

11237

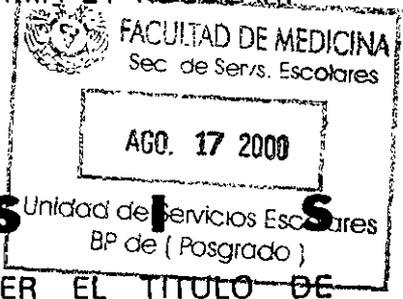


UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
UNIDAD DE POSGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
HOSPITAL DE PEDIATRIA
CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO XXI

Handwritten initials

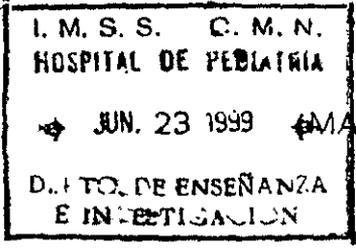
DERMATOSIS Y CARACTERISTICAS CLINICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.



T E S QUE PARA OBTENER EL TITULO DE PEDIATRIA MEDICA PRESENTA DRA. ANDREA RAQUEL JIMENEZ ALVAREZ



Handwritten signature



MEXICO, D. F.

MARZO DE

Handwritten number 288552

Handwritten year 2000



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

**INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
HOSPITAL DE PEDIATRIA
CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO XXI**

**DERMATOSIS Y CARACTERISTICAS CLINICAS EN
NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.**

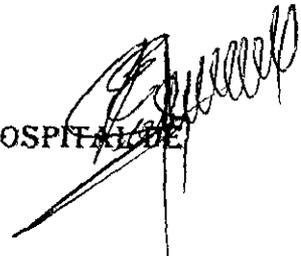
TESISTA:

DRA. ANDREA RAQUEL JIMENEZ ALVAREZ.

TUTOR:

DR. EDMUNDO VELAZQUEZ GONZALEZ

**JEFE DE SERVICIO DE DERMATOLOGIA DEL HOSPITAL DE
PEDIATRIA C.M.N., SIGLO XXI.**



COTUTOR:

DR. MARTIN JOSE PENAGOS PANIAGUA

**MEDICO PEDIATRA Y MAESTRO EN MEDICINA DEL HOSPITAL
DE PEDIATRIA C.M.N., SIGLO XXI.**

DIVISION DE PEDIATRIA MEDICA.

MEXICO, D.F., 1999

INDICE

RESUMEN	2
ANTECEDENTES	3
PROBLEMA	9
OBJETIVO	10
MATERIAL Y METODOS	11
RESULTADOS	17
DISCUSION	19
BIBLIOGRAFIA	23
ANEXOS	25

DERMATOSIS Y CARACTERISTICAS CLINICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.

INTRODUCCION

El Síndrome de Down es la enfermedad cromosómica más frecuente y mejor conocida, la descripción de la enfermedad por Séguin en 1846 y la verificación de naturaleza citogenética por Lejeune, Gautier y Turpin en 1959 marcan el inicio del estudio en pacientes con síndrome Down. Su frecuencia es de 1 en 600 - 800 recién nacidos y no depende de factores étnicos pero si de la edad materna Usualmente el diagnóstico clínico no ofrece dificultad. Como regla general los desórdenes cromosómicos no se asocian a lesiones específicas de la piel. Una excepción es el síndrome de Down en donde las manifestaciones clínicas o fenotipo son bastante característicos y la frecuencia de dermatosis cada vez se describen en mayor número

OBJETIVO

Establecer la frecuencia y clasificación de dermatosis en niños con trisomía 21 regular, en un Hospital de Pediatría de 3er nivel

MATERIAL Y METODOS

Se realizó un estudio prospectivo de 52 niños con diagnóstico fenotípico y citogenético de trisomía 21 regular en el Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional en el servicio de Consulta Externa de dermatología durante el período de marzo de 1998 a febrero de 1999 a quienes se les realizó evaluación clínica y dermatológica para establecer la frecuencia de dermatosis. Para el análisis de datos se utilizó análisis univariado, con cálculo de frecuencias, medidas de tendencia central y dispersión.

RESULTADOS

52 pacientes con edades comprendidas de 1 mes a 12 años con una mediana para la edad de 12 meses Veintisiete fueron hombres (51.8%) y 25 fueron mujeres (49.2 %). Se encontraron 16 diagnósticos dermatológicos en donde el 42.3% tenía por lo menos 3 dermatosis asociadas. La dermatosis más frecuente observada fue la xerosis en 59% de los pacientes. Las líneas de Beau 7.2% y el Nevo lanoso en 3.8% de los pacientes fueron hallazgos menos frecuentes no descritos previamente.

El fenotipo o características clínicas en los 52 pacientes se encontró que el 96% tenían diez características clínicas y sólo el 1.9% tenían 4 En donde el dismorfismo craneofacial predominó y que se manifestó en 100% de los pacientes con facies plana, fisuras palpebrales oblicuas en 96%, pelo lacio 92% y epicanto 84% principalmente.

CONCLUSIONES

Las alteraciones cutáneas en niños con trisomía 21 regular, son variadas y a través del tiempo se van describiendo un número mayor. Su prevalencia es aproximadamente en un 98% y de acuerdo a estudios mencionados, estas son diferentes relacionados con aspectos tales como sexo, edad, patología asociada, estado nutricional y relación con el medio ambiente Estudios posteriores requieren de tomar en consideración estos aspectos y establecer si existe alguna relación con la naturaleza citogenética

ANTECEDENTES

El síndrome Down es la enfermedad cromosómica más frecuente y mejor conocida. Es históricamente importante ya que la verificación de su naturaleza cromosómica por Lejeune, Gautier y Turpin en 1959 marca el inicio de la citogenética médica. Las variaciones en las frecuencias encontradas en los diversos estudios son de 1 por cada 400 a 800 recién nacidos. Así, por ejemplo, en el estudio de Salamanca y colaboradores, se analizaron citogenéticamente los 5125 recién nacidos consecutivos y se encontró una frecuencia de 1:424. Este no depende de factores étnicos, pero sí de la edad materna.^{1, 2, 4}

La primera descripción de esta enfermedad fue hecha por Séguin en 1846 que lo designó como "la idiocia furfurácea". El término de "idiocia de tipo mongólico" fue dado a esta condición en 1866 por John Langdon Down, a partir de esa fecha la palabra más usada para definir esta entidad fue la de "mongolismo" y al niño afectado se le denominaba "mongol". El que se caracterizaba por cara plana, amplia y desprovista de prominencias con mejillas redondas y extendidas lateralmente. Los ojos oblicuos y el ángulo interno separado más de lo normal uno del otro. En 1965 la Organización Mundial de la Salud cambió el término de mongolismo por el de "Síndrome Down" ya que el previo se consideraba ofensivo.³

La etilogía no está aún plenamente esclarecida, pero un hecho notable conocido del síndrome Down en el caso de la trisomía 21 regular es su relación con la edad materna. El defecto básico consiste en una trisomía del segmento distal q 22. Existiendo una predilección por el sexo masculino.³⁻⁵

Desde el punto de vista citogenético existen tres tipos de trisomía 21.

- a) Trisomía 21 regular presente en el 92.5% de los casos
- b) Trisomía 21 por translocación robertsoniana observada en el 4.8% de los pacientes.
- c) Trisomía 21 en mosaico que ocurre en 2.7% de los casos.

Trisomía 21 Regular

Esta trisomía se debe a una no disyunción (meiosis I materna en: 70%; o meiosis I y II paterna: cada una 15%). En la no disyunción existe a menudo una correlación en la edad avanzada de la madre. Se piensa que esta relacionado con el envejecimiento del ovocito que lo deja en estado inanimado durante la división meiótica de la vida fetal tardía, la exposición de la madre a radiación del abdomen, etiología viral; por la mayor frecuencia de niños con trisomía 21, después de las epidemias con hepatitis infecciosa, madurez excesiva del huevo; por fecundación tardía, debido a una menor frecuencia de coitos y la presencia de anticuerpos antitiroideos en los enfermos y sus madres. Por último la predisposición genética. El riesgo de recurrencia es bajo y podría estimarse entre 1 y 2%. El de ocurrencia está en función de la edad materna: cuando la edad materna está entre 15 y 20 años el riesgo de tener un niño con síndrome Down es 1 por 1500; 30 a 34 es de uno por 800; 35 a 39 años es de 1 por 270; de 40 a 44 años es de 1 por 100 y mayores de 45 años es de 1 por 50. ^{4,5}

Trisomía por Translocación.

Este es independiente de la edad materna y se produce por la transferencia de un segmento de cromosoma a otro. En más de la mitad, la translocación ocurre con un cromosoma del grupo 13-15; lo más frecuente (60%) es que se produzca con el cromosoma 14, y con menor frecuencia (20% cada uno) con el 13 ó 15. La translocación ocurre en 40 % de los casos con cromosomas del grupo G (En un 85% con el 21 y 15% con el 22).

En la mitad de los casos la translocación ocurre por primera vez, quedando balanceado el complemento cromosómico; que no origina obligadamente un desarrollo anormal en los individuos. Si la madre es portadora de translocación balanceada el riesgo de recurrencia es de 15 % y si es el padre cerca del 5%; para una t 21q22q. Un 10% de riesgo si es la madre, y un 2% si es el padre; más para t21q21q.

Existe la posibilidad de que el 33% del total de niños con síndrome Down uno de los padres a pesar de ser física y mentalmente normal sea portador de translocación. ^{4,5}

Trisomía por Mosaicismo.

Es consecuencia de un rezago anafásico en la mitosis de cigóto lo que da una línea celular normal y otras alterada. En general las malformaciones son menos graves si la división anormal sucede en etapas más tardías. ³⁻⁶

A partir de la descripción de las características físicas de los niños con síndrome Down en 1866, se han descrito cerca de 300 signos o manifestaciones clínicas en estos niños. Sin embargo, algunas de ellas se encuentran con más frecuencia, cuatro se encuentran en el total de niños y 6 en el 90%. Usualmente, el diagnóstico clínico no ofrece dificultad y puede hacerse en base a la hipotonía muscular, hiperlaxitud articular y dismorfia craneofacial típicamente caracterizado por braquicefalia, occipucio plano, fisura palpebral oblicua, epicanto bilateral, puente nasal deprimido, macroglosia relativa y pabellones auriculares pequeños e implantación baja. Otros signos frecuentes son clinodactilia, pliegue palmar único y diástasis de rectos.

El retardo mental es constante. También están asociadas al síndrome otras malformaciones de ellas las cardiopatías (Canal AV, CIV, CIA, PCA) que se presentan en el 40% de los casos y, con frecuencia se encuentran alteraciones intestinales (estenosis duodenal, páncreas anular y atresia anal). La pubertad es retrasada en ambos sexos y únicamente la mujer es fértil. La esperanza de vida al nacimiento es de 16.2 años y apenas 8% sobreviven después de los 40 años. ^{2.5}

Como regla general, los trastornos cromosómicos no se asocian a lesiones específicas de la piel. Una excepción es el síndrome Down en donde las lesiones no son patognomónicas de la condición, pero son bastante características. La piel del lactante con síndrome Down es suave y aterciopelada y la del tronco parece marmorata. A los 5 - 10 años se vuelve seca, gruesa y áspera y a los 15 años más del 70% muestra xerosis generalizada de leve a moderado. ^{6.7}

Pocos estudios sobre los aspectos dermatológicos en niños con síndrome Down se han reportado. Los primeros trabajos al respecto por Zeligman y Scalia (1954) sobre las manifestaciones dermatológicas en 106 niños con síndrome Down con edades comprendidas entre 1 a 43 años describen que el 100% tuvieron protusión y/o fisura del labio inferior, lengua escrotal 100%, acrocianosis 85%, xerosis 69%, queratosis palmar y plantar 21% y otras en menor frecuencia como dermatitis seborréica 3%, alopecia areata 2%, dermatitis atópica 0.9%, carotenodermia 0.95%.⁸

Kersting y Rapaport realizaron en 1958 un estudio clínico - patológico en 232 niños con síndrome Down, con edades de 5 a más de 20 años; 173 (74.6%) demostraron liquenificación localizada hiperqueratósica, siendo los sitios más frecuentes el dorso de las extremidades superiores. En este grupo el 90% manifestó xerosis en diferentes grados, considerando la xerosis como una forma ictiosis leve.

Excluyendo a dos pacientes con ictiosis vulgaris, 57 pacientes no mostraron datos de liquen simple; de los cuales 17 fueron menores de 10 años. Se examinaron a 204 pacientes comparativamente con parálisis cerebral, se encontró una frecuencia de 35% con algún grado de eczema liquenificado. Que fue menor comparado con los niños de síndrome Down.

Concluyendo que la incidencia de liquenificación hiperqueratósica localizada y xerosis es alta en niños con síndrome Down a mayor edad.⁹

Carter y Brian en 1976 realizaron un estudio en 214 niños con diagnóstico clínico y citogenético en niños con síndrome Down. Ninguno se reportó con translocación. Las edades comprendidas de 12 a 48 años. El propósito del estudio fue reportar la incidencia de Alopecia areata (9%); además de la alta incidencia de xerosis 85%, dermatitis atópica 56 %, dermatitis seborréica 36 %, tiña pedis 76%, siringomas 39% y, otros de menor frecuencia como cutis marmorata 8%, vitiligo 1%, y piel redundante en cuello 5%.¹⁰

Scherbenske y cols. en 1990 reportaron el caso de un paciente con síndrome de Down y elastosis perforante serpinginosa, además de una revisión de las diversas manifestaciones cutáneas y oculares en estos pacientes. Encontrando que algunas

de las anomalías más comunes fueron occipucio plano, puente nasal deprimido, cuello corto, clinodactilia, pliegue palmar transversal y aumento del espacio entre el primer y segundo dedo en más del 50 % de los casos como características fenotípicas.¹¹

Se mencionan otras manifestaciones cutáneas como elastosis perforante serpiginosa <5 %, alopecia areata 1% y siringomas 18%.

La xerosis, dermatitis atópica y dermatitis seborréica ocurren más frecuentemente en personas con síndrome Down y estos trastornos de la piel pueden ser más graves. Cutis marmorata, acrocianosis y carotenodermia son otras manifestaciones descritas con una frecuencia menor.¹¹

Salas, González y Maldonado en un estudio prospectivo en 1998 de 72 pacientes con síndrome Down, de 2 a 37 años reportan como la dermatosis más frecuentemente observada: lengua geográfica (61%), onicomiosis 32%, siringomas 28%, queratosis pilar 11%, pseudoacantosis nigricans relacionada con obesidad y tiña corporal 8% respectivamente.¹²

Se han descrito algunos trastornos del tejido conjuntivo como fenómenos de eliminación transepidérmica que originalmente fueron descritos por Mehregan en 1967. Este grupo de trastornos incluyen la elastosis perforante serpiginosa, colagenosis perforante reactiva, foliculitis perforante y enfermedad de Kyrle; las que subsecuentemente se han reportado en grupos de familias con carácter autosómico recesivo, y en reporte de casos con síndrome Down.^{13, 14}

La elastosis perforante serpiginosa es la alteración más frecuentemente asociada al síndrome Down con una incidencia del 20% y en algunos casos asociada a deficiencia de Vitamina A, como menciona Saugier y Cols. Quienes reportaron el caso de un paciente de 21 años con síndrome Down. Y se cree que esto se debe al efecto querato regulador de la vitamina A; la deficiencia de la misma agrava al cuadro en estos pacientes.

La colagenosis perforante reactiva se reportó como caso asociado a síndrome de Down y Hepatitis Lupoides. La incidencia de esta es de menos del 4%, y la asociación con hepatitis lupoides no se conocía.^{13, 14}

Existen además otros trastornos de tejido conjuntivo como; colagenosis múltiple que son hamartomas de tejido conjuntivo benigno asintomáticos asociados con poca frecuencia a niños con síndrome Down, lo que pueden ser coincidental. Sin embargo estos contienen

tejido fibroso igual que los siringomas, también asociados al síndrome y no se ha establecido la relación etiológica de ambos con el mismo.¹⁵

Los Nevos de tejido conjuntivo descritos por primera vez por Lewandowsky en 1921 y que pueden existir sin asociación a una condición patológica, se reportan como casos en niños con síndrome Down; en 1979 Kopec reportó; el caso de un paciente de 47 años y en 1995 Sais G. y Cols. reportaron otro caso asociado a calcinosis cutis en un paciente de 7 años con síndrome Down. Considerado que estas anomalías poco frecuentes ocurren independientemente del síndrome.^{16, 17}

La calcinosis cutis idiopática descrita por Sano y Cols. En 1978, que se caracteriza por nódulos subepidérmicos calcificados solitarios y que frecuentemente se localizan en cara, cuello y extremidades. Que se mencionan en la literatura como reportes de casos asociados con siringomas y nevos de tejido conjuntivo. Considerando su relación con el síndrome de Down como idiopática.¹⁸⁻²⁰

Los siringomas son tumores benignos de las glándulas sudoríparas ecrinas y se reportan con gran frecuencia asociados a síndrome Down.

Butterworth en 1964 en un estudio realizado con 200 pacientes con síndrome Down reporta una incidencia de 18.5% en la forma clásica o palpebral, predominando en el sexo femenino. Además de este estudio existe reporte de casos asociados o problemas de tejido conjuntivo mencionados previamente.²¹

Los reportes de Urban y cols. en 1981 en un paciente de 17 años femenino con síndrome Down de 2 años de evolución y el de Corey y cols. en 1988 en paciente masculino de 25 años en el que se corrobora además el diagnóstico citogenético de trisomía 21 regular; mencionan que el tiempo más común de inicio de los siringomas es la pubertad o la adolescencia tardía. La relación de siringomas y síndrome Down no se ha documentado completamente.^{22, 23}

Una erupción pustular generalizada inusual en un paciente masculino de 5 días de edad con trisomía 21 regular secundario a reacción leucemoide con comprobación histológica que descrita como leucemia cutis que desapareció al remitir la actividad neoplásica; fue descrita como caso único en 1996 por Lerner y cols.²⁴

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

En términos generales, los trastornos cromosómicos no se asocian a lesiones específicas de la piel. Una excepción es el Síndrome Down, que aunque las lesiones dermatológicas no son patógnomónicas, pueden ser características. En México no existen estudios suficientes sobre los aspectos dermatológicos en niños Down.

Los trastornos dermatológicos deben ser identificados como parte del cuidado integral del niño y aunque es cierto que existen clínicas multidisciplinarias que cuentan con personal médico, en ocasiones no se le da importancia a los aspectos dermatológicos; probablemente debido a la falta de reportes actualizados lo suficientemente difundidos a este respecto, por lo que nos planteamos la siguiente interrogante:

¿Cuáles son y qué características tienen las dermatosis más frecuentemente identificadas en los niños con síndrome de Down en un hospital pediátrico de tercer nivel?

OBJETIVOS.

Objetivo General.

1. Determinar cuáles son y qué características tienen las dermatosis más frecuentemente identificadas en niños con síndrome de Down.

Objetivos específicos.

1. Establecer cuáles son las dermatosis más comúnmente identificadas en niños con síndrome de Down.

2. Determinar el tipo y características de la dermatosis de acuerdo a la anomalía cromosómica presentada por los pacientes.

3. Conocer las características fenotípicas más comunes en niños con síndrome Down

M E T O D O L O G I A

CARACTERISTICAS DEL LUGAR DE ESTUDIO

El estudio se realizó en el Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional, Siglo XXI, del Instituto Mexicano del Seguro Social en el periodo comprendido de Marzo de 1998 a Febrero de 1999.

TIPO DE ESTUDIO

Encuesta Descriptiva

CRITERIOS DE SELECCIÓN

Criterios de Inclusión

1. Niños con síndrome Down
2. Con estudio citogenético
3. Cualquier sexo
4. Edad de 0 - 18 años
5. Con diagnóstico de Dermatitis

Criterios de no Inclusión

1. Antecedentes familiar de dermatosis
2. Maltrato Infantil
3. Otra alteración cromosómica

Criterios de Eliminación

1. Expediente clínico incompleto.

TAMAÑO DE LA MUESTRA

No se requiere al tratarse de un estudio descriptivo en el cual se incluirán todos los pacientes registrados en el periodo de marzo de 1998 a febrero de 1999.

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

1.- Análisis univariado, con cálculo de frecuencias, medidas de tendencia central y dispersión, de acuerdo a la distribución de las variables. Para variables cuantitativas con distribución normal se emplearon media y desviación estándar. Para aquellas variables sin distribución normal se emplearon a la mediana y límites intercuantiles (Liq) como medidas de resumen

DEFINICION OPERATIVA DE LAS VARIABLES

1. Alopecia areata: Tricopatía de origen desconocido, caracterizada por pérdida repentina del pelo, por lo general en placas que dejan áreas alopécicas lisas principalmente en piel cabelluda, siempre reversible redonda de 1 a 3 cm. De diámetro con piel lisa acolchonada y brillante por degeneración de tejido conectivo a nivel de papila del pelo (Escala nominal, categoría tipo de morfología)
2. Carotenodermia: Color amarillo de la piel que resulta del depósito excesivo en la piel de pigmentos derivados de los carotenos. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
3. Coiloniquia: Unas en cuchara que pierden su convexidad; alteración asimétrica y predomina en *manos*; puede ser fisiológica, ocupacional o relacionarse con deficiencia de hierro. (Escala nominal, categoría tipo de morfología)
4. Cutis marmorata: Patrón vascular evanescente reticulado, de color rojo o azul por alteración vascular vasomotora. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
5. Dermatitis Enfermedad de la piel en general (Escala nominal)
6. Dermatitis atópica: Dermatitis reaccional, crónica, pruriginosa y recidivante, que afecta principalmente pliegues De causa desconocida y presenta tres fases

- cronológicas del lactante, escolar y adulto. Se caracteriza por ser simétrica con placas eccematosas o liquenificación. (Escala nominal, categoría aguda o crónica)
7. Dermatitis por contacto. Síndrome reaccional causado por aplicación de una sustancia en la piel; se origina por un irritante primario o por un mecanismo de sensibilización. (Escala nominal, categoría aguda o crónica)
 8. Fisura labial: Lesión secundaria que se caracteriza por ulceración lineal que afecta la dermis superficial localizada. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
 9. Ictericia: Coloración amarilla de intensidad variable de la piel y mucosas por depósito de bilirrubina. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
 10. Líneas de Beau: Líneas transversas de la lámina ungueal por incapacidad de la matriz ungueal para producir una lámina de grosor normal. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
 11. Cabello lacio: Defecto estructural del pelo; lacio delgado y escaso. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
 12. Lipoma: Tumor benigno formado de grasa (Escala nominal, categoría tipo de morfología)
 13. Nevo hipocrómico: Son anomalías congénitas circunscritas a la piel que desde el nacimiento o en el transcurso de la vida pueden aparecer en diferentes partes del cuerpo y parece representar un defecto local de producción de melanina (Escala nominal, categoría tipo de morfología)
 14. Nevo lanoso: Anomalía familiar del crecimiento del pelo. Se presenta en placas con un color diferente al resto del pelo normal y los pelos se hallan juntos, arrugados simulando rizo de lana de una oveja (Escala nominal, categoría presente o ausente)
 15. Xerosis: Dermatitis generalizada o localizada con escama fina y adherente, la piel adquiere una descamación fúrfuracea y se presenta áspera y seca. (Escala nominal, categoría aguda o crónica)
 16. Síndrome Down: Enfermedad cromosómica que se caracteriza por tener un cromosoma extra del par 21. (Escala nominal)

17. Fenotipo: Rasgo observado en un individuo. (Escala nominal, categoría tipo de morfología)
18. Cariotipo: Es ordenamiento de los cromosomas según su tamaño y la localización del centrómero. (Escala nominal, categoría número de grupos)
19. Clinodactilia: Incurvación de uno o más dedos de las manos o de los pies, que afecta con máxima frecuencia las falanges distales. (Escala nominal)
20. Criptorquidia: Padecimiento congénito en el que el testículo se encuentra permanentemente fuera de la bolsa escrotal o en alguna porción del trayecto normal del descenso embrionario. (Escala nominal)
21. Epicanto: Pequeño repliegue falciforme de la piel, situado en las inmediaciones del ángulo interno del ojo. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
22. Fimosis: Incapacidad de retracción del prepucio que impide el descubrimiento del glande. Puede ser congénita o secundaria a procesos inflamatorios. (Escala nominal, categoría presente o ausente)
23. Hipotonicidad: Disminución anormal del tono muscular más frecuente en prematuros y con compromiso neurológico (Escala nominal, categoría leve, moderada a grave)
24. Hernia umbilical: Protusión a través del anillo umbilical inadecuadamente cicatrizado; de órganos o tejido abdominal (Escala nominal, categoría presente o ausente).
25. Hipertelorismo: Aumento de la distancia interpupilar. (Escala nominal).
26. Macroglosia: Hipertrofia de la lengua (Escala nominal)
27. Micrognatía: Pequeñez anómala de la mandíbula con retroceso del mentón. (Escala nominal)
28. Pabellón auricular bajo: Posición del helix que se encuentra a un nivel por debajo del plano horizontal trazado del ángulo de la órbita (Escala nominal)
29. Pliegue transversal único: Es un pliegue transversal, formado por la fusión de los pliegues transversal proximal y distal (Escala nominal, categoría presente o ausente)

30. Sindactilia: Proceso en el que dos o más dedos de las manos o de los pies están adheridos de forma parcial o completa, debido a la fusión de piel o de hueso. (Escala nominal)
31. Sinofridia: Falta de separación entre ambas cejas (Escala nominal, categoría presente o ausente)
32. Teletelia: Aumento de la distancia intermamilar (Escala nominal)
33. Piel redundante: Los pliegues cutáneos profundos en cara posterior del cuello que se relaciona con síndromes dismórficos (Escala nominal)
34. Lengua escrotal: Prevalencia de surcos profundos en dorso de la lengua orientada en sentidos diversos (Escala nominal)
35. Doble remolino: Configuración direccional del cabello ocasionado por el choque de corrientes del mismo que provoca un ascenso anterior del cabello. Siendo más frecuente en la parte posterior y se asocia en algunos síndromes con microcefálea (Escala nominal, categoría presente o ausente).

◆ DISEÑO DEL ESTUDIO

El estudio se realizó en el Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional "Siglo XXI", el cual es un centro de atención médica de tercer nivel del Instituto Mexicano del Seguro Social, que atiende los pacientes referidos de los estados de Chiapas, Guerrero, Morelos, Querétaro y el Sur de la Ciudad de México.

Se incluyeron a todos los pacientes hospitalizados o que acudieron a la Consulta Externa y que cumplieron los criterios de selección de la población.

En forma prospectiva, fueron sometidos a interrogatorio clínico y exploración física por un médico residente de pediatría y un médico dermatólogo.

Se investigaron características demográficas, tanto del paciente como maternas; entre ellas: edad, sexo, enfermedades asociadas, cardiopatía congénita y edad materna

Los pacientes se sometieron a exploración física general y dirigida a piel y anexos. Se realizó en su caso descripción topográfica y morfológica de las dermatosis.

Se realizó captura de la información en una base de datos y posteriormente se realizó análisis estadístico con el programa SPSS versión 7.0.

El proyecto fue aprobado por el comité local de investigación del hospital. Se obtuvo, en todos los casos, la aceptación verbal del padre o madre del paciente para su evaluación.

RESULTADOS.

PACIENTES.

En total se incluyeron a 52 niños. Todos tuvieron diagnóstico de trisomía 21 regular por cariotipo. Veintisiete fueron hombres (51%) y 25 mujeres (49%). La mediana para la edad fue de 12 meses (Liq 6 – 18) (Cuadro 1). La edad materna en promedio fue de 32.7 ± 8.2 años. Predominado en un 40.0% entre 15 – 29 años. El número de embarazos en su mayoría se encontró en un 34.6% en secundigestas y 32.6% en primigestas

Veinticuatro pacientes tuvieron una cardiopatía congénita (46.2%), 12 de ellos tenían más de una cardiopatía asociada. La persistencia de conducto arterioso se presentó en 14 pacientes (9.2%), comunicación interauricular (CIA) en 9 (5.9%) y comunicación interventricular (CIV) en 8 (5.3%).

Veintisiete pacientes (51.9%) tuvieron además el diagnóstico de hipertensión arterial pulmonar. La hipertensión fue grave en 15 casos (28.8%), moderada en 6 (11.5%) y leve en 4 (7.7%).

DERMATOSIS.

Se diagnosticaron 89 dermatosis en los 52 pacientes estudiados. Las más frecuentes fueron: xerosis, (n= 30,33.7%), cutis marmorata (n= 19,21.3%), dermatitis seborréica (n=16,17.9%), líneas de Beau (n=4,4.4%) y dermatitis de contacto (n=4,4.4%) (Cuadro 2).

Al analizar las dermatosis para cada uno de los pacientes, 30 (57.0%) presentaron xerosis, cutis marmorata 19 (19.36%), dermatitis seborréica 16 (30.0%), líneas de Beau 4(7.2%) y dermatitis de contacto 4 (7.2%). (Cuadro 3)

Por topografía, la localización más frecuente de la xerosis fue en las plantas, la dermatitis seborréica en la región frontal y panetal y la dermatitis por contacto en el tórax anterior.

FENOTIPO

Se encontraron 482 características fenotípicas en los 52 sujetos de estudio. Las más comunes del total de ellas fueron facies plana (n= 52, 10.7%), fisura oblicua de los ojos (n= 50, 10.3%), cabello lacio (n= 48, 9.9%), epicanto (n=44, 9.1%) cuello corto (n= 40, 8.2%), hipotonicidad (n= 33, 6.8%), clinodactilia (n= 26, 5.3%), hernia umbilical (n= 24, 4.9%) y macroglosia (n= 24.5, 4.9%) (Cuadro 4).

Al analizar estas características para cada uno de los pacientes: todos tuvieron facies plana, 96% fisura oblicua, 92% cabello lacio, 84% epicanto, 76% cuello corto, 63% hipotonicidad y 48% clinodactilia. Con menor frecuencia se encontraron las malformaciones de pabellones auriculares (7%), micrognatia (7%), piel redundante en cuello (7%), hiperlaxitud ligamentaria (7%), sindactilia (7%) y teletelia (5%). (Cuadro 5)

Como hallazgos físicos adicionales, se encontraron: criptorquidia, fimosis, labio y paladar hendido en casos independientes.

DISCUSION

Realizamos un estudio en niños con diagnóstico citogenético de trisomía 21 regular, el cual es el primero en su naturaleza, dado que los estudios previos en los que se ha revisado la frecuencia de dermatosis se ha hecho en pacientes con diagnóstico fenotípico principalmente. Solo un estudio menciona el análisis citogenético, sin ser como objetivo principal establecer la relación con las dermatosis en niños con síndrome de Down.

La población de estudio estuvo predominantemente integrada por lactantes en un 67%, que difiere un poco respecto a la edad con otros estudios.

En el 100% de los pacientes incluidos en el estudio citogenético correspondió a Trisomía 21 regular, lo que coincide con lo reportado en la literatura aproximadamente del 95%.

De los 16 diagnósticos dermatológicos encontrados en los 52 pacientes, se observó que 42.3% tenían por lo menos 3 dermatosis y sólo en 1.9% se encontraron 6 dermatosis conjuntamente.

La incidencia de xerosis se reporta en la literatura entre 70% a 90%. En este grupo de niños con síndrome Down se encontró una frecuencia del 59%. Que fue ligeramente menor con lo reportado en la literatura. La xerosis en nuestro grupo de pacientes predominó en plantas. Estos resultados muy probablemente se deban a la edad de nuestros pacientes, ya que como se sabe este se incrementa con el tiempo y edad de los mismos.

Cutis marmorata, se encontró en 36% estando asociada con cardiopatía en un 68%, con una frecuencia mayor que la reportada por Scherbenske JM. y Cols. En 1990. Este hallazgo coincide con lo que se menciona respecto a la fisiopatología; ya que ésta se incrementa en pacientes con cardiopatía, debido a una baja saturación de oxígeno y a una circulación periférica más lenta en niños con síndrome Down.

La Dermatitis seborréica en la población general representa hasta 5 a 6% de la consulta dermatológica y en los recién nacidos hasta el 12% afectando en un 25% la piel cabelluda. La frecuencia en niños con síndrome Down se reporta en menos del 50% y más específicamente 30% y hasta 2.8% respecto a lo mencionado en la literatura. Lo que coincidió con lo que se encontró en nuestro estudio de 5.2% con afección en un 100% de la piel cabelluda.

Otros problemas dermatológicos con menor frecuencia fueron la dermatitis de contacto 7.2%, alopecia areata 5.2%, carotenodermia 3.8% y algunas más que corresponden a lo descrito en la literatura.

Sin embargo dos trastornos cutáneos; que aunque con una frecuencia menor como: Nevo lanosos 3.8% y líneas de Beau en 7.2% de nuestros pacientes son hallazgos descritos por primera vez en este tipo de estudio.

Las líneas de Beau descritas como depresiones transversales cuya etiología se cree secundaria a enfermedades de causa pulmonar, deficiencia de zinc, síndrome de Steven Johnson, o por trauma local o asociado a una condición eczematosa crónica²⁵. En donde 2 de 4 de nuestros pacientes no se asociaba a ninguna de estas enfermedades. Lo que es necesario considerarlo como parte de otra manifestación dermatológica de niño con síndrome Down, o en su defecto realizar estudios posteriores para asociarlo con las patologías mencionadas.

Otras manifestaciones cutáneas descritas por Scaglia PS. y Zeligman en 1954, como rosácea, secuelas actínicas, blefaritis, piodermia, vitiligo y otras. Así como los estudios de Karter MN. Y Brian V. en 1976 sobre alopecia areata. En donde describe además: tiñas del cuerpo, onicomicosis y siringomas. Y los de Kersting WD. y Rapoport F.I. en 1958 sobre la incidencia del 74.6% de liquenificación hiperqueratósica localizada. Además del estudio de Salas AJC. y Cols. en 1998 que hace mención de las micosis, queratosis pilaris, pseudoacantosis nigricans, verrugas vulgares y por último las alteraciones del tejido conjuntivo, en reporte de casos; no se encontraron como hallazgos clínicos en nuestra población de estudio. Probablemente está en relación a la edad de presentación y cronicidad de los padecimientos

Fenotipo

En todo individuo hay una serie de caracteres constitucionales transmitidos por herencia (genotipo) y modificados por la acción del mundo externo (peristasis). Las disposiciones hereditarias son eternas y el individuo las transmite a su descendencia en virtud de la ley de "continuidad del plasma germinal".

Los niños con síndrome Down se caracterizan por más de 300 signos o manifestaciones clínicas en donde como ya se mencionó 4 de ellos se encuentran en el total de los niños y 6 de los mismos en un 90%.

En el 96% de los pacientes se encontraron 12 características clínicas conjuntamente y sólo en 1.95% encontraron 4 características clínicas respectivamente

En nuestro estudio se encontraron 27 características físicas entre las que destacan facies plana 100%, fisura oblicua palpebral 96%, cabello lacio 92%, hipotonicidad 60.3% y clinodactilia 48%.

El cabello lacio se encontró en el 92% de los pacientes. En los trabajos previamente publicados no se reporta su frecuencia, que se sabe es alta. Y aunque diversos autores lo consideran como un trastorno de anexos, es importante mencionarlo más bien como una característica del niño con síndrome de Down, más que como problema dermatológico

Hipertelorismo , pabellones auriculares con implantación baja y pliegue transverso único se encontraron en un 34% de los pacientes, que coincide con lo mencionado en la literatura. La teletelia se encontró en el 5.7% de los pacientes la presencia de doble remolino en piel cabelluda en 3.8% son hallazgos descritos por primera vez en niños con síndrome Down.

CONCLUSIONES

1.- Las alteraciones cutáneas descritas en el síndrome de Down son muy variadas y a través del tiempo se van describiendo un número mayor de problemas dermatológicos; por los que consideramos prudente exploraciones físicas más exhaustivas de la piel para identificar dermatosis. Ya que en algunos casos como xerosis, dermatitis seborréica y neurodermatitis estos pueden ser de mayor gravedad.

2.- La prevalencia de dermatosis en niños con síndrome de Down es alta, aproximadamente en un 98%. Estas son diferentes de acuerdo a los estudios reportados y posiblemente sus características se relacionan con aspectos tales como edad, sexo, raza, cardiopatía asociada, estado nutricional y su relación con el medio ambiente.

3.- Nuestro estudio aporta como características físicas adicionales en niños con Síndrome de Down la presencia de un doble remolino en piel cabelluda, teletelia, sinofridia.

4.- Como problemas dermatológicos descritos por primera vez se mencionan al Nevo lanoso y líneas de Beau.

5.-La macroglosia considerada por algunos autores como problema dermatológico es más bien una característica física de estos pacientes; ya que los reportes en la literatura la mencionan hasta en un 6% en población normal y en otros casos a niños con síndrome de Down sin problema clínico alguno.

6.- La carotenemia mencionada en los artículos de revisión y que hace referencia a la coloración de la piel; creemos conveniente aclarar que es un término utilizado inadecuadamente, ya que la carotenosis o xantosis cútis es un trastorno pigmentario, metabólico que se observa tras la ingesta excesiva de verduras y frutas ricas en carotenos los cuales son secretados por las glándulas sebáceas y resorbidos por el estrato córneo y, por lo tanto a la coloración amarilla de la piel se le denomina carotenodermia y a la presencia de carotenos en sangre, carotenemia.

7.- Consideramos que una causa por la cual no se encontraron otro tipo de dermatosis como: siringomas, onicomiosis y las alteraciones del tejido conjuntivo, entre otras fue debido a la edad predominantemente de nuestros pacientes.

La serie que en este estudio reportamos no es de ninguna manera representativa de la totalidad de una población, por tal fin sería necesario evaluar un número

mayor de sujetos. De acuerdo con ello para estudios posteriores deberán evaluarse aspectos tales como edad, sexo, estado nutricional y si la frecuencia de dermatosis es diferente respecto al tipo de alteración cromosómica. Nuestro estudio brinda esta nueva información en pacientes con un diagnóstico citogenético con alta consistencia al ser las evaluaciones realizadas por dos médicos especialistas conjuntamente en el servicio de dermatología.

BIBLIOGRAFIA

1. Nelson EW. Anomalías de los Autosomas con Manifestaciones Clínicas. En: Nelson EW. Tratado de Pediatría, 15va edición WB Saunders Company UEA. 1992: 341-4.
2. Figueroa LE. Alteraciones Cromosómicas de los Autosomas En: Guizar VJ Genética Clínica. 2da. Edición. Manual Moderno, México.1994: 601-2.
3. Jasso GJ. La Genética y el Síndrome de Down. En. Jasso GL. El Niño Down. Primera edición. El Manual Moderno. México, 1991:23-42.
4. Salamanca JF. Cuadros clínicos por alteraciones de los autosomas. En: Salamanca JF. Citogenética humana. 1ra. Edición. Panamericana. México. 1998: 117-22
5. Smith WD. Chromosomal Abnormality Syndromes. En: Smith WD. Recognizable Patterns of Malformation. Third edition. WB Saunders Company. UEA 1982. 10 -2
6. Alper CJ. The Genodermatoses and their significance in Pediatric Dermatology In Alper CJ. Dermatología Clínica. Third edition. WB Saunders Company. UEA 1986:51-2.
7. Hurwitz MD. Disorders of hair and nails. En: Hurwitz MD Clinical Pediatric Dermatology Second edition. WB Saunders Company. UEA.1993 481-513.
8. Zeligman I and Scalia PS. Dermatologic Manifestations of Mongolism Arch Dermatol 1954; 69:542-44.
9. Kersting WD and Rapaport FI. A Clinicopathologic study on the skin in Mongolism. Arch Dermatol 1957:318-23
10. Carter MD and Jagosothy WB Alopecia Areata and Down Syndrome Arch Dermatol 1976; 112:1397-99.
11. Scherbenske MJ, Benson MP, Rotchford PJ and James DW Cutaneous and ocular manifestations of Down Syndrome J Am Acad Dermatol 1990, 22.933-8.
12. Salas AJC, González CM y Maldonado BR. Alteraciones cutáneas en 72 pacientes con síndrome Down Rev. Mex Dermatología 1998; 42: 1-4

13. Saugier J, Jan V, Arbeille B, Marage C and Callens A. Elastome Perforant Serpiginieux avec hipovitaminose a chez une enfant ayant une trisomie 21. *Ann Dermatol Venereol* 1996; 123:188-190.
14. Berker D, Wilson CL and Millard PR. Reactive perforating collagenosis and Down's syndrome. *British Journal Dermatol* 1992, 126:71-3
15. Smith BJ, Hogan JD, Glass FL and Frenske AN. Multiple Collagenomas in a patient with Down Syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1995; 33:835-7
16. Kopec VA. and Lewinw N. Generalized Connective Tissue Nevi and Ichthyosis in Down Syndrome *Arch Dermatol* 1979; 115: 623-4
17. Sais G, Jucgla A, Moreno A and Peyri J. Milia- like idiopathic calcinosis cutis and multiple connective tissue nevi in a patient with Down syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1991; 18: 616-18.
18. Maroon M. Tyler W. and Marks JV. Calcionosis cutis associated with syringomas: A transepidermal elimination disorder in a patient with Down syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1990, 23:372-5
19. Smith LM, Goltz EL. Morelli GJ and Weston LW. Milia-like idiopathic calcinosis cutis in Down's Syndrome. *Arch Dermatol* 1989, 125: 1586-7
20. Kansaki T and Nakajima M. Milia-like idiopathic calcinosis cutis and Syringoma in Down's Syndrome. *The J Dermatol* 1991, 18:616-18.
21. Butterworth T, Beerman H and Wood GM. Syringoma and Mongolism. *Arch Dermatol* 1964;90.483-87.
22. Urban DC, Cannon RJ and Cole DR. Eruptive Syringomas in Down's Syndrome. *Arch Dermatol* 1981; 117:374-5.
23. Carey BA, Park KH and Burke AW Multiple eruptive syringomas associated with Down's syndrome. *J Am Acad Dermatol* 1988; 19:759-60
24. Lerner HL, Wiss K, Gellis S and Barnhill R An unusual pustular eruption in an infant with Down syndrome and congenital leukemoid reaction. *J Am Acad Dermatol* 1996; 35:330-3
25. Donalds WB. Transverse Growth Arrest Lines. In: Beauven D. Color atlas of the nail in clinical diagnosis. Spain. Grafos SA Second Edition, 1984; 47-52.

ALTERACIONES DERMATOLÓGICAS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.

Cuadro 1. Edad de los pacientes con Trisomía 21 regular.

EDAD	NUMERO	%
RECIEN NACIDO	0	0
LACTANTES	35	67.0
PREESCOLARES	13	25.0
ESCOLAR	3	5.7
ADOLESCENTE	1	1.9

ALTERACIONES DERMATOLÓGICAS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.

Cuadro 2. Frecuencia y tipo de dermatosis en niños con trisomía 21 regular.

Dermatosis	NUMERO	%
Xerosis	30	33.7
Cutis marmorata	19	21.3
Dermatitis Seborréica	16	17.9
Lineas de Beau	4	4.4
Dermatitis de contacto	4	4.4
Alopecia areata	3	3.3
Carotenodermia	2	2.2
Nevo lanoso	2	2.2
Úlcera por NPT	2	2.2
Piel Alípica	1	1.1
Coiloniquia	1	1.1
Fisura labial	1	1.1
Lipoma	1	1.1
Nevo hipocrómico	1	1.1
Ictericia	1	1.1
Dermatitis atópica	1	1.1
TOTAL	89	100 %

ALTERACIONES DERMATOLÓGICAS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.

Cuadro 3. Características dermatológicas en niños con trisomía 21 regular.

COMUN > 50 DE PACIENTES	< 50% DE PACIENTES
XEROSIS 57%	CUTIS MARMORATA 36%
	DERMATITIS SEBORREICA 30.0%
	LINEAS DE BEAU 7 2%
	DERMATITIS POR CONTACTO 7 2%

ALTERACIONES DERMATOLÓGICAS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN NIÑOS CON TRISOMÍA 21 REGULAR.

Cuadro 4. Frecuencia y características del fenotipo en niños con trisomía 21 regular.

Fenotipo	NUMERO	%
Facies plana	52	10.7
Fisura oblicua	50	10.3
Cabello lacio	48	9.9
Epicanto	44	9.1
Cuello corto	40	8.2
Hipotonicidad	33	6.8
Clinodactilia	26	5.3
Hernia umbilical	24	4.9
Macroglosia	24	4.9
Hipertelorismo	18	3.7
Pabellón auricular bajo	18	3.7
Pliegue transversal único	18	3.7
Paladar ojival	16	3.3
Aumento del espacio 1°. Y 2°. Ortejo	13	2.6
Sinofridia	9	1.8
Piel laxa	8	1.6
Lengua fisurada	7	1.4
Narinas antevertidas	6	1.2
Malformación pabellón auricular	4	.8
Micrognatia	4	.8
Piel redundante en cuello	4	.8
Hiperlaxitud ligamentaria	4	.8
Sindactilia	4	.8
Teletelia	3	.6
Doble remolino	2	.4
Criptorquidia	1	.2
Fimosis	1	.2
Labio y palada hendido	1	.2
TOTAL	482	100 %

ESTA TESIS NO DEBE
SALIR DE LA BIBLIOTECA

ALTERACIONES DERMATOLÓGICAS Y CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS EN NIÑOS CON TRISOMIA 21 REGULAR.

Cuadro 5. Características fenotípicas en niños con trisomía 21 regular.

COMUN (> 50 DE LOS PACIENTES)		< 50 % DE LOS PACIENTES	
FACIES PLANA	100 %	CLINODACTILA	48 %
FISURA OBLICUA PALPEBRAL	96 %	HERNIA UMBILICAL	46 %
CABELLO LACIO	92 %	MACROGLOSIA	46 %
EPICANTO	84%	HIPERTELORISMO	34 %
CUELLO CORTO	76 %	PABELLON AURICULAR CON IMPLANTACION BAJA	34 %
HIPOTONICIDAD	63 %		