



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA
DE MÉXICO
FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO

HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO
FEDERICO GÓMEZ

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS DE PACIENTES CON
FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR EN EL
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO
GÓMEZ DEL AÑO 1990 AL 2014

T E S I S

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE:
ESPECIALISTA EN DERMATOLOGÍA
PEDIÁTRICA

P R E S E N T A:

DRA. GRETTEY LUCELLY PEÑA CASTRO

DIRECTOR DE TESIS:
DRA. MIRNA ERÉNDIRA TOLEDO BAHENA

ASESORES DE TESIS:
DRA. ADRIANA MARÍA VALENCIA HERRERA
DR. CARLOS ALFREDO MENA CEDILLOS

MÉXICO, D.F., FEBRERO DE 2016





Universidad Nacional
Autónoma de México



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

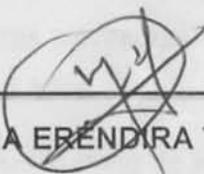
DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

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

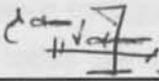
El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición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

HOJA DE FIRMAS

DRA. REBECA GÓMEZ CHICO VELASCO
DIRECTORA DE ENSEÑANZA Y DESARROLLO ACADÉMICO
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ



DRA. MIRNA ERÉNDIRA TOLEDO BAHENA
MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE DERMATOLOGÍA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ



DRA. ADRIANA MARÍA VALENCIA HERERRA
MÉDICO ADSCRITO AL SERVICIO DE DERMATOLOGÍA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ



DR. CARLOS ALFREDO MENA CEDILLOS
JEFE DEL SERVICIO DE DERMATOLOGÍA
HOSPITAL INFANTIL DE MÉXICO FEDERICO GÓMEZ

ÍNDICE

	Página
Resumen	1
Introducción	2
Marco teórico	3
Antecedentes	8
Planteamiento del problema	10
Justificación	12
Objetivos	13
Metodología	14
Plan de análisis estadístico	15
Descripción de las variables	16
Resultados de estudio	18
Discusión	22
Conclusiones	24
Limitación de estudio	25
Cronograma de actividades	25
Referencias bibliográficas	26
Anexos	29

RESUMEN

Introducción. La facomatosis pigmentovascular (FPV) es un término utilizado para describir la asociación de una malformación vascular capilar (nevo flámeo) con una lesión pigmentada extensa, con o sin alteraciones sistémicas. Su patogénesis se explica por el fenómeno de manchas gemelas, una forma particular de mosaicismo somático. En su clasificación se reconocen 4 tipos (I-IV), siendo el tipo II el más frecuente encontrado hasta en 75-85% de los casos. Desde la primera descripción en 1947, se han publicado 222 casos alrededor del mundo hasta el año 2008.

Objetivo. El objetivo de este estudio es describir las características clínicas de los pacientes con FPV en el Hospital Infantil de México Federico Gómez del año 1990 al 2014.

Metodología. Se trata de un estudio transversal, retrospectivo, descriptivo. La población de estudio fueron pacientes con diagnóstico de FPV valorados en el servicio de dermatología entre los años 1990 y 2014. Se revisaron y recolectaron datos de los expedientes clínicos, se procedió a la revisión de los mismos y llenado de una hoja de recolección de datos con las variables de estudio. Los datos se concentraron en hojas electrónicas de SPSS y se utilizó la estadística descriptiva para analizar los datos.

Resultados. Se encontraron 12 expedientes en el archivo clínico con diagnóstico de FPV. De los 12 pacientes 10 (83.3%) fueron mujeres y 2 (16.7%) hombres, con una relación mujer: varón de 5:1. La media de edad fue de 24 meses. La FPV tipo IIb fue el tipo más frecuentemente encontrado, presentándose en 75%. Respecto a la afección extracutánea, 3 pacientes (25%) presentaron afección neurológica, 9 (75%) presentaron afección ocular y 4 (33.3%) alteraciones musculoesqueléticas.

Conclusiones. La FPV es una genodermatosis rara que, en la mayoría de los casos, se encuentra asociada a manifestaciones extracutáneas. Cabe destacar la importancia de realizar adecuada y oportunamente el diagnóstico, con el objetivo de identificar de manera temprana el compromiso de otros órganos y ofrecer al paciente un manejo multidisciplinario.

INTRODUCCIÓN

La facomatosis pigmentovascular es una entidad clínica que pertenece al grupo de las raras genodermatosis. Su nombre debe a que su manifestación clínica más característica es en la piel, presentando la asociación de una malformación vascular capilar (nevo flámeo) a una lesión pigmentada extensa (mancha mongólica). Existen 4 tipos, del I al IV, de los cuales el tipo II es el más frecuente encontrándose hasta en el 75 a 85% de los pacientes y, en aproximadamente la mitad de los casos, se encuentra asociada a manifestaciones extracutáneas principalmente de tipo neurológico, oftalmológico y musculoesquelético. Es importante la detección temprana y diagnóstico oportuno de esta entidad, debido a que en los pacientes que presenten las lesiones cutáneas características deberá realizarse un abordaje dirigido en búsqueda de las asociaciones ya mencionadas para ofrecerles un manejo multidisciplinario y así evitar complicaciones posteriores.

MARCO TEÓRICO

La facomatosis pigmentovascular (FPV) es un término utilizado para describir la asociación de una malformación vascular capilar (nevo flámeo) con una lesión pigmentada extensa, acompañada o no de alteraciones sistémicas^(1,2). Fue descrita por primera vez por Ota en 1947 y los primeros reportes de casos datan desde el año de 1910^(3,4). En el año de 1985 Hasegawa y Yasuhara clasifican a la FPV en 4 tipos de acuerdo a la lesión pigmentada presente asociada al nevo flámeo^(2,4,5). Desde la primera descripción en 1947, se han publicado 222 casos alrededor del mundo hasta el año 2008, principalmente en Japón y Argentina con algunos casos en Francia, Alemania, Hungría, Italia, Nepal, Países bajos, Suiza, Tailandia, Turquía, Reino Unido, Estados Unidos Americanos y México. Vidaurri y cols. reportaron una incidencia en el Instituto Nacional de Pediatría de 5.8/100,000 pacientes pediátricos. No se conoce un patrón de herencia y todos los casos han sido esporádicos. En cuanto al sexo se ha visto que existe un ligero predominio en el sexo femenino, con una relación masculino:femenino de 1:1.34^(2,4).

La patogénesis de las FPV puede ser explicada por el fenómeno de manchas gemelas propuesto por Happle. Esta es una forma particular de mosaicismo genómico relacionado con pérdida alélica y de la heterocigocidad, en la que un organismo en desarrollo es heterocigótico para dos mutaciones recesivas diferentes localizadas en el mismo cromosoma. Por medio de la recombinación somática esto puede dar origen a tres líneas celulares: dos células hijas homocigóticas para diferentes mutaciones, que representarán la célula madre de clones diferentes de células que formarán dos parches mosaicos diferentes en íntima proximidad el uno del otro y una tercera heterocigótica, que no expresa ninguna mutación. Alternativamente se ha propuesto que anomalías en la embriogénesis al final del primer mes de gestación afectan el desarrollo vascular y la migración melanocítica, siendo responsable de esta condición^(5,6).

En cuanto a la clasificación de Hasegawa y Yasuhara mencionada ya previamente se reconocen 4 tipos, siendo en todos la alteración básica un nevo flámeo. El

componente melanocítico al que está asociado el nevo flámeo es usualmente en forma de melanocitosis dérmica, nevo de spilus y nevo pigmentado epidérmico o verrugoso⁽⁷⁾. Los 4 tipos inicialmente descritos son los siguientes^(8,9):

- FPV tipo I.- Asociación de un nevo flámeo a un nevo epidérmico o verrugoso
- FPV tipo II.- Asociación de un nevo flámeo a una mancha mongólica, con o sin nevo anémico
- FPV tipo III.- Asociación de un nevo flámeo a un nevo de spilus, con o sin nevo anémico
- FPV tipo IV.- Asociación de un nevo flámeo a una mancha mongólica y un nevo de spilus, con o sin nevo anémico

Enjolras y Mulliken reportaron el primer caso de asociación de cutis marmorata telangiectásica congénita (CMTC) a una mancha mongólica extensa. Posteriormente Torrelo y cols reportaron 2 casos similares y propusieron agregar a la clasificación un nuevo tipo de FPV para esta asociación, la FPV tipo V. Sin embargo los primeros sugirieron se tratara de una entidad distinta a la FPV, debido a la ausencia de un nevo flámeo. Cada tipo de FPV además se subclasificó en el subtipo “a” si el involucro es únicamente cutáneo y en el subtipo “b” si además coexiste involucro extracutáneo^(5,8,9). La forma más comúnmente reportada de FPV es la tipo II en 75 a 85% de los pacientes descritos. Los tipos I, III, IV y V son raros, siendo reportados pocos casos en la literatura^(5,7,9,10).

En el año 2005 Happle revisó los tipos de FPV descritos por Hasegawa y Yasuhara y los reclasificó en 4 grupos^(11,12):

- Facomatosis cesioflámea.- Coexistencia de una o más manchas mongólicas y una o más manchas en vino de oporto (nevo flámeo). El latín *caesius* significa gris azulado y describe la mancha mongólica. Este tipo es equivalente al tipo II de la clasificación tradicional y el tipo más frecuentemente encontrado.

- Facomatosis spilorósea.- Coexistencia de un nevo de spilus y un nevo telangiectásico rosa pálido similar a una mancha salmón. El latín *spilus* describe un nevo lentiginoso moteado. Este tipo es equivalente al tipo III de la clasificación tradicional.
- Facomatosis cesiomarmorata.- Coexistencia de una mancha mongólica y cutis marmorata telangiectásica congénita. Este tipo equivale al tipo V de la clasificación tradicional.
- Facomatosis no clasificable.- Algunos casos de FPV no pueden ser bien definidos clínicamente. Chen y Happle reportan casos de facomatosis múltiples, comprendiendo 5 componentes cutáneos en forma de nevo telangiectásico, manchas mongólicas, manchas café con leche, nevos despigmentados y nevos sebáceos. Dentro de ésta Happle también incluyó la FPV tipo IV de la clasificación tradicional.

Happle propone a la FPV tipo I de la antigua clasificación como inexistente. Así mismo sugiere que la categorización en subtipos “a” o “b” de acuerdo al involucro extracutáneo, ausente o presente respectivamente, es inapropiado y que no podríamos estar seguros que un subtipo “a” no evolucionará posteriormente a un subtipo “b” y que la letra “b” no contiene ninguna información específica que indique cuáles anomalías extracutáneas están presentes. Entonces es preferible dar una descripción exacta, si es necesario, de los defectos extracutáneos asociados⁽¹¹⁾. A continuación se muestra una tabla comparativa de ambas clasificaciones de FPV, la tradicional y la nueva (Tabla 1):

TABLA 1. CLASIFICACIÓN TRADICIONAL Y ACTUAL DE LAS FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULARES.		
Clasificación tradicional (Hasegawa y Yasuhara, 1985)	Descripción	Nueva Clasificación (Happle, 2005)
FPV tipo I	Nevo flámeo + nevo epidérmico pigmentado	No existe
FPV tipo II	Nevo flámeo + manchas mongólicas +/- nevo anémico	Cesioflámea
FPV tipo III	Nevo flámeo + nevo de spilus +/- nevo anémico	Spilorósea
FPV tipo IV	Nevo flámeo + nevo de spilus + manchas mongólicas +/- nevo anémico	No clasificable
FPV tipo V	Cutis marmorata telangiectásica congénita + manchas mongólicas	Cesiomarmorata
No clasificable	Otras asociaciones cutáneas no descritas previamente	No clasificable

La tasa de asociación de FPV a alteraciones extracutáneas es de aproximadamente 50% para todos los tipos, siendo las alteraciones neurológicas, oftalmológicas y esqueléticas las principalmente descritas. Se ha descrito también agenesia renal, angiomas renal, hamartomas, alopecia triangular temporal, entre otras (Tabla 2). Dichas alteraciones extracutáneas reflejan desórdenes en el desarrollo del ectodermo y mesodermo y algunas de ellas están presentes en el mismo segmento corporal. Los síndromes asociados a FPV más frecuentemente identificados son el síndrome de Sturge-Weber y el síndrome de Klippel-Trenaunay, reportándose este último en un 6 a 8% de los casos de FPV. Lo ya mencionado exige un manejo multidisciplinario en todos los pacientes, requiriendo una evaluación cuidadosa, seguimiento continuo y diagnóstico oportuno de las complicaciones (6,7,12,13,14,15).

TABLA 2. ASOCIACIONES MÁS COMUNES DE LAS FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULARES
ANORMALIDADES NEUROLÓGICAS <ul style="list-style-type: none">▪ Angiomatosis leptomeníngea▪ Atrofia craneal▪ Calcificaciones intracraneales▪ Alteraciones del comportamiento▪ Convulsiones▪ Malformación cráneo-cervical (Arnold Chiari II)
ANORMALIDADES OCULARES <ul style="list-style-type: none">▪ Glaucoma▪ Bupftalmos▪ Asimetría corneal▪ Pigmentación retiniana▪ Melanosis óculi▪ Mamilaciones del iris
ANORMALIDADES ESQUELÉTICAS <ul style="list-style-type: none">▪ Discrepancia en la longitud de miembros▪ Escoliosis
ANORMALIDADES RENALES <ul style="list-style-type: none">▪ Agenesia renal▪ Angiomatosis renal múltiple
SÍNDROMES ASOCIADOS <ul style="list-style-type: none">▪ Síndrome de Klippel-Trenaunay▪ Síndrome de Sturge Weber

ANTECEDENTES

La serie de casos de FPV más grande reportada en la literatura corresponde al estudio realizado en Argentina por Cordisco y cols.⁽¹⁶⁾ quienes incluyeron 25 pacientes; la segunda serie de casos más grande fue realizada por Vidaurri de la Cruz y cols. en México⁽²⁾, que incluyó 24 pacientes; mientras que la tercera serie fue realizada por Fernández-Guarino en España con 15 pacientes⁽⁴⁾. El resto de los casos se reportan como casos aislados o como pequeñas series de 5 o menos pacientes e incluso casos aislados únicos con asociación a síndrome de Sturge Weber o Klippel Trenaunay⁽¹⁷⁾. En el estudio realizado por Cordisco y cols. el tipo más frecuente de FPV fue el tipo II (cesioflámea) con 11/25 pacientes (44%) y 8 de estos últimos presentó involucro sistémico (IIb). En cuanto al resto de los pacientes 9/25 correspondieron al tipo I (36%), 2/25 pacientes (8%) al tipo III (spilorósea), 1/25 paciente (4%) al tipo IV, ningún paciente perteneció al tipo V (cesiomarmorata) y 2/25 (8%) se reportaron como no clasificables⁽¹⁶⁾. En el estudio de Vidaurri de la Cruz y cols. en el Instituto Nacional de Pediatría en México, ellos encontraron 11/24 pacientes (45.8%) pertenecientes al sexo masculino y 13/24 (54.2%) al sexo femenino. En cuanto al tipo de FPV todos los pacientes correspondieron al tipo II (cesioflámea) y de ellos 18/24 (75%) presentó afección extracutánea (IIb). Así mismo 6/24 pacientes (25%) presentaron asociación al síndrome de Sturge-Weber, 2/24 pacientes (8%) con asociación al síndrome Klippel-Trenaunay y otros 6/24 pacientes (25%) tuvo asociación a ambos síndromes. En cuanto a las alteraciones extracutáneas encontradas las oculares fueron las más prevalentes, encontrándose en 7 de ellos melanosis bulbi, 9 presentaron glaucoma y 2 tuvieron mamilaciones del iris. Seguidamente se observaron las alteraciones del sistema nervioso central encontrándose en 7 pacientes epilepsia o anomalías electroencefalográficas. En 2 pacientes anacusia y cabe destacar que 2 pacientes presentaron apéndices preauriculares, estos últimos nunca antes reportados en la literatura en asociación a FPV⁽²⁾.

En cuanto al tercer estudio que mencionamos anteriormente de Fernández-Guarino y cols., ellos incluyeron 15 pacientes con FPV, encontrando 11/15 (73%) pertenecientes al sexo femenino y el 4/15 (27%) al sexo masculino. En cuanto a la clasificación de las FPV 13/15 (87%) correspondió al tipo II (cesioplámea), presentando 4 de ellas involucro extracutáneo (IIb). 1/15 (7%) paciente perteneció al tipo 5 (cesiomarmorata) y 1/15 (7%) paciente quedó en la categoría de no clasificable⁽⁴⁾.

A continuación se muestra una tabla comparativa de los estudios en relación a facomatosis pigmentovascular reportados en la literatura (Tabla 3).

Traditional classification						
Type	Description	Subtype	Literature*	Cordisco et al ¹²	Vidaurri-de la cruz et al ⁹	Current series
I	Nevus flammeus and pigmented linear epidermal nevus	Ia	6 (3%)	3 (12%)	0	0
		Ib	0	6 (24%)	0	0
II	Nevus flammeus and blue spots ± nevus anemicus	IIa	68 (30%)	3 (12%)	6 (25%)	9 (60%)
		IIb	99 (45%)	8 (32%)	18 (75%)	4 (27%)
III	Nevus flammeus and nevus spilus ± nevus anemicus	IIIa	14 (6%)	0	0	0
		IIIb	15 (7%)	2 (8%)	0	0
IV	Nevus flammeus, blue spots, and nevus spilus ± nevus anemicus	IVa	12 (5%)	0	0	1 (7%)
		IVb	5 (2%)	1 (4%)	0	0
V	Cutis marmorata telangiectasica congenita and blue spots	Va	3 (1%)	Not described [†]	Not described [†]	1 (7%)
		Vb	0	Not described [†]	Not described [†]	0
Unclassified	Other associations not included previously	Unclassified	0	2 (8%)	0	0
		Total	222	25	24	15

Tabla 3. Series de casos de facomatosis pigmentovascular publicados en la literatura.

PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

La FPV es una entidad rara cuyas manifestaciones extracutáneas son frecuentes y pueden pasar desapercibidas, siendo el servicio de dermatología a quien es referido el paciente de manera inicial en la mayoría de los casos.

El Hospital Infantil de México Federico Gómez se considera un centro nacional de referencia que provee una atención multidisciplinaria a estos pacientes. Dado que no existen reportes en la literatura de la casuística de esta entidad en nuestro hospital ni de sus asociaciones clínicas existentes, consideramos pertinente la realización de este estudio.

PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son las características clínicas de pacientes con facomatosis pigmentovascular en el Hospital Infantil de México Federico Gómez del año 1990 al 2014?

JUSTIFICACIÓN

Si bien existen en la literatura algunos reportes de series de casos de pacientes con facomatosis pigmento vascular en Latinoamérica y uno de ellos realizado en México, no existen reportes de la casuística de esta entidad en nuestro hospital ni de sus asociaciones clínicas existentes, por lo que consideramos que este estudio puede aportar información importante a nivel tanto nacional como internacional.

OBJETIVOS DEL ESTUDIO

Objetivo principal

Describir las características clínicas de los pacientes con facomatosis pigmentovascular en el Hospital Infantil de México Federico Gómez del año 1990 al 2014

Objetivos secundarios

- Describir las características demográficas (edad, sexo y lugar de origen) de los pacientes con facomatosis pigmentovascular en el Hospital Infantil de México Federico Gómez del año 1990 al 2014
- Describir la frecuencia de presentación de cada tipo de facomatosis pigmentovascular
- Describir las manifestaciones extracutáneas asociadas de la población en estudio

METODOLOGÍA

Tipo de estudio

Estudio transversal, retrospectivo, descriptivo.

Población

Pacientes con diagnóstico de facomatosis pigmentovascular que fueron valorados en el servicio de dermatología del Hospital Infantil de México Federico Gómez en el periodo comprendido entre los años 1990 y 2014.

Criterios de selección

- **Criterios de inclusión:**
 - Pacientes menores de 18 años con diagnóstico clínico de facomatosis pigmentovascular
- **Criterios de exclusión:**
 - Paciente que no integren criterios para el diagnóstico de facomatosis pigmentovascular
- **Criterios de eliminación:**
 - Pacientes con expediente incompleto

Fuente de estudio

Se revisaron y recolectaron datos de los expedientes clínicos de pacientes con facomatosis pigmentovascular

Procedimientos

Una vez identificados los pacientes que cumplieron los criterios de selección, se procedió a la revisión de los expedientes clínicos y llenado de una hoja de recolección de datos con las variables de estudio (Anexo 1).

CONSIDERACIONES ÉTICAS

Se trata de un estudio que se realizó sobre reportes en expedientes clínicos, sin intervención en pacientes, no interfiere con la declaración adoptada por la 18ª Asamblea Médica Mundial Helsinki. Se solicitó consentimiento informado para la autorización de toma de fotografías, conservando el anonimato del paciente.

PLAN DE ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Los datos se concentraron en hojas electrónicas de SPSS. Se utilizó la estadística descriptiva para analizar los datos. Los resultados se presentan de manera descriptiva, algunos de ellos en forma de tablas y/o graficas de porcentajes y frecuencias.

DESCRIPCIÓN DE LAS VARIABLES

Variables de Estudio

Edad

Definición conceptual: tiempo transcurrido a partir del nacimiento de un individuo.

Definición operacional: registro de dato en el expediente clínico/reporte epidemiológico.

Tipo de variable: cuantitativa continua

Escala de medición: Meses

Sexo

Definición conceptual: propiedad según la cual pueden clasificarse los organismos de acuerdo con sus funciones reproductivas.

Definición operacional: registro de dato en el expediente clínico/reporte epidemiológico.

Tipo de variable: cualitativa.

Escala de medición: nominal, dicotómica.

Lugar de origen

Definición conceptual: Estado de la república mexicana en el que vive y proviene el paciente

Definición operacional: registro de dato en el expediente clínico/reporte epidemiológico.

Tipo de variable: cualitativa.

Escala de medición: nominal, politómica

Tipo de facomatosis pigmento vascular

Definición conceptual: Tipo de facomatosis pigmentovascular que presenta el paciente de acuerdo a la clasificación de Hasegawa y Yasuhara y/o de Happle.

Tipo de variable: cualitativo

Escala de medición: nominal

Comorbilidad

Definición conceptual: enfermedad a nivel de algún otro órgano o sistema distinto a la piel diagnosticada para la cual un paciente recibe seguimiento y/o tratamiento.

Definición operacional: registro de la enfermedad en el expediente clínico

Tipo de variable: cualitativa.

Escala de medición: nominal.

RESULTADOS DEL ESTUDIO

Se encontraron 29 expedientes en el archivo clínico con diagnóstico revisado de facomatosis en el periodo del año 1999 al año 2014, sin embargo únicamente 12 pertenecieron al diagnóstico de facomatosis pigmentovascular, mientras que el resto perteneció a otros tipos de facomatosis.

De los pacientes encontrados 10 de ellos (83.3%) pertenecieron al sexo femenino y 2 pacientes (16.7%) al sexo masculino, con una relación femenino: masculino de 5:1.

La edad de los pacientes en la que se hizo el diagnóstico tuvo un rango de 1 mes a 192 meses (16 años) como máximo (Tabla 3). La media de edad fue de 24 meses, aunque más de la mitad de los pacientes (7/12) era menor de 6 meses al momento del diagnóstico.

En cuanto al lugar de origen pertenecieron al Estado de México 7/12 pacientes (58%), al Distrito Federal 2/12 pacientes (17%) y al estado de Hidalgo 3/12 pacientes (25%).

Los tipos de facomatosis pigmentovascular más frecuentemente encontrados fueron los siguientes:

- El tipo II se encontró en 11 de los 12 pacientes (91%). Entre ellos el tipo Ila o FPV cesoflámea sin afección extracutánea se observó en 2 pacientes (16.7%); mientras que el tipo IIb o cesoflámea con afección extracutánea se observó en 9 pacientes (75%), siendo este último el más frecuentemente encontrado.
- El tipo Vb o cesiomarmorata con afección extracutánea se presentó en 1 paciente (8.3%).

En la tabla 4 se destaca la información detallada de todos los casos.

TABLA 4. DATOS CLÍNICOS DE LOS PACIENTES CON FACOMATOSIS PIGMENTOVASCULAR

PACIENTE NO.	SEXO	EDAD EN MESES	LUGAR DE ORIGEN	TIPO DE FPV	ANOMALÍAS OCULARES	ANOMALIAS DEL SNC	ANOMALÍAS MUSCULO-ESQUELÉTICAS	OTRAS ALTERACIONES
1	F	8	Edo. Mex	II b	Melanosis óculi, glaucoma	IRM con reforzamiento subaracnoideo frontoparietal	Ninguna	Ninguna
2	F	4	Edo. Mex	II b	Melanosis óculi, glaucoma	Ninguna	Discrepancia en longitud de extremidades inferiores	Ninguna
3	F	24	Edo. Mex	II b	Glaucoma	Ninguna	Ninguna	Ninguna
4	M	1	Hidalgo	II a	Ninguna	Ninguna	Ninguna	Ninguna
5	F	18	Hidalgo	II b	Glaucoma, estrabismo	Ninguna	Ninguna	Ninguna
6	F	24	Edo. Mex	II b	Melanosis óculi	RDPM, IRM con reforzamiento subependimario	Ninguna	Ninguna
7	F	192	Edo. Mex	II b	Ninguna	Ninguna	Ninguna	Ninguna
8	M	1	D.F.	II b	Glaucoma	Ninguna	Ninguna	Ninguna
9	F	24	Edo. Mex	II b	Pigmentación del iris	IRM con hiperintensidades en la corona radiada	Discrepancia en longitud de extremidades inferiores	Ninguna
10	F	1	Edo. Mex	II b	Glaucoma	Ninguna	Discrepancia en longitud de extremidades inferiores	Ninguna
11	F	2	Hidalgo	II b	Melanosis óculi, glaucoma	Ninguna	Ninguna	Ninguna
12	F	1	D.F.	V	Ninguna	Ninguna	Discrepancia en longitud de extremidades inferiores	Ninguna

F: sexo femenino; M: sexo masculino
 IRM: Imagen de resonancia magnética
 RDPM: Retraso del desarrollo psicomotor

Respecto a las lesiones cutáneas 11/12 (91%) pacientes presentaron asociación de malformación vascular capilar (MVC) y mancha mongólica (MM) mientras que un único paciente (9%) presentó asociación de MVC y CMTC (Fotos 1 y 2).



Foto 1. Obsérvese malformación vascular capilar y mancha mongólica extensas



Foto 2. Mancha mongólica extensa

En cuanto a la afección extracutánea, de los 12 pacientes encontrados 3 de ellos (25%) presentaron afección neurológica, 9 pacientes (75%) presentaron afección ocular y 4 pacientes (33.3%) presentaron alteraciones musculoesqueléticas.

Las alteraciones del sistema nervioso central más frecuentemente encontradas fueron reforzamientos e hiperintensidades en la imagen de resonancia magnética, encontradas en 3 pacientes y un paciente presentó retraso del desarrollo psicomotor. En cuanto a las alteraciones oculares asociadas se encontró glaucoma en 7/12 pacientes (59%), melanosis óculi en 4/12 pacientes (33%), el estrabismo se presentó en 1 (8%), solo paciente, al igual que la

pigmentación del iris; algunos pacientes presentaron más de una alteración ocular a la vez. La discrepancia en la longitud de los miembros pélvicos fue el único hallazgo musculoesquelético asociado, observándose en 4/12 pacientes (33%).

DISCUSIÓN

La facomatosis pigmentovascular es una rara genodermatosis a cerca de la cual podemos discutir varios puntos respecto a lo encontrado en nuestro estudio, algunos de ellos concordantes a los datos reportados en la literatura y otros que difieren respecto a la misma. En cuanto al sexo encontramos una frecuencia de 83.3% para el sexo femenino, con una relación 5:1 respecto al masculino. Esto llama la atención de manera significativa, ya que la literatura mundial reporta solo un ligero predominio para el sexo femenino, con una relación masculino:femenino de 1:1.34 ^(2,4), sin embargo va de la mano con lo reportado por Fernández-Guarino y cols⁽⁴⁾, en su serie de 15 pacientes, quienes encontraron 73% de sus pacientes pertenecientes al sexo femenino, mientras que Vidaurri de la Cruz y cols tuvieron solo 45% de sus pacientes correspondientes al sexo femenino ⁽²⁾.

Como bien ya mencionamos encontramos que 11 pacientes (91% de los casos) correspondieron al tipo II de la clasificación de Hasegawa y Yasuhara. Esto es algo superior a lo encontrado en la literatura mundial en donde se reporta que la tipo II constituye el 75-85% de los casos ^(5,7,9,10), y es comparable al estudio realizado en México por Vidaurri de la Cruz y cols⁽²⁾, que incluyó 24 pacientes y en donde reportan el 100% de sus pacientes dentro de tipo II de FPV. Sin embargo contrasta con la serie más grande reportada con 25 pacientes, realizada en Argentina por Cordisco y cols⁽¹⁶⁾, quienes encontraron solo 44% de sus pacientes pertenecientes al tipo II de FPV.

En cuanto a la afección extracutánea sabemos que ésta se observó en 83% de nuestros pacientes, por arriba de lo mencionado en la literatura en la cual se reportan cifras de alrededor del 50%, sin embargo se compara bien con el estudio mexicano de Vidaurri de la Cruz y cols quienes encontraron a 75% de sus pacientes con involucro extracutáneo ^(2,16). Si bien la literatura menciona la relación de la facomatosis pigmentovascular al síndrome de Sturge-Weber y/o Klippel-Trenaunay, en nuestro estudio no se encontró ningún caso.

En cuanto a la afección extracutánea, de los 12 pacientes encontrados 3 de ellos (25%) presentaron afección neurológica, 9 pacientes (75%) presentaron afección ocular y 4 pacientes (33.3%) presentaron alteraciones musculoesqueléticas. En nuestro estudio las principales anomalías oculares que se encontró fueron similares al estudio mexicano de Vidaurri y cols, siendo en ambos estudios el glaucoma y la melanosis ocular, encontrándose el glaucoma como el principal hallazgo ocular extracutáneo reportado en la literatura. A diferencia de la literatura en la que se menciona como principales asociaciones neurológicas la presencia de angiomatosis leptomeníngea, crisis convulsivas o calcificaciones intracraneales en nuestro estudio no encontramos ningún paciente con tales asociaciones y, únicamente se observó en los pacientes afectados reforzamientos e hiperintensidades en la IRM y un paciente con RDPM. En lo que respecta a las anomalías musculoesqueléticas, la discrepancia en la longitud de los miembros pélvicos fue la asociación encontrada, de manera comparable a los estudios realizados previamente.

CONCLUSIONES

Sabemos que la facomatosis pigmentovascular es una genodermatosis rara que, en la mayoría de los casos, se encuentra asociada a manifestaciones extracutáneas. El tipo de facomatosis pigmentovascular más frecuentemente encontrado en nuestro estudio fue la tipo IIb en 75% de los casos. Esto es relevante ya que, por definición, involucra otros órganos o sistemas diferentes a la piel, como bien fue demostrado en nuestros pacientes en los que encontramos manifestaciones neurológicas, oftalmológicas y musculoesqueléticas asociadas. Cabe destacar la importancia de realizar adecuadamente el diagnóstico de facomatosis pigmentovascular ante la evaluación clínica de un paciente que presente lesiones cutáneas correspondientes a malformaciones vasculares capilares en asociación a una mancha mongólica extensa, con el objetivo de identificar tempranamente el compromiso de otros órganos y ofrecer al paciente un manejo multidisciplinario de manera oportuna.

LIMITACION DEL ESTUDIO

Calidad de la información contenida en los expedientes clínicos.

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

Actividad	Ago 2014	Sep 2014	Oct 2014	Nov 2014 a Marzo 2015	Abr 2015	May 2015	Jun 2015
Selección y entrega de tema de tesis	x						
Búsqueda de Bibliografía		x					
Marco teórico, Antecedentes, Objetivos			x				
Revisión de Expedientes				x			
Captura de información				x			
Cumplimiento de metas				x			
Análisis de resultados de resultados					x		
Escritura de tesis						x	
Entrega de tesis							x

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Paller A, Mancini A: Vascular Disorders of Infancy and Childhood, in *Hurwitz Clinical Pediatric Dermatology*, Elsevier Saunders, Estados Unidos, 2011. pp 286
2. Vidaurri H, Tamayo L, Durán C, et al. Phakomatosis Pigmentovascularis IIA and IIB: Clinical Findings in 24 patients. *J Dermatol* 2003; 30:381-388
3. Hasegawa Y, Yasuhara M. Phakomatosis pigmentovascularis type IVa. *Arch Dermatol* 1985; 121:651-655
4. Fernández-Guarino, Boixeda P, De las Heras E, et al. Phakomatosis pigmentovascularis: Clinical findings in 15 patients and review of the literature. *J am Acad Dermatol* 2008; 58 (1): 88-93
5. Chang B, Hsc C, Chen H, et al. An infant with extensive Mongolian spot, naevus flammeus and cutis marmorata telangiectásica congenita: a unique case of phakomatosis pigmentovascularis. *Br J Dermatol* 2007; 156:1068-1070
6. Happle R: Principles of genetics, mosaicism and molecular biology, in Harper J, Oranje A, Prose N: *Textbook of Pediatric Dermatology*, Blackwell Science, Reino Unido, 2011. pp 115.1-115.29
7. Ahmad A, Nusrat B, ABdullah A. Phakomatosis Pigmentovascularis type IIb associated with Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Dermatol* 2004; 21(6): 642-645

8. Joshi A, Garg VK, Agrawal S, et al. Port-wine-stain (nevus flammeus), congenital Becker's nevus, café-au-lait-macule and lentigines: Phacomatosis pigmentovascularis tipo Ia- A new combination. *J Dermatol* 1999; 26:834-836
9. Torrelo A, Zambrano A, Happle R. Cutis marmorata telangiectatica congenita and extensive mongolian spots: type 5 phacomatosis pigmentovascularis. *Br J Dermatol* 2003; 148: 342-345
10. Cuenca A, Varas C, Mariscal A, et al. Facomatosis pigmentovascular tipo IIa. *Actas Dermosifiliogr* 2003;94(7):464-6
11. Happle R, Phacomatosis Pigmentovascularis Revisited and Reclassified, *Arch Dermatol* 2005; 141: 385-388.
12. Cadavid M, Zapata F, Velásquez N. Facomatosis pigmentovascularis asociada a síndrome de Klippel Trenaunay y a alopecia triangular. Reporte de caso. *Rev CES medicina* 2012; 26(2): 229-236
13. Mandt N, Blume-Peytavi U, Pfrommer C, et al. Phacomatosis pigmentovascularis type IIa. *J Acad Dermatol* 1999; 40(2):318-321
14. Diociaiuti A, Guidi B, Aguilar J, et al. Phacomatosis pigmentovascularis type IIIb: A case associated with Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay syndromes. *J Acad Dermatol* 2005; 52(3):536-539
15. Chhaied M, Pandit S, Dhawan N, et al. Case Report: Klippel-Trenaunay and Sturge Weber overlap syndrome with phacomatosis pigmentovascularis. *J Ped Neurosciences* 2011; 5(2):138-140

16. Cordisco M, Campo A, Castro C, et al. Phakomatosis pigmentovascularis: Report of 25 cases. *Ped Dermatol* 2001; 18(Sup70):65

17. Hall BD, Cadle RG, Morrill SM et al. Clinical report: Phakomatosis pigmentovascularis, implications for severity with special reference to mongolian spot associated with Sturge Weber and Klippel-Trenaunay syndromes. *Am J medical genetics* 2008; Part A 146:945-951

ANEXOS

ANEXO 1

HOJA DE RECOLECCION DE DATOS

Paciente número: _____

Nombre: _____

Registro: _____

Edad al momento del diagnóstico: _____ Sexo: _____

Tipo de facomatosis: _____

Lesiones cutáneas:

Manifestaciones extracutáneas:

Neurológicas

Oftalmológicas

Musculoesqueléticas

Otras
