinos, salvo el consumo esporádico de carne procesada. Como antecedentes personales, nació fruto de una gestación a término y con peso adecuado a la edad gestacional, y su desarrollo psicomotor fue normal. En la historia familiar, la madre presentaba hipertrichosis cubital desde la infancia (menos intensa en la edad adulta), con desarrollo puberal normal. El hermano presentó, desde la infancia, hipertrichosis en las extremidades inferiores, no en el resto. La talla de la madre era 169 cm, y la del padre,

170 cm; no había consanguinidad entre ambos. Se realizó un estudio hormonal a la paciente con perfil tiroideo y niveles basales de sulfato de dehidroepiandrosterona, androstendiona, testosterona y 17-OH-progesterona, que resultaron normales (*Tabla 1*). La edad ósea fue de 5 años y 9 meses (*Atlas*, de Gilsanz y Ratib), y la ecografía pélvica prepuberal y con región suprarrenal normal. Se programaron controles clínicos cada, aproximadamente, seis meses, y, en el primero realizado, no se apreciaron cambios en el estadio puberal de Tanner ni aceleración de la velocidad de crecimiento.

## DISCUSIÓN

La hipertrichosis cubital (síndrome del codo piloso) es una entidad rara o, mucho más probable, infradiagnosticada. Fue descrita por primera vez por Beighton en 1979, que sugirió, ya en ese momento, una base etiológica genética.<sup>1</sup> Desde entonces, se han descrito alrededor de 40 casos;<sup>2</sup> la mayoría, esporádicos, pero también algunos con agrupación familiar que hacen pensar en una herencia recesiva o dominante con penetrancia incompleta y expresividad variable. Aunque la mayoría de los autores han referido casos aislados, esta entidad ha sido descrita también asociada a síndromes genéticos. Incluso

un autor ha reportado hasta 5 pacientes con esta entidad asociada al síndrome de Wiedemann-Steiner.<sup>3</sup>

La mitad de las hipertrichosis cubitales descritas se presentan como manifestación aislada, en cuyo caso se trata de un proceso puramente estético que alcanza su máxima expresión a los 5 años y remite, en la mayor parte de los casos, en la adolescencia, por lo que no precisan estudios complementarios de ningún tipo y se procura un manejo conservador en espera de su resolución. La otra mitad asocian talla baja, y son estos los casos en que, habitualmente, se han descrito otras manifestaciones, como dismorfia facial, alteraciones psicomotoras y del lenguaje o anomalías esqueléticas (*Tabla 2*), aunque la relación con la hipertrichosis es discutida.<sup>4,5</sup>

La benignidad del proceso en los casos sin manifestaciones asociadas hace improbable que las familias consulten por este motivo y, más aún, que sea reconocido como una patología por el profesional sanitario o que decida su comunicación científica, con lo que es posible que esta entidad sea mucho más frecuente de lo esperable por los escasos casos reportados. Sirve de ejemplo nuestro caso, en que la consulta inicial no estuvo motivada por el vello anormal en los codos (curiosamente, tampoco por el inicio precoz de vello púbico antes de los 8 años en niñas o pubarquia precoz).<sup>6</sup> Igualmente, aunque la mitad de los casos descritos tengan otras manifestaciones asociadas, cabe esperar un muy probable sesgo que lleva a publicar los casos peculiares, lo que puede hacer que solo un mínimo número de casos asocien talla baja u otras malformaciones que podrían, o muchas de ellas probablemente no, estar asociadas con esta entidad. En nuestro caso, la asociación de hipertrichosis cubital con pubarquia precoz no relacionada con sobrecarga androgénica, con una talla normal, al no tener constancia de que haya sido publicado previamente en la literatura médica, es lo que ha motivado esta presentación, aun siendo conscientes de la probabilidad de asociación casual.

FIGURA 1. Imagen de la hipertrichosis en la zona extensora del codo



TABLA 1. Niveles basales de 17-OH-progesterona y andrógenos en la paciente

17-OH-progesterona	0,75 ng/ml	Rango de normalidad de 1-9 años: 0,16-1,02 ng/ml
Sulfato de dehidroepiandrosterona	0,19 mcg/ml	Rango de normalidad de 1-9 años: 0,10-1,86 ng/ml
Androstendiona	< 0,3 ng/ml	Rango de normalidad en la infancia: hasta 0,5 ng/ml
Testosterona	< 0,2 ng/ml	Rango de normalidad en la infancia: hasta 0,3 ng/ml

TABLA 2. Pacientes con hipertrichosis cubital y malformaciones asociadas (modificado de las referencias 2, 4, 5)

Autor, publicación/año	Sexo	Edad de inicio	Talla baja	Dismorfia facial	Retraso psicomotor	Otras malformaciones	Familiares afectados
Beighton, 1970	Mujer	Precoz tras el nacimiento	Sí		No	Uñas de las manos cortas, síndrome de Weill-Marchesani	Hermano
Beighton, 1970	Varón	Precoz tras el nacimiento	Sí			Vello en la región de la columna en los primeros años, síndrome de Weill-Marchesani	Hermana
MacDermot, 1989	Varón	Precoz tras el nacimiento	Sí				
MacDermot, 1989	Varón	Precoz tras el nacimiento	Sí	Sí (hipertelorismo, ojos antimongoloides, nariz corta)			
MacDermot, 1989	Mujer	Precoz tras el nacimiento	Sí	Sí (cara redonda, hipertelorismo, epicanto, raíz nasal baja)		Acartamiento rizomélico de las extremidades, metacarpianos cortos, clinodactilia, displasia acetabular, cuerpo vertebral oval	Madre
MacDermot, 1989	Mujer	Precoz tras el nacimiento	Sí	Sí (cara redonda, mandíbula prominente)		Acartamiento rizomélico de las extremidades, escoliosis, distancia interpedicular estrecha en la región lumbar	Hija
Flannery, 1989	Mujer	4 años y 10 meses	Sí	Sí (asimetría facial, ptosis, epicanto)	Retraso del lenguaje	Hipotonía, hiporreflexia	
Plantín, 1993	Mujer	5 años	Sí			Retraso del crecimiento intrauterino	
Edwards, 1994	Mujer	Al nacimiento	No	Sí (asimetría facial, ptosis, anomalía del paladar)	Retraso del lenguaje	Hipertrichosis en parches	
Miller, 1995	Varón	3 años	No		Trastorno con déficit de atención		
Di Lemia, 1996	Varón	7 años	Sí	No	No	No	Padre
Di Lemia, 1996	Varón	Adulto	Sí	No	No	No	Hijo
Visser, 2002	Mujer	3 años y 9 meses	Sí	Sí (ligeramete)	Retraso del desarrollo mental y motor		
Visser, 2002	Mujer	2,5 años	Sí	Sí (ligeramete dismórfica, raíz nasal ancha)	Retraso psicomotor y retraso del lenguaje	<i>Pectus excavatum</i>	
Polizzi, 2005	Mujer	Al nacimiento	Percentil 25	Sí (braquicefalia, nariz estrecha, orejas grandes, labios finos, borde de dientes irregular)			
Polizzi, 2005	Mujer	5 años	Sí	Sí (facies oval, dolicocefalia, epicanto, raíz nasal deprimida, orejas bajas, paladar arqueado, retrognatia)	Retraso mental leve-moderado	Hipotonía, clinodactilia	
Rosina, 2006	Mujer	2 años	Sí	No	No	Codos hiperextensibles	
Koç, 2007	Mujer		Sí	Sí (facies triangular, asimétrica, ptosis, hipertelorismo, orejas grandes, labio superior fino, incisivos prominentes)	Retraso mental		
Nardello, 2008	Varón	1 año	Sí	Asimetría facial	Retraso mental	Espasmos infantiles, alteraciones del comportamiento, asimetría de hemisferios cerebrales	
Jones, 2012	Varón		Sí	Sí	Sí	Síndrome de Wiedemann-Steiner	No
Jones, 2012	Mujer		Sí	Sí	Sí	Síndrome de Wiedemann-Steiner	No
Jones, 2012	Varón	Percentil 9 (GH)		Sí	Sí	Síndrome de Wiedemann-Steiner	No
Jones, 2012	Mujer	Percentil 9		Sí	Leve	Síndrome de Wiedemann-Steiner	No
Pavone, 2015	Mujer	3-4 años	No	Sí	Leve	Síndrome de Wiedemann-Steiner con displasia de las uñas	No

GH: hormona del crecimiento.

Aunque, en muchos casos presentados, incluso sin otras manifestaciones asociadas, se llevaron a cabo estudios complementarios, la benignidad de esta entidad no lo indica.<sup>5</sup> En el nuestro, fue la pubarquia precoz lo que nos llevó a realizar estudios para descartar una hiperplasia adrenal congénita no clásica u otra entidad que justificara el aumento del vello como consecuencia del aumento de andrógenos.<sup>6</sup> Dada la normalidad de los estudios iniciales, se informó a la familia de la evolución esperable de ambos procesos y se recomendaron medidas conservadoras para la hipertrichosis<sup>7,8</sup> y seguimiento periódico del crecimiento y del estadio puberal.

Como conclusión, a pesar de su escasa frecuencia, es importante que el pediatra conozca el cuadro de hipertrichosis cubital y su benignidad en los casos aislados, así como la importancia del seguimiento periódico, al menos, hasta la pubertad, más aún en casos como el descrito, en el que es preciso comprobar que el desarrollo puberal definitivo se produce a edad adecuada. ■

## REFERENCIAS

1. Beighton P. Familial hypertrichosis cubiti: hairy elbows syndrome. *J Med Genet* 1970; 7(2):158-60.
2. Pavone V, Testa G, Falsaperla R, Sessa G. Syringomyelia and bone malformations in the setting of hypertrichosis cubiti (hairy elbow syndrome). *J Orthop Case Rep* 2015; 5(2):32-4.
3. Jones WD, Dafou D, McEntagart M, et al. De novo mutations in MLL cause Wiedemann-Steiner syndrome. *Am J Hum Genet* 2012; 91(2):358-64.
4. Tng VE, de Zwaan S. Hypertrichosis cubiti, a case report and literature review. *Clin Case Rep* 2015; 4(2):138-42.
5. Herrero-Morín JD, Calvo Gómez-Rodulfo A, García López E, et al. Hipertrichosis cubital o síndrome del codo piloso. *Acta Pediatr Esp* 2010; 68(10):515-7.
6. Alonso M, Ezquieta B. Hiperplasia suprarrenal congénita no clásica o tardía. *Rev Esp Endocrinol Pediatr* 2012; 3(Suppl):61-73.
7. Vashi RA, Mancini AJ, Paller AS. Primary generalized and localized hypertrichosis in children. *Arch Dermatol* 2001; 137(7):877-84.
8. MacDermot KD, Patton MA, Williams MJ, Winter RM. Hypertrichosis cubiti (hairy elbows) and short stature: a recognisable association. *J Med Genet* 1989; 26(6):382-5.