

<https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v70i2.11117>

Tríada de oclusión folicular en un paciente con síndrome de Hunter

Follicular occlusion triad in a patient with Hunter syndrome.

Samantha Franco González,¹ Raúl Arteaga Pérez,² Evelyn Itzamara Figueroa Saavedra,² María Elisa Vega Memije³

Resumen

ANTECEDENTES: Las mucopolisacaridosis son trastornos lisosomales causados por deficiencias enzimáticas que provocan la acumulación de glucosaminoglicanos. El síndrome de Hunter, una mucopolisacaridosis ligada al cromosoma X, se debe a la falta de iduronato-2-sulfatasa, lo que genera la acumulación de sulfato de dermatán y heparán. La tríada de oclusión folicular es un síndrome inflamatorio crónico que combina hidradenitis supurativa, acné conglobata y celulitis disecante de la piel cabelluda.

CASO CLÍNICO: Paciente masculino de 27 años, con antecedente de síndrome de Hunter. Acudió a consulta por padecer una dermatosis, diseminada a la cabeza y el tronco, que afectaba las axilas, la piel cabelluda en la región occipital, la frente, las mejillas y la mandíbula. La dermatosis era bilateral, con tendencia a la simetría, polimorfa, caracterizada por placas de alopecia bien delimitadas, cicatrices hipertroóficas y retráctiles, nódulos con trayectos fistulosos. Se estableció el diagnóstico de tríada folicular. Se inició tratamiento con tetraciclinas vía oral durante tres meses y posteriormente isotretinoína a dosis de 20 mg/día vía oral. Recibió tratamiento quirúrgico por parte del cirujano plástico y reconstructivo para la resección cicatricial del tercio medio facial y la colocación de injertos.

CONCLUSIONES: El caso comunicado muestra la rara coexistencia de la tríada folicular en un paciente con síndrome de Hunter, lo que sugiere una posible influencia del síndrome en la oclusión folicular. El tratamiento de la tríada de oclusión folicular en pacientes con síndrome de Hunter debe combinar enfoques médicos y quirúrgicos.

PALABRAS CLAVE: Mucopolisacaridosis; síndrome de Hunter; hidradenitis supurativa; acné conglobata; celulitis disecante de la piel cabelluda.

Abstract

BACKGROUND: Mucopolysaccharidoses are lysosomal disorders caused by enzymatic deficiencies leading to the accumulation of glycosaminoglycans. Hunter syndrome, an X-linked mucopolysaccharidosis, is caused by a deficiency of iduronate-2-sulfatase, resulting in the accumulation of partially degraded mucopolysaccharides, such as dermatan sulfate and heparan sulfate. Follicular occlusion triad is a chronic inflammatory syndrome that combines hidradenitis suppurativa, acne conglobata, and dissecting cellulitis of the scalp.

CLINICAL CASE: A 27-year-old man with a history of Hunter syndrome presented with a dermatosis affecting the head and trunk, including the axillae, scalp (occipital region), forehead, cheeks, and jaw. The lesions were bilateral, symmetrical, and polymorphic, characterized by well-defined alopecia plaques, hypertrophic and retractile scars, and nodules with fistulous tracts. A diagnosis of follicular occlusion triad was established. Treatment was initiated with oral tetracyclines for three months, followed by 20 mg/d of oral isotretinoin. Plastic and reconstructive surgery was performed for scar resection of the midface and graft placement.

CONCLUSIONS: This case presents the rare coexistence of follicular occlusion triad in a patient with Hunter syndrome, suggesting a possible influence of the syndrome

¹ Residente de Medicina Interna, Hospital de Especialidades, Centro Médico Nacional Siglo XXI, Ciudad de México.

² Residente de Dermatología.

³ Dermatóloga-dermatopatóloga. Hospital General Dr. Manuel Gea González, Ciudad de México.

ORCID

<https://orcid.org/0009-0006-9204-8109>

Recibido: octubre 2024

Aceptado: noviembre 2024

Correspondencia

Raúl Arteaga Pérez
arteagaraul94@hotmail.com

Este artículo debe citarse como:

Franco-González S, Arteaga-Pérez R, Figueroa-Saavedra EI, Vega-Memije ME. Tríada de oclusión folicular en un paciente con síndrome de Hunter. Dermatol Rev Mex 2026; 70 (2): 266-271.

on follicular occlusion. Treatment of follicular occlusion triad in patients with Hunter syndrome requires a multifaceted approach, combining medical and surgical strategies.

KEYWORDS: Mucopolysaccharidoses; Hunter syndrome; Hidradenitis suppurativa; Acne conglobate; Dissecting cellulitis of the scalp.

ANTECEDENTES

Las mucopolisacaridoses son trastornos de almacenamiento lisosómico causados por mutaciones genéticas que llevan a deficiencias enzimáticas, lo que impide la degradación de glucosaminoglicanos y provoca su acumulación. El síndrome de Hunter, un tipo de mucopolisacaridoses, es un trastorno ligado al cromosoma X causado por una deficiencia de iduronato-2-sulfatasa. Ocasiona la acumulación de mucopolisacáridos parcialmente degradados, como el sulfato de dermatán y de heparán en distintos órganos.¹

La tríada de oclusión folicular es un síndrome inflamatorio crónico que implica la coexistencia de hidradenitis supurativa, acné conglobata y celulitis disecante de la piel cabelluda. Estas afecciones comparten una fisiopatología subyacente común que afecta a las glándulas sudoríparas.² Aunque cada una de estas afecciones puede ocurrir de forma individual, la combinación de las tres como un complejo sintomático –conocido como tríada de oclusión folicular– rara vez se reporta.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 27 años, originario de Puebla, México, con antecedente de síndrome de Hunter (mucopolisacaridoses tipo II). Acudió a consulta por padecer una dermatosis, de un

año de evolución, diseminada a la cabeza y el tronco, que afectaba las axilas, la piel cabelluda en la región occipital, la frente, las mejillas y la mandíbula. La dermatosis era bilateral, con tendencia a la simetría, polimorfa, caracterizada por placas de alopecia bien delimitadas, cicatrices hipertróficas y retráctiles y nódulos con trayectos fistulosos. **Figura 1**

El paciente negó fiebre y pérdida de peso. Se estableció el diagnóstico de tríada folicular. Se inició tratamiento con tetraciclinas vía oral durante tres meses y posteriormente isotretinoína a dosis de 20 mg/día vía oral. El cirujano plástico y reconstructivo dio tratamiento quirúrgico para la resección cicatricial del tercio medio facial y la colocación de injertos.

DISCUSIÓN

El síndrome de Hunter lo documentó en 1917 Charles Hunter, quien describió las características físicas de dos hermanos afectados por esta enfermedad.³ En México, la incidencia estimada del síndrome de Hunter (mucopolisacaridoses II) es de 0.15 por cada 100,000 nacimientos; es más frecuente en el sexo masculino.⁴

La pérdida de la actividad de la enzima lisosomal iduronato-2-sulfatasa en la mucopolisacaridoses tipo II conduce al almacenamiento lisosomal progresivo de GAGs no degradados, principal-



Figura 1. Dermatitis bilateral, con tendencia a la simetría, polimorfa, caracterizada por placas de alopecia bien delimitadas, cicatrices hipertróficas y retráctiles y nódulos con trayectos fistulosos.

mente sulfato de heparán y de dermatán, en tejidos y órganos (hígado, bazo, válvulas cardíacas, huesos, articulaciones y vías respiratorias).⁴ El síndrome de Hunter se manifiesta en dos formas. La severa con dismorfismo facial, disostosis

múltiple, hepatoesplenomegalia, engrosamiento y rigidez de las valvas que, a menudo, resultan en hipertrofia ventricular e insuficiencia cardíaca, retraso psicomotor y declive cognitivo progresivo con riesgo de muerte en la primera o segunda

década de la vida; los hallazgos clínicos serán evidentes entre los dos y cuatro años de edad.

Los pacientes con la forma leve cursan con un coeficiente intelectual normal, estatura baja y supervivencia hasta la adultez, y las características clínicas estarán presentes a partir de la segunda década de la vida, como en el paciente del caso.^{4,5} La apariencia facial en las mucopolisacaridosis se conoce como gárgola, que incluye labios gruesos, nariz aplanada e hirsutismo.⁶

No existe una relación directa ampliamente documentada entre la oclusión folicular y el síndrome de Hunter en la bibliografía médica disponible. Sin embargo, en la biopsia de piel de pacientes con síndrome de Hunter, se observa una histopatología característica que podría influir en la oclusión folicular. Los hallazgos incluyen gránulos metacromáticos entre los haces de colágeno y dentro de los lisosomas de las células epidérmicas, así como en los folículos pilosos, las glándulas sudoríparas y las células ductales. También se identifican células vacuoladas y granulación dentro de la epidermis, los folículos pilosos, las glándulas sudoríparas y los conductos. Estos hallazgos sugieren una posible alteración en la función y la estructura de los folículos pilosos debido a la acumulación de material patológico, lo que podría contribuir a la oclusión folicular observada en esta afección.⁶

La coexistencia de hidradenitis supurativa, celulitis disecante de piel cabelluda y acné conglobata constituye la tríada folicular, término acuñado en 1975. Es un padecimiento poco frecuente, por lo que no se ha establecido una prevalencia en la bibliografía médica.⁷

Estas afecciones comparten características clínicas y fisiopatología. Aún no se ha dilucidado completamente, pero se considera que el proceso de oclusión folicular en la piel con glándulas apocrinas es el evento patogénico inicial en cada

uno de estos trastornos. La oclusión es resultado de la queratosis infundibular y la hiperplasia del epitelio folicular, lo que lleva a la estasis y dilatación. Los factores externos que promueven la oclusión folicular incluyen la fricción mecánica, la obesidad y el tabaquismo. La obstrucción folicular también podría ser desencadenada por un factor endógeno en pacientes con predisposición genética hacia una diferenciación y proliferación alterada de los queratinocitos. Los folículos ocluidos se rompen, lo que causa una expresión significativa de mediadores inflamatorios y destrucción tisular. La acumulación de bacterias en las unidades foliculares obstruidas y rotas aumenta la inflamación y resulta en una descarga purulenta. Esto inicia las manifestaciones cutáneas distintivas: nódulos profundos, abscesos, comedones y la formación de trayectos fistulosos.⁸

El **Cuadro 1** describe las características epidemiológicas y clínicas de la tríada folicular.

No se encontró en la bibliografía médica revisada ningún caso con ambas enfermedades de manera simultánea.

CONCLUSIONES

Esta comunicación destaca la coexistencia poco frecuente de dos padecimientos: el síndrome de Hunter, una mucopolisacaridosis tipo II, y la tríada de oclusión folicular (hidradenitis supurativa, acné conglobata y celulitis disecante de la piel cabelluda). Si bien no existe una relación documentada entre ambas enfermedades, los hallazgos histopatológicos en pacientes con síndrome de Hunter, como la acumulación de glucosaminoglicanos en los folículos pilosos y glándulas sudoríparas, sugieren una posible alteración estructural que podría influir en la oclusión folicular. Este reporte subraya la importancia de considerar asociaciones inusuales entre enfermedades raras y complejas en la práctica clínica.

Cuadro 1. Entidades de la tríada de oclusión folicular⁹⁻¹⁵

Nombre	Epidemiología	Características clínicas	Tratamiento
Hidradenitis supurativa. Sinónimos: acné inverso, enfermedad de Verneuil	Predomina 14-30 años. Más frecuente en mujeres	Topografía: axilas, pliegues inframamarios, área genital, inguinal e interglútea. Lesiones: nódulos, abscesos, fístulas con o sin drenaje de material purulento, y cicatrices hipertróficas, retráctiles o en acordeón. Evolución: crónica y recidivante, al menos dos brotes en seis meses	Depende de la gravedad de la enfermedad: antibióticos sistémicos, analgésicos, tratamiento quirúrgico y anticuerpos monoclonales
Acné conglobata	Predomina 20-30 años. Más frecuente en hombres	Topografía: cara, hombros, espalda, tórax, parte superior de los brazos, glúteos y muslos. Lesiones: comedones interconectados dobles o triples, quistes, nódulos inflamatorios, abscesos, cicatrices y deformidad	Sistémico: esteroides orales previo a retinoides orales para prevenir acné fulminante. Las tetraciclinas son una alternativa, pero no deben combinarse con retinoides debido al riesgo de pseudotumor cerebral
Celulitis disecante de piel cabelluda. Sinónimos: <i>perifolliculitis capitis abscedens et suffodiens</i> o enfermedad de Hoffman	Predomina 20-40 años. Más frecuente en hombres afroamericanos	Topografía: afecta la unidad pilosebácea de la piel cabelluda. Lesiones: pústulas perifoliculares, nódulos, abscesos y tractos sinusales. Evolución: episodios recurrentes de remisión y recaída que conducen a la alopecia cicatricial	Sistémico: isotretinoína, dapsona e inhibidores del TNF (adalimumab e infliximab). En casos que no responden al tratamiento médico, la escisión quirúrgica de piel cabelluda con injerto de piel de grosor parcial ha demostrado ser una opción efectiva

REFERENCIAS

- Zhou J, Lin J, Leung WT, Wang L. A basic understanding of mucopolysaccharidosis: Incidence, clinical features, diagnosis, and management. *Intractable Rare Dis Res* 2020; 9 (1): 1-9. <https://doi.org/10.5582/irdr.2020.01011>
- Vasanth V, Chandrashekar BS. Follicular occlusion tetrad. *Indian Dermatol Online J* 2014; 5 (4): 491-3. <https://doi.org/10.4103/2229-5178.142517>
- Hunter C. A rare disease in two brothers. *Proc R Soc Med* 1917; 10 (Sect Study Dis Child): 104-16.
- González-García SS, Correa-González LC, García-Ortiz JE. Evolución de paciente con mucopolisacaridosis tipo II que inició con idursulfasa a los tres años de edad. *Rev Mex Pediatr* 2021; 88 (6): 233-8.
- Mohamed S, He QQ, Singh AA, Ferro V. Mucopolysaccharidosis type II (Hunter syndrome): Clinical and biochemical aspects of the disease and approaches to its diagnosis and treatment. *Adv Carbohydr Chem Biochem* 2020; 77: 71-117. <https://doi.org/10.1016/bs.accb.2019.09.001>
- Chandrakala C, Lakshmi R, Karpagam B. Pebbled and patterned skin eruptions - A diagnostic clue to Hunter syndrome. *Indian J Dermatol* 2023; 68 (1): 125. https://doi.org/10.4103/ijd.ijd_502_22
- Plewig G, Kligman AM. *Acne: Morphogenesis and treatment*. Berlin: Springer-Verlag; 1975: 192-3.
- Jastrzab B, Szepietowski JC, Matusiak Ł. Hidradenitis suppurativa and follicular occlusion syndrome: Where is the pathogenetic link? *Clin Dermatol* 2023; 41 (5): 576-583. <https://doi.org/10.1016/j.clindermatol.2023.08.021>
- Sabat R, Jemec GBE, Matusiak Ł, et al. Hidradenitis suppurativa. *Nat Rev Dis Primers* 2020; 6 (1): 18. <https://doi.org/10.1038/s41572-020-0149-1>
- Charúa-Guindic L, Maldonado Barrón R, Avendaño Espinosa O, et al. Hidradenitis suppurativa. *Cir Cir* 2006; 74 (4): 249-255.
- Estrada-Aguilar L, Arenas-Guzmán R, García-Hidalgo L, et al. Consenso mexicano en el manejo clínico de la hidradenitis suppurativa. *Med Int Méx* 2019; 35 (4): 564-584. <https://doi.org/10.24245/mim.v35i4.2909>
- Hurley H. Axillary hyperhidrosis, apocrine bromhidrosis, hidradenitis suppurativa and familial benign pemphigus: surgical approach. In: Roenigk R, Roenigk H, editors. *Dermatologic Surgery, Principles and Practice*. New York: Marcel Dekker, 1989: 623-645.
- Hessam S, Scholl L, Sand M, et al. A novel severity assessment scoring system for hidradenitis suppurativa. *JAMA Dermatol* 2018; 154: 330-5. <https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2017.5890>

14. Greydanus DE, Azmeh R, Cabral MD, et al. Acne in the first three decades of life: an update of a disorder with profound implications for all decades of life. *Dis Mon* 2021; 67: 101103. <https://doi.org/10.1016/j.dis-month.2020.101103>
15. Scheinfeld N. Dissecting cellulitis (perifolliculitis capitis abscedens et suffodiens): a comprehensive review focusing on new treatments and findings of the last decade with commentary comparing the therapies and causes of dissecting cellulitis to hidradenitis suppurata. *Dermatol Online J* 2014; 20 (5).

AVISO IMPORTANTE

Ahora puede descargar la aplicación de **Dermatología Revista Mexicana**.

Para consultar el texto completo de los artículos deberá registrarse una sola vez con su correo electrónico, crear una contraseña, indicar su nombre completo y especialidad. Esta información es indispensable para saber qué consulta y cuáles son sus intereses y poder en el futuro inmediato satisfacer sus necesidades de información.

La aplicación está disponible para Android o iPhone.

