

Cas clínic: endocrinología.

Hipertricosi cubital. Síndrome del colze pilòs

Pilar Terradas Mercader; Rosa Rovira Guasch; Manuel Andrés Samper Anquela; Asunción Clopés Estela; Clara Calbet Ferré; Luis Enrique Delgado Alvarado; Sandra Klear Luzuriaga; Elia Camacho Gutierrez; Amparo Cavalle Garcia; Anna Riola Colet.
Pius Hospital de Valls.

Nena visitada per pubarquia als 5 a 5 m. Tanner: S1P2A1. Edat òssia 6 a i 9 m. Es va fer una analítica hormonal amb determinacions de DHEA-S, testosterona i 17-OH Progesterona amb resultats normals. Va ser diagnosticada d'adrenarquia fisiològica. Presentava hipertricosi a superfície extensora d'avantbraços, però poc evident i es va considerar normal.

Visitada de nou als 8 anys i a l'exploració s'evidencia **hipertricosi amb pèls llargs, gruixuts i negres, limitada a la superfície extensora dels avantbraços**. Absència d'hipertricosi a la resta del cos, excepte pubarquia. Tanner: S2 P2 A1. Pes 42 kg (P97). Talla 138.7 cm (P97). IMC 22,1 (P-95) .

El germà de 11 anys, en estadi prepuberal, també presenta hipertricosi limitada a superfície extensora d'avantbraços, menys marcada que la germana. Al ser un nen la família ho va considerar normal i no consultaven per aquest motiu.

- La hipertricosi cubital va ser descrita per Beighton a l'any 1970. En la meitat dels casos s'associa a talla baixa, altres malformacions i retard en el desenvolupament.
- No està clar si l'herència és dominant o recessiva, però hi ha casos familiars.
- Apareix al voltant dels 5 anys d'edat i el pèl es torna progressivament més llarg, gruixut i negre fins a l'adolescència que comença a millorar de forma espontània.
- **Si no s'associa a altres malformacions no és necessari fer cap estudi** i val la pena conèixer aquesta entitat per tranquil·litzar les famílies, explicar-los l'evolució i evitar exàmens complementaris.
- Hi ha pocs casos descrits, però pensem que probablement està infradiagnosticat.



Bibliografia:

- León-Muñoz E, Monteagudo B, Cabanillas M, Suárez-Amor O, Bermúdez E. Hipertrichosis cubital (síndrome del codo piloso). An Pediatr (Barc). 2009;71(6):568-569
- Fernandez-Crehuet P, Ruiz-Villaverde R, Serrano JL. Hairy elbows - A case study. Aust Fam Physician. 2013 Nov;42(11):801-2. PMID: 24217102.
- MacDermot KD, Patton MA, Williams MJ, Winter RM. Hypertrichosis cubiti (hairy elbows) and short stature: a recognisable association. J Med Genet. 1989 Jun;26(6):382-5. doi: 10.1136/jmg.26.6.382. PMID: 2738900; PMCID: PMC1015623.
- Herrero-Morín JD, Fernández González N, Gutiérrez Díez C, Rodríguez Dehli C, Molinos Norriella C. Hipertricosi cubital en una paciente con pubarquia precoz: Caso clínico [Hypertrichosis cubiti in a girl with precocious puberty: Case report]. Arch Argent Pediatr. 2018 Dec 1;116(6):e765-e768. Spanish. doi: 10.5546/aap.2018.e765. PMID: 30457733.