

11237

365



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACION
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
HOSPITAL DE PEDIATRIA
CENTRO MEDICO NACIONAL SIGLO XXI

FRECUENCIA Y MANIFESTACIONES CLINICAS DE DERMATOSIS CONGENITAS SEGMENTARIAS

TESIS CON FALLA DE ORIGEN

TESIS DE POSGRADO

PARA OBTENER EL TITULO DE LA ESPECIALIDAD

PEDIATRIA MEDICA

PRESENTA

DRA. PENELOPE VELAZQUEZ GONZALEZ

TUTOR: DR. EDMUNDO VELAZQUEZ GONZALEZ



IMSS

I. M. S. S. C. M. N.
HOSPITAL DE PEDIATRIA
MAR. 26 2002
DEPTO. DE ENSEÑANZA E INVESTIGACION

MEXICO, D. F. A 19 DE MARZO 2002



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



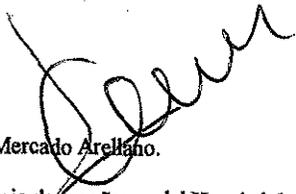
UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

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.

Vo. Bo.



Dr. Agustin Mercado Arellano.

Jefe del servicio de enseñanza del Hospital de Pediatría Del CMN SXXI.

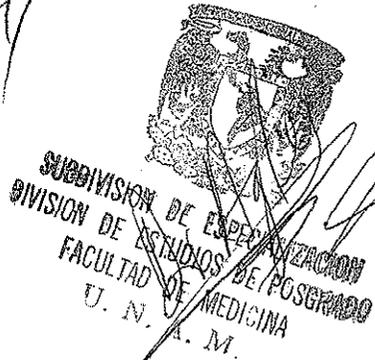
Dr. Hector González Cabello.

Titular del curso de Pediatría Médica del Hospital de Pediatría del CMN SXXI

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

Dr. Edmundo Velázquez González.

Jefe del servicio de Dermatología del Hospital de Pediatría del CMN SXXI.



SUBDIVISION DE ESPECIALIZACION
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
FACULTAD DE MEDICINA
U. N. A. M.

A quién debo todo lo que soy
A mis adorados padres:
Francisco Velázquez Ramírez
Aurelia González Hernández
Con toda mi gratitud

A mis hermanos:
Benjamin Velázquez González
Pamela Velázquez González
Con fraternal cariño

Esta tesis fue elaborada bajo la sabia y
atinada dirección del doctor.
Edmundo Velázquez González.

A la Dra. Gloria Araceli Lopez García
Quién con toda amabilidad y paciencia me revisó
esta tesis.

Mi agradecimiento a todos los médicos que me
formaron como pediatra, de los que siempre recibí
enseñanzas y sabios consejos.

Con Cariño.

A mis compañeros y amigos:

Laura Gochicoa Rangel
Lorena Sanchez barbosa
Rosa Nelly Perez Gallardo
Ivone Aguilar Mejía
Ma. Teresa Ramírez De Lechuga
Mario Lechuga Perdomo
Gabriela Rodríguez

CONTENIDO TEMATICO.

- I. Antecedentes. (Síndrome de McCune Albright, síndrome de proteus, secuencia de melanosis neurocutanea, síndrome de Klippel Trenaunay Weber, síndrome de Delleman Orthus, síndrome de Sturge Weber, síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims).
- II. Material y métodos.
- III. Resultados.
- IV. Discusión.
- V. Bibliografía.
- VI. Anexos.

ANTECEDENTES CIENTÍFICOS.

A partir de 1989, fecha en que se reiniciaron las actividades del Hospital de Pediatría CMN SXXI, la demanda de consultas se ha incrementado gradualmente; 28,269 consultas fueron otorgadas en 1999, de las cuales 1,209 (4.5%), se realizaron por parte del servicio de Dermatología (1).

En el campo de la atención dermatológica podemos encontrar dermatosis congénitas segmentarias que alteraciones sistémicas; entendiéndose como dermatosis congénita segmentaria, toda afección cutánea que existe desde el nacimiento (2-3). Rudolf Happle en 1986 y posteriormente Henning Ham en 1999, encontraron algunas similitudes en la presentación de algunas dermatosis congénitas, apoyando la hipótesis de que alguna mutación génica es la causa de que se presente dicho cuadro clínico. Entre las similitudes que observaron se encuentra: una ocurrencia esporádica, aunque en algunos casos se encontró la presencia de expresividad variable; la distribución de las lesiones en piel es de tipo segmentario y en la mayoría de ellos se identifica involucro a otros órganos (4-6).

Los síndromes que se pueden incluir en estas dermatosis congénitas segmentarias son los siguientes: síndrome de McCune Albright; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims; síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber; síndrome de Proteus; síndrome de Delleman-Oorthuys; síndrome de Sturge-Weber y la secuencia de Melanosis Neurocutánea (4-6).

El Síndrome de McCune-Albright u Osteítis Fibrosa Polioestótica, consiste en una displasia fibrosa polioestótica, pigmentación irregular de la piel y precocidad sexual, fue descrita en 1936 y afecta en mayor proporción a las mujeres 3:2. Diversos estudios han sugerido que se debe a mosaicismo génico y Coehn propone que dicha alteración ocurre por mutación del gen GNAS1 (4-11).

El síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims que se compone de nevo sebáceo sistematizado, defectos cerebrales, epilepsia, retraso mental, y anomalías oculares, puede asociarse a defectos cardíacos. La etiología aun es desconocida, aunque se han reportado casos familiares; tiene una ocurrencia esporádica, reportándose 80 casos en la literatura (7-8,12).

El Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber se presenta con una hipertrofia asimétrica de los miembros y malformaciones vasculares de diversos tipos, esta enfermedad fue descrita por primera vez en 1900 por Klippel y Trenaunay; Parkes-Weber agregó el hallazgo poco frecuente de fistula arteriovenosa en 1907, los casos reportados hasta la fecha son de 140. La etiología hasta ahora es desconocida, aunque algunos autores especulan que este síndrome es debido a mutación génica somática que afecta a la vasculogenesis y angiogenesis en el desarrollo del embrión (13). Las alteraciones clínicas incluyen: los hemangiomas, macrodactilia, polidactilia y oligodactilia. A nivel craneofacial se encuentra hipertrofia facial asimétrica, hemangiomas, microcefalia o macrocefalia, calcificaciones intracraneales y anomalías oculares, se pueden presentar visceromegalia, deficiencia mental y convulsiones. En cuanto a la evolución del síndrome se sabe que puede existir crecimiento desproporcionado (7-8,14). Se reportó un caso diagnosticado prenatalmente, mediante ultrasonido, observándose la progresión de la enfermedad en útero (15).

El Síndrome de Proteus o de Proteo se manifiesta con hemipertrofia corporal, tumores subcutáneos y macrodactilia. Este síndrome fue señalado como una entidad clínica en 1983 por Wiedemann; quien lo denominó "Proteo", por el dios griego Proteo el Polimorfo; los casos reportados hasta la fecha son 90. En cuanto a la etiología continúa siendo desconocida, teniendo la propuesta de un mosaicismo de una mutación génica somática (4-8). Las anomalías que ocasiona afectan principalmente al crecimiento, causando hipertrofia asimétrica en cualquier estructura. En piel y tejido subcutáneo hay engrosamiento generalizado, nevos epidérmicos y manchas café con leche, además de lipomas, linfangiomas y hemangiomas, presentando múltiples alteraciones a nivel esquelético, alteraciones oftalmológicas, deficiencia mental, convulsiones, anomalías pulmonares, atrofia muscular. La evolución de esta enfermedad es progresiva. La capacidad de intelectual es normal (7-8,16-19).

El síndrome de Delleman-Oorthuys, también conocido como oculocerebrocutáneo. Es una entidad rara caracterizada por quistes orbitales, malformaciones cerebrales y apéndices periorbitales o

postauriculares y aplasia cutis congénita, retraso mental, crisis convulsivas, hasta el momento hay una incidencia establecida 24 casos. No se ha identificado una etiología hasta la fecha (20-22).

El Síndrome de Sturge-Weber se caracteriza por la aparición de malformaciones vasculares especialmente en cara signos de afección cerebral focalizada o generalizada, retraso mental, calcificaciones intracraneales. Su incidencia es de uno por cada 230,000 de la población en general (7-8,23).

La Melanosis Neurocutánea es una hamartomatosis melanocítica de la piel y pia-aracnoides que fue descrita por primera vez en 1861, las lesiones hiperpigmentadas en la piel son vistas desde el nacimiento, siendo los nevos gigantes esporádicos. Desde 1991, se redefine como la presencia de un gran nevo melanótico congénito (>20 cm. de diámetro) y/o múltiples pequeños nevos congénitos (>2 cm. de diámetro). Su presencia es esporádica y de causa desconocida, reportándose cuarenta casos desde 1961. Probablemente se trata de una aberración en el crecimiento de melanoblastos precoces que contribuyen a la función de la piel y pia-aracnoides, la incidencia es igual en uno y otro sexo, hay propensión a las convulsiones y deterioro del funcionamiento del sistema nervioso central, hidrocefalia comunicante (7-8,21-24).

El pronóstico es variable, ya que depende del inicio de afección del sistema nervioso, teniendo fallecimiento prematuro (mueren dentro de la primera década de la vida). El riesgo de degeneración maligna del melanoma es del 10 al 13% y la mitad de los casos desarrolla melanoma a los 5 años (27-33).

OBJETIVOS.

OBJETIVO GENERAL.-

- Determinar la frecuencia, manifestaciones clínicas y tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros signos o síntomas y el diagnóstico de Dermatosis congénitas segmentarias, en un grupo de niños y adolescentes atendidos en el HP CMN Siglo XXI, desde el 1 de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000.

OBJETIVOS ESPECIFICOS.-

1. Identificar los casos con diagnóstico de dermatosis congénitas segmentarias (síndrome de McCune-Albright, síndrome Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, síndrome de Klippel- Trenaunay, síndrome de Proteus, síndrome de Delleman-Oorthuys, síndrome de Sturge-Weber, y la secuencia de Melanosis neurocutánea), en un grupo de niños y adolescentes atendidos en el HP CMN Siglo XXI, desde el 1 de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000.
2. Describir las manifestaciones clínicas y paraclínicas (laboratorio, imagenología y patología) de un grupo de niños y adolescentes con dermatosis congénitas segmentarias, en el grupo de pacientes ya mencionado.
3. Determinar el número de casos con afección sistémica en un grupo de niños y adolescentes con dermatosis congénitas segmentarias, en el grupo de pacientes ya mencionado.
4. Conocer el tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros signos o síntomas y el diagnóstico de dermatosis congénitas segmentarias, en el grupo de pacientes ya mencionado.

JUSTIFICACIÓN Y TRASCENDENCIA.

La finalidad de este estudio fue resaltar la importancia de diagnosticar enfermedades congénitas que inicialmente afectan sólo al sistema tegumentario y que durante su evolución, involucran a diversos órganos y sistemas.

Es necesario conocer la frecuencia y manifestaciones clínicas de las Dermatosis congénitas segmentarias, aún cuando estos síndromes tengan una incidencia baja, ya que a mediano y largo plazo, sus manifestaciones sistémicas requieren constante atención médica y agravan el pronóstico.

Además las consecuencias en el entorno familiar son trascendentes puesto que estos síndromes se caracterizan por deformaciones estéticas en el paciente y afectan en forma emocional a los pacientes y a sus familiares y la calidad de vida.

Conociendo las características clínicas de cada una de las Dermatosis congénitas segmentarias, se podrán diagnosticar con oportunidad aquellos casos de primera vez y en los casos subsecuentes, brindar mejora continua en la calidad de la atención, especialmente en lo que se refiere a diagnóstico, tratamiento y complicaciones.

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

1. ¿Cuál es la frecuencia de Dermatitis congénitas segmentarias, en un grupo de niños y adolescentes atendidos en el Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, durante el 1 de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000?
2. ¿Cuál es la proporción de casos con afección sistémica, en un grupo de niños y adolescentes con Dermatitis congénitas segmentarias, atendidos en el Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, durante el periodo de tiempo ya mencionado?
3. ¿Cuál es el tiempo promedio que transcurre entre la aparición de los primeros signos o síntomas y el diagnóstico de Dermatitis congénitas segmentarias, en un grupo de niños y adolescentes atendidos en el Hospital de Pediatría CMN Siglo XXI, durante el periodo de tiempo ya mencionado?

SUJETOS, MATERIAL Y MÉTODOS

Este estudio se realizó en el Hospital de Pediatría del Centro Médico Nacional Siglo XXI, del I.M.S.S., que es un hospital de tercer nivel en el cual se reciben pacientes referidos de Hospitales Generales de Zona ubicados en los estados de Chiapas, Guerrero, Querétaro, Morelos y de Hospitales Generales del Sur del Distrito Federal, así como pacientes con dispensa de trámite de otros estados de la república.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN:

- 1.- Edad: desde los cero hasta los 17 años.
- 2.- Sexo: Se incluirán ambos sexos.
- 3.- Pacientes a los que se les realizó el diagnóstico de alguno de los síndromes descritos previamente.

CRITERIOS DE EXCLUSIÓN:

- 1.- Aquellos pacientes que cuenten con expediente clínico incompleto

TAMAÑO DE LA MUESTRA: Consecutivo

DEFINICION DE LAS VARIABLES (ver anexo 1)

DESCRIPCION GENERAL DEL ESTUDIO.-

Se incluyeron en el estudio expedientes clínicos de pacientes atendidos en la consulta externa por el servicio de Dermatología, durante el periodo comprendido del 1ro de Enero de 1990 al 31 de Diciembre del 2000.

Para la obtención de la información se diseño una hoja de recolección de datos; una vez recabada la información se realizó el análisis y discusión de los resultados realizándose tablas, gráficas, y fotografías de los casos más representativos. Desde el punto de vista ético, no se requirió de carta de

consentimiento informado y se solicitó la autorización del comité de investigación para recabar la información de los expedientes clínicos.

ANÁLISIS DE DATOS.-

Se realizó un análisis univariado, para conocer la frecuencia de Dermatitis congénitas segmentarias en la población estudiada; así como la distribución de frecuencias, de acuerdo a variables sociodemográficas, tipo de dermatosis congénita y presencia o no de afección por aparatos y sistemas.

El análisis estadístico se realizó con el paquete SPSS versión no. 8 y las tablas de salida (ver anexo).

RESULTADOS.

Se incluyeron en el estudio 22 pacientes con diversos tipos de dermatosis congénitas segmentarias y que fueron atendidos en nuestra unidad durante el periodo de 1ro de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000.

De acuerdo al grupo etario, la distribución de frecuencias mostró que la edad escolar correspondía a un 54% (12/22), seguido de la edad preescolar con un 23% (5/22) e igualmente los adolescentes con un 23% (5/22). (Ver gráfica No. 1 en anexos).

Según los tipos de dermatosis la frecuencia de presentación fue la siguiente: El síndrome de Proteus fueron 8 de 22 casos con un 36% ; el síndrome de Sturge Weber con 7 casos obtuvo un porcentaje de 32; el síndrome de Klippel Trenaunay Weber ocurrió en 4 pacientes obteniendo un 18%; En 2 pacientes se encontró el síndrome de McCune Albright, que fue igual al 9%; y la secuencia de Melanosis neurocutánea se presentó en un solo paciente, obteniendo el 4 %. (Ver gráfica 2).

La relación hombre-mujer fue 1:1, aunque en forma separada se encontró que en el síndrome de Proteus de encuentra una relación 5:3 hombre-mujer. En el síndrome de Sturge Weber la relación es de 2:5 hombre-mujer. (Ver tabla 1)

La distribución de frecuencias por lugar de residencia en forma global de las dermatosis fue el siguiente: en el Distrito Federal 12 de 22 casos, que equivale al 54%, en Morelos 3 casos que equivalen al 13%, el Estado de México y Querétaro con 2 casos que es igual al 9% cada uno, Chiapas, Hidalgo y Aguascalientes con un caso cada uno, que es el 5% respectivamente. (Ver gráfica 4)

La afección sistémica estuvo presente en el 100% de los casos, la afección por órganos y sistemas se presentó de la siguiente manera según el tipo de dermatosis.

1. En el síndrome de McCune Albright, se presentó afección endocrina (pubertad precoz e hiperprolactinemia) y afección cutánea (manchas café con leche en tórax y dorso) en el 100% (2/2), un caso tuvo calcificaciones intracraneanas e hipertrofia de partes blandas (hipertrofia de hemicara izquierda) lo que equivale al 50% (1/2).
2. En el síndrome de Klippel Trenaunay Weber, la afección ósea y tejidos blandos (hipertrofia de miembro pélvico y/o tórax) al igual que la afección cutánea (malformaciones vasculares en miembro afectado) se presentó en 100% (4/4); y macrodactilia en un 25% (1/4). Observamos afección cardíaca (foramen oval), afección a genitales (criptorquidia) en 25% (1/4).
3. En el síndrome de proteus, hubo afección a tejido óseo y partes blandas (lipomas) en un 62%(5/8); hipertrofia de hemicuerpo 87%(7/8), la presentaron en hemicuerpo izquierdo que fue igual al 75%(6/8) y en hemicuerpo derecho el 12%(1/8). Las afecciones cutáneas: hemangiomas en el 50% (4/8), hiperpigmentación en el 25%(2/8) y nevos epidérmicos con el 25%(2/8). En afecciones al sistema nervioso central se presentó retraso mental lo que equivale al 25%(2/8) y un caso presentó crisis convulsivas generalizadas, lo que es igual al 12%. Se presentó macrodactilia en el 87%(7/8), y sólo un paciente presentó polidactilia con el 12%, hubo afección ocular en el 25%(2/8), caracterizada por cataratas bilaterales. También se observó la presencia de afección cardíaca (estenosis valvular pulmonar leve), afección a genitales (criptorquidia) y a tubo digestivo (angiodisplasia intestinal) en el 12%(1/8).
4. El síndrome de Sturge Weber. Presentó afección ósea caracterizada por calcificaciones intracraneanas con un 29%(2/7), afección de partes blandas, lipomas en un 29%(2/7), en muslo y miembro torácico derecho con un paciente cada uno, lo que equivale al 14% respectivamente; hipertrofia de hemicara izquierda en el 57.1%(4/7), afecciones cutáneas (nevos) en el 14%(1/7), malformaciones vasculares en el 71%(5/7), dentro de los cuales el 43%(3/7) las presentaron en hemicara izquierda, un paciente (14%) en hemicara derecha y otro en miembro

torácico derecho igualmente con el 14%. A nivel de sistema nervioso central presentaron crisis convulsivas generalizadas en un 57%(4/7), las alteraciones oculares incluyeron glaucoma ipsilateral en 71%(5/7) y se presentó buftalmus ipsilateral en 28.5%(1/7).

5. La secuencia de melanosis neurocutánea. presentó afección cutánea caracterizada por múltiples nevos congénitos pigmentados pilosos pequeños diseminados en toda la economía, así como crisis convulsivas generalizadas. (Ver tabla 2).

Se observó que el primer signo se presentó desde el nacimiento, siendo éste la afección cutánea; y se encontró que el tiempo de evolución vario desde 1 mes hasta 11 años para poder determinar el diagnóstico definitivo (Ver tabla 3).

Los métodos auxiliares diagnósticos empleados en las dermatosis congénitas segmentarias, fueron los siguientes: radiografías de cráneo anteroposterior y lateral en un 45%(10/22), tomografía computada de cráneo en el 59%(13/22), electroencefalograma en un 18%(4/22), el gamagrama cerebral con 45%(10/22), las radiografías de huesos largos en el 36%(8/22), gamagrama con eritrocitos marcados en un 9%(2/22), flebografía de miembro pélvico o torácico afectado, en 36%(8/22), biopsia de piel en el 23%(5/22), y finalmente ultrasonido abdominal en el 27%(6/22) (ver gráfica 5).

En el tratamiento empleado de las dermatosis congénitas, el quirúrgico en 27.2% (6/22), el tratamiento médico sintomático en el 32%(7/22) y tratamiento mixto en el 41%(9/22) (ver gráfica 6).

La distribución de frecuencias absolutas y relativas del número de consultas otorgadas en el servicio de dermatología durante el 1ro de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000, se muestran en la tabla 4. (ver anexos).

DISCUSIÓN.

En la literatura no se reporta la presentación de dermatosis congénitas por grupo etario, sin embargo nosotros encontramos en este estudio que la frecuencia de identificación diagnóstica es mayor en la edad escolar con 54% en comparación con los grupos de preescolares y adolescentes con 23% para cada uno.

No existe reporte en cuanto a la distribución de frecuencias de cada una de las siete dermatosis descritas, en este estudio se incluyeron 5 dermatosis (Síndrome de McCune Albright, síndrome de Proteus, síndrome de Klippel Trenaunay Weber, síndrome de Sturge Weber, Secuencia de Melanosis cutánea), porque el síndrome de Shimmelpenning-Feuerstein-Mims y el síndrome de Delleman Orthuys no se presentaron.

En esta serie el tipo de dermatosis congénita segmentaria más frecuente fue el síndrome de Proteus con 36%, seguido por el síndrome de Sturge Weber con 32%, el síndrome de Klippel Trenaunay Weber con 18%, el síndrome de McCune Albright con el 9% y por último la secuencia de Melanosis Neurocutánea con 5%.

Happle señala que la frecuencia por sexo es 1:1 relación hombre-mujer, este estudio comprueba lo propuesto por dicho autor en forma global; sin embargo, al dividir la presentación según tipo de dermatosis encontramos que la relación queda de la siguiente manera: en el síndrome de McCune Albright, Síndrome de Klippel Trenaunay Weber es de 1:1 hombre-mujer, para el síndrome. Proteus es de 5:3 hombre-mujer; para el síndrome. de Sturge Weber es de 2:5 hombre-mujer y la secuencia de melanosis neurocutánea se presentó sólo en un hombre.

La presentación por entidad federativa de las dermatosis congénitas segmentarias correspondió a un 55% para el Distrito Federal, seguido por el estado de Morelos con un 14%, los estados de México y Querétaro ocuparon un 9% y por último los estados de Hidalgo, Chiapas y Aguascalientes

un 5%, teniéndose un gran sesgo, ya que se tratan de entidades que refieren a este CMN SXXI y no son representativos de toda la República Mexicana.

La afección sistémica estuvo presente en todas las dermatosis incluidas en esta investigación, encontrándose a la afección cutánea presente desde el nacimiento en el 100% de las dermatosis. La afección por órganos y sistemas incluyó afectación ósea y de tejidos blandos, cutánea, endocrinas, manos y pies, oculares y del sistema nervioso central; según tipo de síndrome encontramos lo siguiente:

El síndrome de McCune Albright, la afección endocrina (hiperprolactinemia y pubertad precoz), así como la cutánea (manchas café con leche) se presentó en el 100% de los casos, la afección a partes blandas (hipertrofia de hemicara izquierda) se presentó en el 50% de los casos.

El Síndrome de Klippel Trenaunay Weber, la afección de tejidos blandos (hipertrofia de miembro pélvico o torácico) en el 100%, al igual que la afección cutánea caracterizada por malformación vascular en el miembro afectado y macrodactilia en el 25% de los casos.

El síndrome de Proteus, la afección a partes blandas (hipertrofia de hemicuerpo) en 100%, predominando en el lado izquierdo con el 75%, y en el derecho solamente se presentó el 25%, las manifestaciones cutáneas se caracterizaron por malformaciones vasculares en el 50%, hiperpigmentación y nevos en el 25% cada uno, macrodactilia en el 87.5% y polidactilia sólo en el 12.5%, dentro de las alteraciones del sistema nervioso central, se encontró retraso mental en el 25% y presencia de crisis convulsivas en el 12.5%, la afección ocular incluyó cataratas bilaterales en el 25%, cabe mencionar que éstas últimas no están reportadas en la literatura como parte del cuadro clínico de este síndrome.

El síndrome de Sturge Weber, mostró como afección ósea y de tejidos blandos la presencia de calcificaciones intracraneanas y lipomas en el 42.8%, hipertrofia de hemicara en el 57.1%, malformaciones vasculares en el 85.7%, a nivel del sistema nervioso central el 57.1% de los pacientes

presentaron crisis convulsivas generalizadas y a nivel ocular glaucoma ipsilateral en el 71.4%, buftalmus en el 28.5%.

Melanosis Neurocutánea se presentó en un solo paciente el cual tenía afección cutánea caracterizada por la presencia de múltiples nevos congénitos pilosos pequeños diseminados y crisis convulsivas generalizadas.

En la literatura no existe ningún reporte en cuanto al tiempo de evolución para el diagnóstico definitivo, sin embargo nosotros encontramos que el tiempo varía entre 1 mes y 11 años, a pesar de que desde el momento de nacimiento se presenta la afección cutánea, la afectación sistémica se puede presentar años después.

Los métodos auxiliares que se usaron para identificar afección a aparatos y sistemas comprendieron los siguientes: la Tomografía computada en el 59%, el gamagrama cerebral y las radiografías de cráneo anteroposterior y lateral ocupan un 45%, las radiografías de huesos largos al igual que la flebografía se usó en un 36%, el ultrasonido abdominal en el 27%, la biopsia de piel en un 23%, el electroencefalograma en un 18% y por último el gamagrama corporal con 9%.

El tratamiento utilizado en cada una de las dermatosis congénitas fue de tipo sintomático en el 32% de los casos, el tratamiento quirúrgico correctivo en el 27%, el que incluía a ambos un 41%, es conveniente señalar que la literatura no especifica los tipos de métodos auxiliares diagnósticos ni los tratamientos de elección para cada una de las dermatosis.

CONCLUSIONES.

El presente estudio cumplió con las características de ser transversal y retrospectivo, se cumplieron con los objetivos planteados, ya que se determinó la frecuencia, las manifestaciones clínicas y el tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros signos y el diagnóstico de las dermatosis congénitas segmentarias. En cuanto a la frecuencia se concluye que la dermatosis predominante en el estudio fue el síndrome proteus, seguido por el síndrome de Sturge Weber, en cuanto a las manifestaciones clínicas, fueron las cutáneas la predominantes y las que se presentaron desde el nacimiento; con respecto al tiempo de evolución para el diagnóstico de las dermatosis, es conveniente señalar que varió desde 1 mes hasta 11 años, independientemente de que existen signos clínicos desde el nacimiento como son las manifestaciones cutáneas, no es posible determinar el tiempo exacto que transcurrirá para tener un cuadro clínico florido de cada una de las dermatosis por lo que es conveniente tener un seguimiento de los pacientes a largo plazo, sugerimos que al detectar pacientes con alguna de las dermatosis descritas en este estudio se les cite en forma regular para realización de exploración física completa y poder evaluar los cambios que se van presentando, además es conveniente que en el momento de la detección se elaboré una historia clínica completa y un expediente a fin de poder incluir las revisiones subsiguientes en tal documento. Lo anterior tiene la finalidad de lograr un diagnóstico oportuno en la etapa más temprana posible de las patologías señaladas.

Cabe mencionar que no se encontró relación heredofamiliar en la presentación de las dermatosis congénitas segmentarias, ya que no se observó ningún familiar cercano con sospecha de alguna de estas dermatosis, lo cual confirma la presencia de expresividad variable. En cuanto a los tratamientos empleados tanto médico como quirúrgico nos dimos cuenta que no existen notas de seguimiento, para poder determinar las condiciones actuales estéticas y funcionales de estos pacientes.

Podemos observar que las frecuencias tanto absolutas como relativas tienden a incrementarse con cada año transcurrido, probablemente por que se ha puesto mayor énfasis en su detección.

Concluimos que lo aportado por este estudio será de gran utilidad para la atención de futuros casos de dermatosis congénitas segmentarias y con las recomendaciones propuestas podría inclusive realizarse un segundo protocolo prospectivo a fin de responder las preguntas que quedan en el aire en cuanto al mejoramiento funcional y estético así como la calidad de vida, que presentan los pacientes con alguna de estas dermatosis que han recibido un tratamiento ya sea médico o quirúrgico o que incluya ambos.

BIBLIOGRAFÍA.

1. Instituto Mexicano del Seguro Social (I. M. S. S.). Informe estadístico de labores, Hospital de Pediatría Centro Medico Nacional Siglo XXI (CMN SXXI); 2001.
2. Saul A, Lecciones de dermatología. 12va. ed. México. Francisco Mendez Cervantes editor, 1991. p 8.
3. Ruiz M, Parish. Tratado de dermatología pediátrica. 1ra ed. Edit. Interamericana-McGraw Hill, 1991. p 35.
4. Hamm H. Cutaneous mosaicism of lethal mutations. *Am J Med Gen* 1999; 85: 342-5.
5. Happle, et al. Cutaneous Manifestation of lethal genes. *Hum Genet* 1986; 72: 280.
6. Happle, et al. Lethal genes surviving by mosaicism: a possible explanation for sporadic birth defects involving the skin. *J Am Acad Dermatol* 1987; 16: 899-906.
7. Jones, L Kenneth. Atlas de malformaciones congénitas. 4ta ed. Edit. Interamericana-McGraw Hill. 1990. 886 pp.
8. Wiedeman H, et al, *An atlas of clinical syndromes: a visual aid to diagnosis*, 2da ed., Edit. Worte, 1992, 564 pp.
9. De Sactis C, Lala R, Matarazzo P, Bálsamo A, Bergamaschi R, Cappa M, Cistermino M, De Sactis V, Lucci M, Franzese A, Ghizzoni L, Psquino AM, Sègni M, Rigon F, Saggese G, Bertelloni S, Buzi F, McCune Albright syndrome: a longitudinal clinical study of 32 patients, *J. Ped. End Met* 1999; 12: 817-26.
10. Cohen M Jr, Howell R, Etiology of fibrous dysplasia and McCune Albright syndrome, *Int J Oral Maxilofac Surg* 1999; 28: 366-371.
11. Barreille P, Azcona C, Stanhope R. Multiple neonatal endocrinopathies in McCune Albright syndrome. *J. Ped and Child Health* 1999; 35: 315-8.

12. Happle R. Familiar naevus sebaceous may be explained by paradominant transmission. *Br J Dermatol* 1999; 141: 377.
13. Berry SA, Peterson C, Mize W, Bloom K, Zachary C, Blasco P, Hunter D. Klippel-Trenaunay Syndrome (Review). *Am J Med Gene* 1998; 79: 319-26.
14. Jacob A, Driscoll D, Shaughnessy W, Stanson A, Clay Ricky, Gloviciski P. Klippel-Trenaunay syndrome: spectrum and management. *Mayo Clin Proc* 1998; 73: 28-36.
15. Roberts RV, Dickinson JE, Hugo PJ, Baker A. Prenatal sonographic appearances of Kippel Trenaunay-Weber syndrome 1999; 19: 369-71.
16. Biesecker LG, Happle R, Mulliken JB, Weksberg R, Graham JM Jr, Viljoen DL, Cohen MM Jr. Proteus syndrome: diagnostic criteria, differential diagnosis, and patient evaluation, (review). *Am J Med Gen* 1999; 84: 89-95.
17. Child F, Werring D, Du Vivier A. Proteus syndrome: diagnosis in adulthood. *Br J Dermatol* 1998; 139: 132-6.
18. Manquillo A, Martinez-Mena J, Quintana P, Paradinas F, Revialla C, Galan JM. Neurophysiological aspect of proteus syndrome. *Rev Neu* 1997; 25: 1572-4.
19. Meadows K, Egan C, Vanderhooft S. Pathological case of Month (Proteus syndrome). *Arch Pediatr Adolesc Med* 2000; 154: 527-8.
20. Scholz T, Vanderhooft S, Meyer L. What syndrome is this?. *Pediatr Dermatol* 1999; 16: 403-5.
21. Moog U, Die-Smulders C, Systemans JM, Cobben JM. Oculocerebrocutaneous syndrome: report of three additional cases and etiological considerations. *Clinic Gen* 1997; 52: 219-25.
22. Naafs GG, van der Vliet AM, Hew JM. The oculocerebrocutaneous (Delleman-Orthuys) syndrome. *Neuroradiology* 1999; 41: 55-9.
23. Aydin A, Cajmakci H, Kovanlikaya A, Dirik E. Sturge-Weber syndrome without facial nevus. *Ped Neu* 2000; 22: 400-2.
24. Lawrence J, et al, Neurocutaneous melanosis and Dandy-Walker syndrome in an infant. *Int. J.*



 TESIS CON
 FALLA DE ORIGEN

- Dermatol 1997; 36: 356-73.
25. Ruiz-Maldonado R. Giant congenital melanocytic nevi, neurocutaneous melanosis and neurological alterations. *Dermatology* 1997; 195: 125-8.
 26. Kasturi L, Mashankar V, Desai UA, Kulkarni AV. Giant Congenital Melanocytic Nevi. *Indian Ped* 1993; 30: 828-30.
 27. Díaz-Insa S, Pineda M, Bestue M, Espada F, Álvarez-Fernández E. Melanosis Neurocutánea. *Rev. Neu* 1998; 26: 769-71.
 28. Ruiz-Maldonado R. Nevos pequeños, grandes y gigantes Qué conducta seguir?. *Bol Med Hosp Inf Méx* 1985; 42: 582-6.
 29. Frieden I. Giant congenital melanocytic nevi: brain magnetic resonance findings in neurologically asymptomatic children. *J Am Acad Dermatol* 1994; 31: 423-9.
 30. Martínez-Granero MA, Pascual-Castroviejo I, Roche Herrero MC, Fernández Jaen A, Calleja Perez B, Urgelles Fajardo E. Neurocutaneous melanosis and congenital melanocytic nevi: report of 6 cases. *Neurología* 1997; 12: 287-92.
 31. Pemde HK, Kumar A, Giant congenital nevus (letter). *Indian J. Pediatr* 1995; 62: 373-4.
 32. Kadonaga J. Neurocutaneous melanosis: Definition and review of the literature. *J Am Acad Dermatol* 1991; 24: 747-55.
 33. Itin P, Lautenschlager S. Lower and upper extremity atrophy associated with a giant congenital melanocytic nevus. *Ped Dermatol* 1998; 15: 287-9.
 34. Dabout E, Diccionario de medicina. 1ra ed. México. Epoca. 1977: 840pp.

ANEXOS

Afección endocrina	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel de alguna glándula (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno o disfunción de alguna glándula (34).	Nominal	1. pubertad precoz 2. acromegalia 3. Sx. Cushing 4. hipertiroidismo 5. hipoparatiroidismo 6. hipoparatiroidismo 7. hiperprolactinemia
Afección del sistema nervioso central	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, en cualquier parte del sistema nervioso central (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno o disfunción del sistema nervioso central (34).	Nominal	1. convulsiones. 2. retraso mental. 3. hidrocefalia comunicante.
Afección ocular	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel ocular (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno o disfunción a nivel ocular (34).	Nominal	1. quiste orbital 2. coloboma 3. buphalmus 4. glaucoma 5. endotropia 6. cataratas
Afección de manos y pies	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel de manos y pies (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno a nivel de pies y manos (34).	Nominal	1. macrodactilia 2. microdactilia 4. polidactilia 5. oligodactilia.
Afección cardiaca	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel cardiaco (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno a nivel cardiaco (34)	Nominal	1. estenosis valvular 2. foramen oval
Afección a genitales	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel de genitales (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o paraclinica que sugiera trastorno a nivel de genitales	Nominal	1. criptorquidia.
Tiempo en que se realiza el diagnóstico	Duración determinada por la sucesión de los acontecimientos (34)	Tiempo transcurrido entre el primer signo o síntoma y el diagnóstico (34)	meses	intervalo

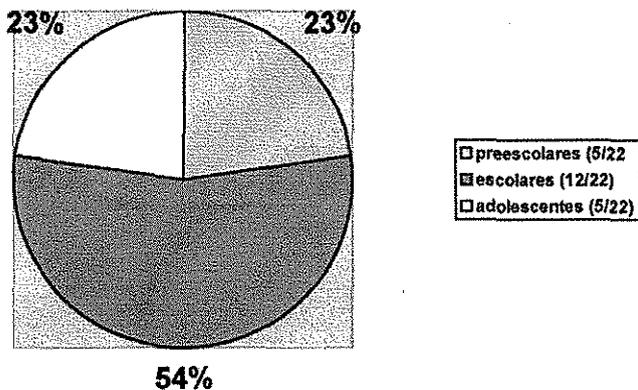
ESTA TESIS NO SALI
DE LA BIBLIOTECA

DEFINICION DE VARIABLES

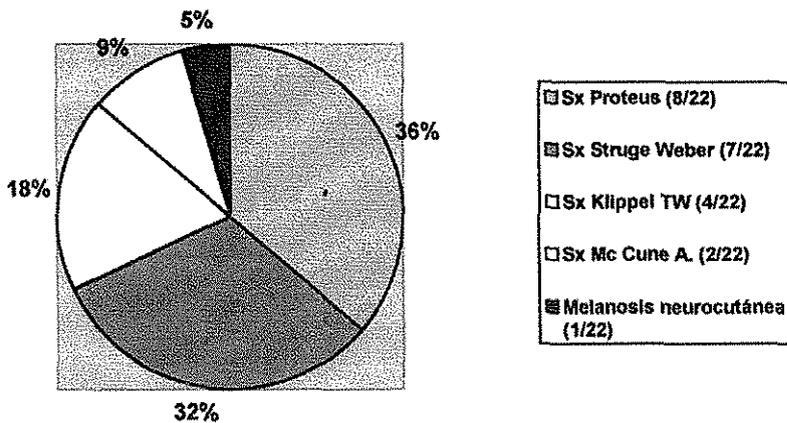
NOMBRE	Definición conceptual	Definición operacional	Escala de medición	Categorías
Dermatosis congénita	<p>Nombre genérico de las afecciones cutáneas, que existen en el momento del nacimiento (2-3, 7-8):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Osteitis fibrosa quística 2. Nevo facial y alteraciones neurológicas. 3. Hemangiomas e hipertrofia asimétrica de miembros. 4. Hemihipertrofia, tumores subcutáneos y macro-dactilia. 5. Quiste orbital, encefalia y aplasia focal de la piel. 6. Melanosis de la piel y psoriasis. 7. Hemangiomas maculares en cara, crisis convulsivas y retraso mental. 	<p>Nombre genérico de las afecciones cutáneas, que existen en el momento del nacimiento (2-3, 7-8):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Displasia fibrosa poliústica, pigmentación irregular de la piel, precocidad sexual y asimetría facial. 2. Nevo sebáceo hiperpigmentado. 3. Hemangiomas capilares cavernosos febriciticos y varicosos. 4. Gigantismo parcial de manos y pies, macrocefalia, nevo epitelial lineal papilomatoso, hemangiomas y lipomas. 5. Anormalidades oculares, neurológicas y cutáneas. 6. Hamartosis melanocítica de la piel y piarconoides. 7. Hemangiomas maculares en cara, crisis convulsivas y retraso mental. 	Nominal	<ol style="list-style-type: none"> 1. Sx. de McCune-Albright 2. Sx. de Schimmelpenninck-Feuerstein-Mims. 3. Sx. de Klippel-Trenaunay-Weber. 4. Sx. Proteus. 5. Sx. Delleman Oortluys 6. Sx. Sturge Weber 7. Melanosis cutánea
Afección sistémica	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o parafínica que sugiera trastorno o disfunción de algún órgano o sistema (34).	Nominal	<ol style="list-style-type: none"> 1. presente 2. ausente
Afección ósea y de tejidos blandos	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel óseo o tejidos blandos (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o parafínica que sugiera trastorno o disfunción a nivel óseo (34).	Nominal	<ol style="list-style-type: none"> 1. calcificaciones intracraniales. 2. lipoma. 3. displasia 4. hipertrofia. 5. macrocefalia 6. microcefalia
Afección dermatológica	Proceso morboso considerado en sus manifestaciones actuales, no teniendo en cuenta su causa primordial, a nivel de la piel o anexos (34).	Se refiere a toda manifestación clínica y/o parafínica que sugiera trastorno o disfunción a nivel de piel y/o anexos (34).	Nominal	<ol style="list-style-type: none"> 1. nevo 2. hiperpigmentación. 3. hemangiomas 4. melanosis

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

Grafica 1: Frecuencia de presentación de las dermatosis congénitas segmentarias por grupo etario.



Gráfica 2: Distribución de tipo de dermatosis congénita segmentaria



Gráfica 3: Distribución de frecuencia global de dermatosis congénita segmentaria por lugar de residencia.

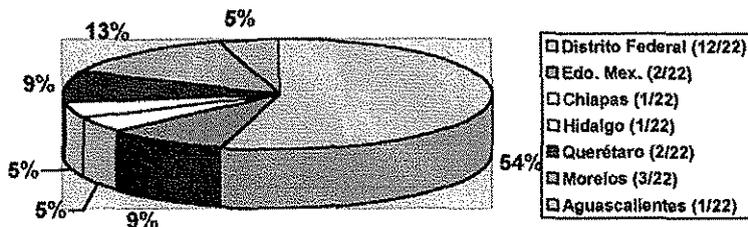


Tabla 1: Distribución de frecuencias por tipo de dermatosis congénita segmentaria y sexo.

Tipo de Dermatosis	Sexo	
	MASCULINO No (%)	FEMENINO No. (%)
1.Sx McCune Albright.	5% (1/22)	5% (1/22)
2.Sx Klippel-Trenaunay Weber.	9% (2/22)	9% (2/22)
3 Sx Proteo.	23% (5/22)	14%(3/22)
4.Sx Sturge Weber.	9% (2/22)	23%(5/22)
5.Melanosis cutánea	5%(1/22)	0
6.Sx Shimmelpenning Feuerstein- Mims.	0	0
7.Sx Delleman Orthuys.	0	0
TOTALES 22 (100%)	11 (50%)	11 (50%)

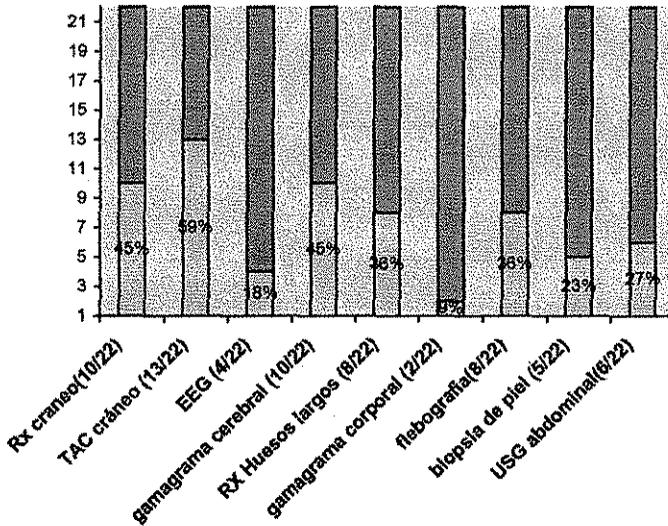
Tabla 2: Afección a órganos y sistemas según tipo de dermatosis.

AFECCION A ORGANOS Y SISTEMAS	TIPO DE DERMATOSIS CONGENITA SEGMENTARIA				
	Síndrome de proteus	Síndrome de McCune Albright	Síndrome de Klippel T-W	Síndrome de Sturge Weber	Melanosis neurocutánea
Afección ósea	-	50%(1/2)	-	43%(2/7)	-
Afección a tejidos blandos	87% (7/8)	50%(1/2)	100%(4/4)	100%(7/7)	-
Afección cutánea	75% (6/8)	100%(2/2)	100%(4/4)	100%(7/7)	100%(1/1)
Afección endocrina	-	100%(2/2)	-	-	-
Afección a manos y pies	100%(7/7)	-	25%(1/4)	-	-
Afección ocular	25%(2/8)	-	-	100%(7/7)	-
Afección a sistema nervioso central	38%(3/8)	-	-	57%(4/7)	100%(1/1)
Afección cardíaca	14%(1/7)	-	25%(1/4)	-	-
Afección a genitales	14%(1/7)	-	25%(1/4)	-	-

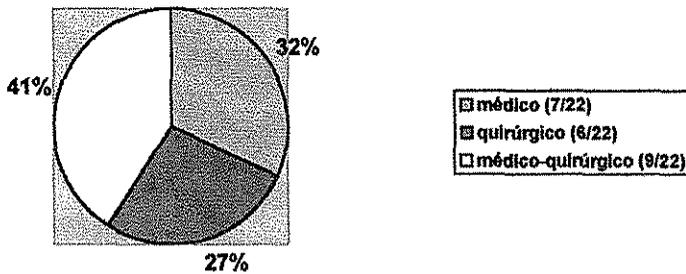
Tabla 3: Rango en tiempo / oportunidad diagnóstica, según tipo de dermatosis congénita segmentaria.

Tipo de dermatosis	No.	Rango en tiempo / oportunidad diagnóstica
Sx McCune Albright	2	De 3 a 8 años
Sx Proteus	8	Desde 1 mes hasta 8 años
Sx Sturge Weber	7	De 1 mes a 3 años
Sx Klippel Trenaunay Weber	4	De 1 mes hasta 11 años
Melanosis neurocutánea	1	A los 7 años

Gráfica 4: Auxiliares diagnósticos empleados en las dermatosis congénitas segmetarias.



Gráfica 5: Tipo de tratamiento empleado en las dermatosis congénitas segmentarias.



**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

Tabla 4: Distribución de frecuencias absolutas y relativas del número de consultas otorgadas en el servicio de dermatología durante lro. de enero de 1990 al 31 de diciembre del 2000.

Año	No. de consultas al año en el Hospital de Pediatría	No. de consultas en Dermatología		Dermatosis congénitas detectadas en la consulta.	
		Frecuencia absoluta (no.)	Frecuencia relativa (%)	Frecuencia absoluta (no.)	Frecuencia relativa (%)
1990	8403	66	0.78% (66/8403)	0	0
1991	10538	592	5.6%(592/10538)	1	0.16%(1/592)
1992	13159	921	6.9%(921/13159)	0	0
1993	15290	848	5.5%(848/15290)	2	0.23%(2/848)
1994	17788	1153	6.4%(1153/17788)	2	0.17%(2/1153)
1995	20510	1101	5.3%(1101/20510)	1	0.09%(1/1101)
1996	21224	975	4.5%(975/21224)	0	0
1997	25986	1127	4.3%(1127/25986)	4	0.35%(4/1127)
1998	30231	1570	5.1%(1570/30231)	9	0.57%(9/1570)
1999	28269	1209	4.2%(1209/28269)	3	0.24%(3/1209)
2000	27451	1138	4.1%(1138/27451)	1	0.08%(1/1138)

Fuente: IMSS, informe estadístico de labores 2000, hospital de Pediatría del CMN S XXI. Delegación 3 Suroeste, DF.

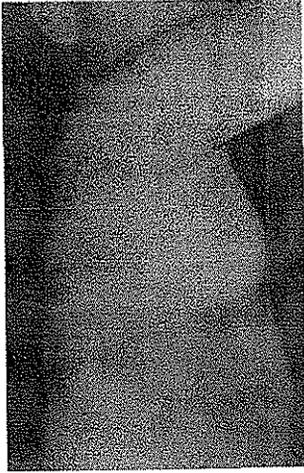


Foto No 1: Sx Mc Cune Albright
Manchas café con leche.



Foto No.2: Síndrome de Struge Weber
Presencia de exoftalmus.

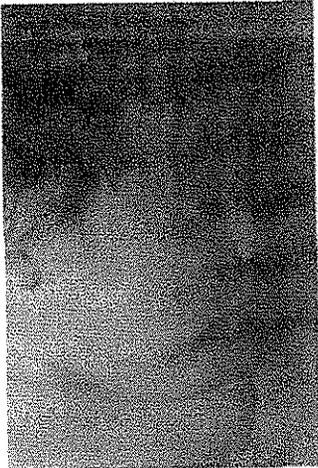


Foto No 3: Síndrome de Sturge Weber
Malformación vascular en cara.



Foto No4: Síndrome de Proteus
Hipertrofia de hemicara derecha.

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**

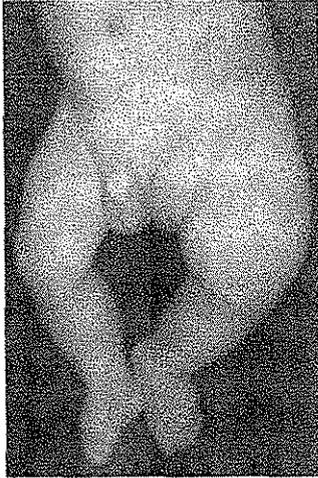


Foto No5: síndrome de Klippel Trenaunay Weber.
Hipertrofia de miembro pelvico izquierdo, así
malformación vascular.

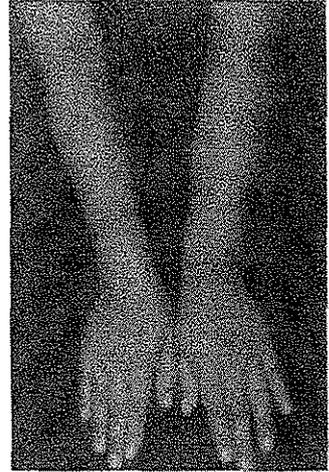


Foto No.6: síndrome de Klippel
Trenaunay Weber. Malformación
malformación vascular e hipertrofia de
miembro torácico izquierdo



Fotografía No6: Síndrome de Mc Cune Albright.
Manchas cafe con leche en torax y asimetría facial.

**TESIS CON
FALLA DE ORIGEN**