



**GOBIERNO DEL DISTRITO FEDERAL**  
México • La Ciudad de la Esperanza



**UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO**  
**FACULTAD DE MEDICINA**  
**DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO E INVESTIGACIÓN**

**SECRETARÍA DE SALUD DEL DISTRITO FEDERAL**  
**DIRECCIÓN DE EDUCACIÓN E INVESTIGACIÓN**  
**SUBDIRECCIÓN DE FORMACION DE RECURSOS HUMANOS**  
**CENTRO DERMATOLÓGICO “DR. LADISLAO DE LA PASCUA”**

**CURSO UNIVERSITARIO DE ESPECIALIZACIÓN EN**  
**DERMATOLOGÍA**

**ALTERACIONES OFTALMOLÓGICAS Y MÚSCULO-**  
**ESQUELÉTICAS DE LOS NEVOS EPIDÉRMICOS**

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**  
**ESTUDIO DESCRIPTIVO**

**PRESENTADO POR: DRA.SANDRA YÁÑEZ VÁZQUEZ**

**PARA OBTENER EL DIPLOMA DE ESPECIALISTA EN DERMATOLOGÍA**



**DIRECTORA:**

**DRA. OBDULIA RODRÍGUEZ RODRÍGUEZ**

**DIRECTORA DE TESIS:**

**DRA. ANGÉLICA BEIRANA PALENCIA**

**DR. ARTURO GUARNEROS CAMPOS**

**DRA. MARIA LUISA PERALTA PEDRERO**



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.

## **AGRADECIMIENTOS**

### ***A mis padres***

A los mejores padres del mundo, por su apoyo y comprensión en todos los momentos de mi vida, por que con su amor y entusiasmo me ayudaron a seguir y alcanzar la meta deseada.

Les dedico en especial mi tesis con mucho cariño ya que por ellos he logrado lo que tengo.

### ***A mi esposo***

Por su gran confianza y comprensión, en los momentos más difíciles, por que gracias a ti me siento la mujer más afortunada y consentida de todas.

### ***A mi abuelo y abuelitas***

Por sus consejos, comentarios, regaños, experiencia y cariño, me enseñaron a valorar las cosas que con entusiasmo y dedicación he llegado a obtener.

### ***A mis hermanos***

Para motivarlos académicamente para que continúen hasta llegar a sus metas y lleguen a ser unas mejores personas, con mejor preparación y solidez en su vida particular. Y a mi hermoso hijo Lucas porque con su compañía y paciencia no hubiera terminado.

### **Al Centro Dermatológico Pascua**

A todos los maestros, por su gran sabiduría y paciencia, y en especial a los pacientes ya que por ellos he podido constatar que sus enseñanzas son las más certeras.

## INDICE

Introducción.....	4
Planteamiento del problema .....	9
Historia .....	10
Etiopatogenia .....	12
Incidencia .....	14
Manifestaciones Clínicas .....	15
<b>Nevo sebáceo</b>	
Definición .....	15
Historia .....	15
Epidemiología .....	16
Manifestaciones clínicas .....	16
Síndrome del nevo sebaceo .....	18
<b>Nevo comedonico</b>	
Definición .....	19
Historia .....	20
Epidemiología .....	20
Manifestaciones clínicas .....	21
Síndrome del nevo comedónico .....	22
<b>Nevo verrugoso</b>	
Definición .....	22
Historia .....	22
Epidemiología .....	23
Manifestaciones clínicas .....	23
Alteraciones asociadas al nevo verrugoso .....	24
<b>Nevo epidérmico verrugoso inflamatorio lineal</b>	
Definición .....	25
Historia .....	25
Epidemiología .....	25
Manifestaciones clínicas .....	26

Alteraciones asociadas al NEVIL .....	27
<b>Nevo de Becker</b>	
Definición .....	27
Historia .....	27
Epidemiología .....	28
Manifestaciones clínicas .....	28
Síndrome del nevo de Becker .....	29
<b>Nevo apocrino</b>	
Definición .....	30
Historia .....	30
Epidemiología .....	30
Manifestaciones clínicas .....	30
<b>Nevo ecрино</b>	
Definición .....	31
Historia .....	31
Epidemiología .....	32
Manifestaciones clínicas .....	32
<b>Alteraciones del Síndrome del Nevo Epidérmico</b>	
Alteraciones neurológicas .....	33
Alteraciones músculo-esqueléticas .....	34
Alteraciones oftalmológicas .....	35
Otras alteraciones .....	36
Otras alteraciones cutáneas asociadas .....	37
Evaluación del paciente con síndrome del nevo epidérmico .....	38
Protocolo de investigación	
Justificación .....	41
Objetivo .....	44
General .....	44
Específico .....	44
Material y métodos	
Población de estudio .....	45

Diseño de investigación .....	46
Descripción general del estudio .....	46
Aspectos éticos .....	48
Recursos .....	48
Definición de variables .....	49
Análisis estadístico .....	51
Resultados .....	52
Discusión .....	64
Conclusiones .....	66
Anexos .....	67
Bibliografía .....	70

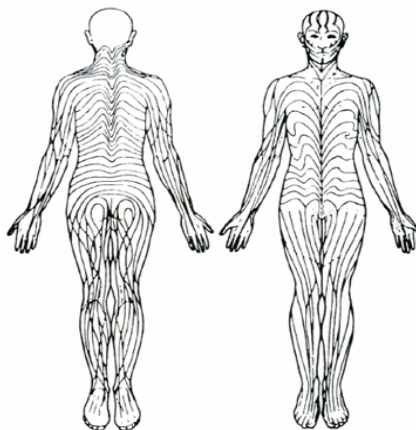
## INTRODUCCION

### DEFINICIÓN

#### Nevos Epidérmicos

Los Nevos Epidérmicos son lesiones hamartomatosas derivadas de componentes epidérmicos originados de mutaciones celulares pluripotenciales durante los estadios tempranos de la embriogénesis. Las células se desarrollan no solo de los queratinocitos sino de los apéndices cutáneos.

Su localización y extensión son variables, usualmente son distribuidos en un patrón de mosaico con alternancia en forma de tiras de piel involucrada y no involucrada. Usualmente siguen el patrón de las “líneas de Blaschko”, que refleja patrones de migración de las células de la piel durante la embriogénesis. Los desordenes que ocurren con las líneas de Blaschko usualmente se manifiestan con patrones lineales en las extremidades y un patrón en ondas o arqueado en el tronco.





### **Tipos de nevos epidermicos:**

Los nevos epidermicos han sido divididos en nevos no organoides (queratinociticos), y nevos epidermicos organoides, como el nevo sebaceo o nevo folicular.

Estos nevos han sido clasificados de acuerdo a su componente predominante:

- Nevo verrugoso
- Nevo sebáceo
- Nevo comedónico
- Nevo ecrino
- Nevo epidermico pigmentado piloso (nevo de Becker)
- Nevo apocrino.
- NEVIL (nevo epidermico verrugoso inflamatorio lineal)

El término de nevo unius lateris ha sido utilizado tradicionalmente para describir lesiones extensas unilaterales. El nevo unius lateris se presenta como una línea única o en espiral, verrugosas, continuas o con patrón interrumpido afectando múltiples sitios y ocasionalmente afectando más de la mitad del cuerpo.

El nevo epidermico sistematizado ha sido utilizado para describir lesiones extensas que son bilaterales y en el cual predomina el involucro truncal.

Se define como síndrome del nevo epidérmico (SNE) a la asociación de un nevo epidérmico con anormalidades en otros órganos. Las alteraciones que se presentan con mayor frecuencia son en sistema nervioso central, en el sistema músculo-esquelético y oftalmológico. Sin embargo anormalidades en otros órganos incluyendo corazón y riñón se pueden presentar. Los pacientes

comúnmente tienen otras lesiones cutáneas como manchas café con leche, hemangiomas capilares, nevo azul y nevo melanocítico congénito.

Se ha determinado con el avance en el estudio de las genodermatosis que no existe una sola categoría del síndrome del nevo epidérmico; Happle<sup>4, 1</sup> realizó un estudio clínico y genético y sugirió que existen seis síndromes con nevos epidérmicos como parte de ellos. Dentro de éstos se incluyen:

1. Síndrome de Schimmelpenning: nevo sebáceo asociado con alteraciones cerebrales, coloboma y lesiones en conjuntiva (lipodermoide)
  - a. Tipo de nevo: placas anaranjadas, de superficie cerosa, aumenta el tamaño durante la pubertad, con predilección en cuello y cara.
  - b. Distribución: predominantemente piel cabelluda y cara
  - c. Asociaciones: retraso mental, crisis convulsivas, alteraciones músculo-esqueléticas y oftalmológicas.
  - d. Forma de herencia: esporádico
  - e. Histología: hiperplasia de las glándulas sebáceas; glándulas apocrinas ectópicas.
2. Síndrome del nevo comedónico (asociado con cataratas, escoliosis y alteraciones neurológicas).
  - a. Tipo de nevo: grupo de poros foliculares dilatados, abiertos con queratina como contenido. Después de la pubertad pueden aparecer quistes o cicatrices.
  - b. Distribución: líneas de Blaschko

- c. Asociaciones: cataratas ipsilateral, y anomalías del sistema músculo-esquelético y neurológico.
  - d. Forma de herencia: esporádico.
  - e. Histología: invaginaciones profundas en la epidermis rellenas de queratina, acantosis.
3. Síndrome del nevo piloso pigmentado: (Nevo de Becker, hipoplasia ipsilateral de pecho, alteraciones músculo-esqueléticas como escoliosis)
- a. Tipo de Nevo: placas hiperpigmentadas de color café con hipertrichosis, unilateral, que aumenta de tamaño y se hace más aparente en la pubertad.
  - b. Distribución: generalizada con patrón en forma de tablero de damas.
  - c. Asociaciones: hipoplasia ipsilateral del pecho; anomalías músculo-esqueléticas.
  - d. Forma de Herencia: Autosómico Dominante
  - e. Histología: hiperpigmentación de la capa basal, papilomatosis, hiperplasia de los folículos sebáceos.
4. Síndrome de Proteus: nevo epidérmico de tipo verrugoso
- a. Tipo de nevo: placas papilomatosas planas de aspecto aterciopelado, lineales.
  - b. Distribución: líneas de Blaschko
  - c. Asociaciones: asimetría, hipertrofia, anomalías músculo-esqueléticas, malformaciones vasculares, hamartomas e hiperplasia cerebriforme de las palmas y plantas.
  - d. Forma de herencia: Autosómico Dominante o esporádico

- e. Histología: hiperqueratosis, acantosis y papilomatosis.
5. Síndrome de Child
- a. Tipo de nevo: placas bien circunscritas eritematosas cubiertas de escama oleosa, preferentemente en áreas de flexión.
  - b. Distribución: unilateral, puede seguir las líneas de Blaschko
  - c. Asociaciones: anomalías de huesos ipsilateral y defectos en órganos.
  - d. Forma de Herencia: ligada al X dominante.
  - e. Histología: hiperqueratosis focal, paraqueratosis, acantosis y acúmulos de polimorfonucleares y linfocitos intraepidérmicos.
6. Facomatosis pigmentoqueratótica: es la combinación de un nevo sebáceo organoide y un nevo macular lentiginoso

Sin embargo muchos pacientes con alteraciones no entran dentro de ésta categoría en especial pacientes con nevo verrugoso, nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio (NEVIL) y el nevo ecrino; <sup>1</sup>, por lo que ésta clasificación no es tomada en cuenta por muchos autores, se siguen incluyendo al nevo verrugoso lineal inflamatoria, nevo ecrino y al nevo verrugoso dentro de los síndromes del nevo epidérmico, además Happle volvió a describir al síndrome de Child como una entidad cutánea distinta, ligada al X dominante por lo que no debe de ser confundida con el nevo epidérmico verrugoso inflamatorio lineal (NEVIL). <sup>71</sup>

La mayoría de los nevos epidérmicos aparecen en el nacimiento o durante el primer año de vida, pero pueden desarrollarse del primer a los siete años; aunque también pueden crecer durante la adolescencia. <sup>20</sup>

## **PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA**

Los nevos epidermicos son una entidad que se han asociado con anomalías en otros órganos. Hasta la fecha no existe un protocolo de estudio para éstos nevos, según el tipo de nevo, su localización y extensión. Establecer los pasos necesarios para una valoración más integral de éstos pacientes para una búsqueda intencionada de las complicaciones. Por lo que nos surge la siguiente pregunta ¿Con qué frecuencia se asocian las alteraciones músculo-esqueléticas y oftalmológicas en los nevos epidérmicos?

## HISTORIA

La asociación de un nevo epidérmico con anomalías en otros órganos han sido descritas en la literatura por más de 100 años.

La primera descripción que se tiene de la asociación entre nevos epidérmicos y anomalías sistémicas data de 1871, año en que Gerhardt comunica un caso de un paciente con un nevus unius lateris asociado a retraso mental y epilepsia.

En 1895, Jadassohn describió lesiones congénitas localizadas en región occipital y cara, dándoles la terminología de “nevo organoide”.<sup>2</sup>

Desde entonces y hasta 1941, cuando Pack y Sunderland, revisan la literatura y destacan las anomalías asociadas al nevus unius lateris, se publicaron 12 casos con variadas manifestaciones sistémicas.<sup>3</sup>

En 1957 Schimmelpenning describió la asociación de un nevo epidérmico lineal con anomalías en SNC y retraso mental.<sup>6</sup>

Feuerstein y Mims en 1962, publicaron dos casos más de niños con nevos sebáceos lineales, localizados en la línea media facial, asociados a retraso mental y convulsiones. Ellos creen que puede representar un tipo de síndrome neurocutáneo previamente no descrito.<sup>7</sup>

Marden y Venters, en 1966 publican un caso con manifestaciones más severas, por lo que los autores enfatizan acerca del amplio espectro de alteraciones que pueden ocurrir. En un niño que además de presentar la triada de nevo sebáceo

lineal, convulsiones y retraso mental, tenía hidrocefalia, deformidades craneanas, colobomas en iris y coroides, lipodermoides, hipoplasia dental, múltiples nevos y coartación de la aorta.<sup>9</sup>

En 1967, Moynahan y Wolf, comunican un caso de síndrome de nevo epidérmico lineal asociado a lipodermoides conjuntivales y atrofia cerebral.<sup>10</sup>

Fue hasta 1968, cuando Solomon, Fretzin y Dewald, emplean el término de “Síndrome de Solomon”, para referirse a un conjunto de displasias cutáneas y extracutáneas que se asocian a los nevos epidérmicos, siendo el más sobresaliente el nevus unius lateris. Señalan en su publicación haber encontrado 33 referencias con tal afectación; también enfatizan sobre 12 artículos revisados en los que claramente se destaca, además de la presencia del nevo epidérmico, el compromiso sistémico dado por anomalías dentales, músculo-esqueléticas, agenesia de lóbulos auriculares, hidrocele, hemiatrofias e hipertrofias segmentarias, úvula bífida, paladar ojival, ptosis ocular, tumor cerebral, retraso mental, epilepsia, estrabismo, defectos del prepucio, aplasia de los núcleos del séptimo par, cantus imperfecto, angioma y tumores conjuntivos.<sup>5</sup>

Solomon y Esterly realizaron una revisión más extensa del síndrome en 1975, con sus asociaciones agrupando todas las variantes dentro de una categoría, realizaron una descripción incluyendo varios patrones histológicos, manifestaciones extracutáneas y manifestaciones genéticas y lo definieron como **“Síndrome del Nevo epidérmico”**.<sup>8</sup>

## ETIOPATOGENIA

Los nevos epidérmicos son lesiones hamartomatosas que derivan de componentes epidérmicos originados de mutaciones celulares pluripotenciales durante los estadios tempranos de la embriogénesis. Su localización y extensión son variables, siguiendo las líneas de Blaschko, y reflejan un patrón de migración embriogénica de la piel.

En 90 casos revisados de síndrome del nevo epidérmico no se encontraron antecedentes familiares de nevos epidérmicos. Ha habido algunas publicaciones a favor de una herencia autosómica dominante.<sup>8</sup>, pero ésto no ha sido aprobado hasta la actualidad. Los nevos epidérmicos han sido publicados en un par de gemelos, pero el autor no pudo establecer que los gemelos fueran idénticos.<sup>11</sup>

Existen varias teorías en cuestión del origen del síndrome del nevo epidérmico.

La teoría de genes letales sobrevivientes por mosaicismo ha sido propuesta como una posible respuesta al síndrome del nevo epidérmico así como otros síndromes caracterizados por una distribución en mosaico en defectos de piel (McCune-Albright, Klippel-Trenaunay, Sturge Weber)<sup>12</sup> Esta teoría postula que éste desorden no puede ser transmitido a otro individuo por que el gen afectado daría como respuesta la muerte del embrión. Las células afectadas por la mutación solo podrán sobrevivir si están mezcladas con células normales. Esto se presenta cuando la mutación de la mitad de una cromátide ocurre antes de la fertilización de uno de los gametos, llevando a cabo un mosaicismo en ambos estadios celulares



o después de la fertilización cuando ocurre una mutación somática durante la embriogénesis.<sup>13</sup>

Otra teoría postulada es un proceso anormal en la inducción dando como resultado una malformación tanto en el ectodermo como en el mesodermo.<sup>14</sup>

Otros sugieren que el síndrome es el resultado de una anomalía en el desarrollo del neuroectodermo antes de la cuarta semana de gestación, dando como resultado alteraciones en el sistema nervioso central, esqueleto y anomalidades oculares, y que el nevo por sí solo representa una anomalía en el desarrollo ectodérmico en los estadios tardíos de la vida embriogénica.<sup>15</sup>

Otra teoría propuesta es sobre una agresión temprana en el ectodermo durante el desarrollo puede explicar los defectos.<sup>16</sup> Se cree que puede existir localmente una producción potente de un factor de crecimiento que estimula la formación de tejido epidérmico mesodérmico.<sup>17</sup>

Las glándulas sebáceas y los folículos pilosos pueden fallar en su migración de la epidermis, donde son redistribuidos, lo cual normalmente ocurre en el tercer mes de gestación.<sup>18</sup>

Otro posible mecanismo es un daño selectivo durante el desarrollo embriogénico, como una radiación ionizante en una sola parte del cuerpo.<sup>19</sup>

## INCIDENCIA

En nuestro país la incidencia del síndrome del nevo epidérmico es incierta, en la literatura anglosajona se sabe que la incidencia de nevos epidérmicos es de aproximadamente 1 en 1000 nacidos vivos.<sup>21</sup>

En un estudio Australiano hubo una incidencia del síndrome del nevo epidérmico de 130 pacientes con nevos epidermicos, 119 pacientes presentaron el síndrome del nevo epidérmico, con anormalidades en por lo menos un órgano, 6% tenían dos, 5% tenían tres y 5% tenían más de cinco anormalidades. El sistema músculo-esquelético fue el más afectado en el 15% de los casos al igual que el sistema nervioso con el 15%, siendo la afección ocular del 9%. Otros sistemas en el 12%.

En el Instituto Nacional de Pediatría se realizó un estudio con 443 pacientes con nevos epidérmicos, se encontró el SNE en 7.9%, con una frecuencia relativa de 1 caso por 11,928 pacientes pediátricos y 1 caso por 1080 pacientes dermatológicos.<sup>1</sup>

En el centro Dermatologico Pascua de 53 pacientes estudiados con nevos epidérmicos, se encontró que el 32% presentaba alguna alteración catalogándoseles como síndrome del nevo epidérmico.

## **MANIFESTACIONES CLINICAS**

Existen múltiples variantes de nevos epidérmicos. Los nevos epidérmicos más frecuentes en el síndrome del nevo epidérmico son el nevo sebáceo y el nevo verrugoso. Otras variantes descritas se encuentran el nevo comedónico y el nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio (NEVIL).

### **NEVO SEBACEO**

#### Definición

El nevo sebáceo es un hamartoma que está compuesto predominantemente por glándulas sebáceas de características normales.<sup>22-23</sup>

El nevo sebáceo de Jadassohn es una lesión congénita benigna que presenta diferentes fases de crecimiento durante la infancia, pubertad y adultez. Esta tumoración presenta un crecimiento de 10 a 30% aproximadamente, durante la cuarta y séptima década de la vida.<sup>24</sup>

#### Historia

Jadassohn en 1895, propuso el nombre de “nevo organoide”, para lesiones congénitas localizadas con exceso o deficiencias de constituyentes normales de la piel. Sin embargo el término de “nevo sebáceo de Jadassohn”, no fue utilizado hasta 1932 cuando Robinson lo introdujo en la literatura.<sup>25</sup>

Gustav Schimmelpenning quien nació en 1928, en Oldenburg Alemania, fue quien después de tener un entrenamiento en neurología y psiquiatría en 1957,

describió un caso de nevo sebáceo en cabeza con afección ocular incluyendo coloboma del párpado superior, aumento de la densidad del hueso craneal, convulsiones y retraso mental. Subsecuentemente este fenotipo fue publicado por varios autores con diferentes nombres como “Síndrome de Schimmelpenning”, Síndrome de Feuerstein-Mims, Síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, “Síndrome del nevo sebáceo lineal”, “Facomatosis organoide” y “Facomatosis del nevo de Jadassohn”.<sup>59, 63</sup>

El nevo sebáceo puede ser un componente del síndrome del nevo epidérmico llamándosele “Síndrome del nevo sebáceo” ó “Síndrome de Schimmelpenning”.

### Epidemiología

El nevo sebáceo usualmente se presenta durante el nacimiento o durante los primeros meses de vida. Ambos sexos son igualmente afectados. La mayoría de las lesiones aparecen esporádicamente, aunque se han publicado casos familiares.<sup>26</sup>

### Manifestaciones Clínicas

El nevo sebáceo se clasifica en 3 etapas bien diferenciadas, una primera etapa o etapa infantil, una segunda etapa que generalmente comienza en la pubertad y una tercera etapa en la que se desarrollan tumores, tanto benignos como malignos. Aunque estos criterios no se cumplen en muchos casos, ya que es posible encontrar aspectos morfológicos típicos de la fase anterior y

contrariamente, casos de pacientes en edad infantil con lesiones que clínicamente corresponden a edades más avanzadas.

Fueron Camacho y colaboradores en 1977, quienes propusieron los siguientes términos que corresponden a las 3 etapas: placa lisa alopecica, placa queratósica-verruginosa y degenerativa.<sup>96</sup>

La primera etapa del nevo sebáceo se presenta durante la infancia como una placa usualmente solitaria alopecica de color amarillenta de superficie verruginosa, oval o lineal en la cara o piel cabelluda incluyendo región retroauricular. Figura 1 Otros sitios menos frecuentes se encuentran el cuello, tronco y extremidades. Y un caso ha sido publicado en mucosa oral.<sup>26</sup>

En la segunda etapa las lesiones en pacientes jóvenes son blandas, de color anaranjado-amarillento mientras que en pacientes adultos tienden a ser de color café y verruginosas, por lo que el diagnóstico diferencial con un nevo verruginoso es difícil. (Figura 2)

El nevo puede no evolucionar y mantenerse en cualquiera de las dos etapas previas durante muchos años, pero en algunos casos, del 20 a 30% puede pasar a la tercera etapa, en la que se desarrollan diferentes tumores cutáneos, comúnmente el carcinoma basocelular o el siringocistoadenoma papilífero.

El nevo sebáceo puede variar en tamaño desde unos cuantos milímetros hasta varios centímetros de longitud.

El color amarillento se debe a la secreción de las glándulas sebáceas y el color se hace más evidente después de la infancia.

Las lesiones tienden a alargarse proporcionalmente con el crecimiento del niño, pero hasta la pubertad se vuelven más gruesas, verrugosas y de apariencia grasosa por la estimulación hormonal de las glándulas sebáceas. Las proyecciones verrugosas pueden ocurrir, y en algunas ocasiones dan la apariencia de una verruga vulgar.



Figura 1: nevo sebaceo (primera etapa)



Figura 2: nevo sebaceo (etapa II)

### **Síndrome del nevo Sebaceo (SNS)**

Los nevos sebáceos pueden tener una asociación con alteraciones en cerebro, oculares y músculo-esqueléticas y ser parte del llamado síndrome del nevo epidérmico. Esta asociación también se ha dado el término de Síndrome de Schimmelpenning.<sup>58</sup>

En un estudio realizado en el Instituto Nacional de Pediatría con 443 pacientes con nevo epidérmico, aproximadamente 7.9% de los pacientes con nevo epidérmico

presentaban síndrome del nevo epidérmico. De estos 17% presentaban síndrome del nevo sebáceo que fue el segundo más común, de estos el 66% presentaban afección neurológica, incluyendo disgenesia cerebral, displasia cortical, hamartoma glial y neoplasias de bajo grado como glioma, ganglioma y astrocitoma, en un caso se desarrolló adenocarcinoma de glándulas parotídeas por debajo del nevo.<sup>32, 33</sup>

Incluso en algunos artículos mencionan que aproximadamente el 50% de los pacientes con nevo sebáceo lineal padecen hemimegalencefalia.<sup>(44, 45, 60)</sup>

Otras alteraciones descritas se encuentran las otológicas como sordera conductiva e hiperhidrosis.<sup>(61, 62)</sup>

El síndrome del nevo sebáceo se puede asociar con neoplasias mesodérmicas originadas en mama, estómago y mandíbula y neoplasias ectodérmicas de glándulas parotídea y esófago.<sup>(34)</sup>

## **NEVO COMEDÓNICO**

### Definición

El nevo comedónico es un nevo organoide poco frecuente, originado del folículo o complejo pilosebáceo, incapaz de formar estructuras pilosas normales, quedando sólo la facultad de formar queratina por lo que consiste en una colección de poros dilatados rellenos de queratina.<sup>70</sup>

## Historia

En 1895, Korkmann fue el primero en describir al nevo comedónico como una entidad nosológica propia y bien definida. Previamente Crocker en 1884 y Thin en 1888 habían referido dos casos, con las mismas características clínicas, de disposición lineal y sin relación con el acné. Las publicaciones siguientes datan de 1896, al aparecer en la literatura británica como “Naevus acneiformes unilaterales” nombre dado por Selhorst; ese mismo año en Francia Thiebierge lo comunica con el nombre de “ Naevus acneique unilateral en bandes et en plaques”. Trece casos adicionales fueron descritos en Europa en los siguientes 18 años, hasta cuando White en 1914, publica el primer caso en Estados Unidos denominándolo “Naevus follicularis keratosus”. <sup>97, 98, 99, 100</sup>

## Epidemiología

Estas lesiones usualmente se presentan durante el nacimiento o pueden hacerse evidentes durante la primera década de la vida; aunque existen algunos casos de aparición en la vida adulta, la mayoría de los casos son esporádicos y se ha relacionado con casos familiares. Solo existe una publicación que ocurrió en gemelos homocigotos.

No existe predilección por sexo o raza.



### Manifestaciones Clínicas

El nevo comedónico se presenta como una placa primaria compuesta por comedones abiertos (como en el acné vulgar), que puede presentar o no varios grados de eritema. (figura 3)

Las localizaciones más frecuentes se encuentran en cara, cuello, tronco y extremidades superiores, y usualmente tienen una distribución lineal. Son raros los descritos en palmas y plantas<sup>99</sup> y cuando aparecen en las rodillas o codos puede dar la apariencia de placas verrugosas. Generalmente son unilaterales, sin embargo se han descrito las formas bilaterales.<sup>77, 78</sup>



Figura 3: nevo comedonico

### Síndrome del Nevo comedónico

También se ha asociado con alteraciones oftalmológicas, músculo-esqueléticas y neurológicas. Dentro de las alteraciones oftalmológicas asociadas se encuentran amaurosis parcial, estrabismo y catarata.

Dentro de las alteraciones neurológicas se encuentran la microcefalia, retraso mental, retraso del desarrollo psicomotor y hemiparesia y las alteraciones músculo-esqueléticas son escoliosis, acortamiento de extremidades, dedos supernumerarios, sindactilia de ortijos y dedos, hipertrofia hemicorporal y separación de los pezones<sup>35, 21</sup>

## **NEVO VERRUGOSO**

### Definición

El nevo epidérmico verrugoso es el nevo más frecuente de los nevos epidérmicos, es también mal llamado “nevo epidérmico”. Son lesiones hamartomatosas circunscritas, formadas predominantemente por queratinocitos.

### Historia

El primer caso fue descrito en 1731, por John Machin, un inglés profesor de astronomía, quién comunicó a una paciente joven, sin historia familiar de alteraciones cutáneas, el cual presentaba una dermatosis que parecía un erizo. Fue hasta 1833 que el nieto de Edwardo Lambert fue descrito en la revista

Lancet, como portador de una dermatosis caracterizada por “elongaciones verrugosas”.

En 1863, Felix von Baerensprung le dio el nombre de *Nevus unius lateris*, en virtud de su disposición lineal.<sup>101</sup> En 1898, Morrow apoya el término y define los criterios para su diagnóstico.

### Epidemiología

Generalmente aparecen en el nacimiento, pero hay casos de desarrollo hasta los 10 años. Los hombres y mujeres son igualmente afectados con una relación de 1:1 y no hay predominio de razas.

### Manifestaciones Clínicas

Las lesiones localizadas están caracterizadas por placas de aspecto verrugosas del color de la piel, o color gris o café, que coalescen hasta formar placas serpinginosas, de diferentes tamaños y asintomáticas.

En el neonato, el nevo se presenta como placas de aspecto aterciopelado de color rosado o de color de la piel, o como un discreto “rayado” mínimamente pigmentado, los cuales tienden a oscurecerse con el tiempo. Con el paso de los años las lesiones se hacen más verrugosas.

Los sitios de afección más comunes son el cuello, cabeza y tronco. Siguen las líneas de Blaschko.

El término de *nevus unius lateris* ha sido utilizado tradicionalmente para describir lesiones extensas unilaterales, puede presentarse solitario o varias lesiones de

aspecto verrugoso lineal o en espiral afectando múltiples sitios, con patrones continuos o interrumpidos de piel normal, puede llegar a afectar más de la mitad del cuerpo. Figura 4 El término de *nevo epidérmico sistematizado* se utiliza para describir lesiones extensas que son bilaterales y en el cual existe un componente con compromiso troncal. Figura 5

#### Alteraciones asociadas al Nevo Verrugoso

Dentro de las alteraciones neurológicas descritas se encuentran el retraso mental, hipoacusia, hidrocefalia, atrofia cortical, crisis convulsivas y retraso en el desarrollo psicomotor. Las alteraciones músculo-esqueléticas descritas son: asimetría del esqueleto y extremidades, acortamiento de extremidades, deformidad del calcaneo, genu valgo, macroglosia y escoliosis. Dentro de las alteraciones oftalmológicas se encuentran estrabismo, nistagmus, telecanto y astigmatismo.<sup>1, 20</sup>



Figura 4: nevus unius lateris



Figura 5: nevo epidérmico sistematizado

## **NEVIL ( NEVO EPIDERMICO VERRUGOSO INFLAMATORIO LINEAL)**

### Definición

El nevo epidérmico verrugoso inflamatorio lineal, es un nevo compuesto por queratinocitos con características psoriasiformes e inflamatorias, es la única variante del nevo epidérmico que se presenta como un proceso crónico eritematoso y pruriginoso.

### Historia

Originalmente lo describió Unna en 1894; Boulle y colaboradores, en 1953 comunican un caso con lesiones clínicas e histológicas similares a la psoriasis, caracterizadas por una dermatosis pruriginosa a la que le dan el nombre de “dermatosis liquenoide de comportamiento névico, en placas y banda, pruriginoso”.<sup>102</sup>

Pero fue hasta 1971 cuando Altman y Mehregan lo describieron con sus criterios clínicos y lo llamaron nevo epidérmico verrugoso lineal inflamatorio (NEVIL)<sup>74</sup>

### Epidemiología

Las lesiones se pueden observar desde el nacimiento, pero la mayoría aparecen en la infancia. En un estudio realizado por Altman y Mehregan, un cuarto de los pacientes notaron sus lesiones antes de los 6 meses de edad y tres cuartos lo desarrollaron antes de los 5 años. Sin embargo la forma adulta también ha sido publicada,<sup>72</sup> la mayoría de los casos son esporádicos, aunque también existen los casos familiares.<sup>73</sup>

Las niñas son mayormente afectados que las niños con una relación de 4:1

### Manifestaciones Clínicas

Se presenta como una placa persistente prurítica eritematosa y escamosa caracterizada por pápulas de forma verrugosa que tienden a coalescer adoptando una forma lineal o en banda, con coloración variable entre rosado, blanquecino o grisáceo. (Figura 6 )

Las lesiones son unilaterales y la extremidad inferior izquierda es la más afectada. Otras localizaciones son la pubiana y genital, tanto femenina como masculina, dorso de manos, cuello, tronco y excepcionalmente cara, mucosa labial. Es raro que sobrepase la línea media, o encontrarlo bilateral. <sup>102</sup>



Figura 6: NEVIL

### Alteraciones asociadas al nevo epidermico verrugoso lineal inflamatorio

NEVIL es parte del síndrome del nevo epidérmico, con mayores alteraciones a nivel músculo-esquelético como dislocación de la cadera ipsilateral, y anomalías de los huesos congénitos,<sup>76</sup> las alteraciones neurológicas se incluyen alteraciones, retraso mental, convulsiones, déficit focal neurológico incluyendo parálisis de nervios craneales que son la presentación más común y malformaciones vasculares como angiomas, malformaciones arterio-venosas, aneurismas cerebrales, oclusión de arterias y mal funcionamiento del seno venoso.<sup>75</sup>

## **NEVO DE BECKER**

### Definición

El nevo de Becker o también llamado nevo epidermico pigmentado piloso,<sup>79</sup> es un nevo relativamente común, que se hace más aparente durante la adolescencia. El nevo de Becker se clasifica como un nevo organoide epidérmico, es dependiente de andrógenos por lo que se hace más notable durante la adolescencia y tiende a ser más eminente en los varones por el aumento de pelo en esa área.<sup>82</sup>

### Historia

En 1949 Becker, publicó dos casos de lesiones hiperpigmentadas con hipertrichosis, con lo que lo llamo "nevo de Becker".<sup>80</sup>

La asociación del nevo de Becker con otras alteraciones fueron descritas por Happle y Koopman, al describir un paciente con hipoplasia unilateral mamaria y otras alteraciones músculo-esqueléticas y lo nombraron “síndrome del nevo de Becker”.<sup>81</sup>

### Epidemiología

Afecta más a los hombres que a las mujeres, con una relación de 2: 1. La etiología se desconoce pero se cree que hay un aumento localizado en la sensibilidad a los receptores de andrógenos.

Existen publicaciones de casos familiares.<sup>83</sup>

### Manifestaciones Clínicas

Inicia con cambios en la pigmentación generalmente aparece una pigmentación café-grisacea en hombros, pecho o región proximal de la extremidad superior que se disemina en forma irregular hasta alcanzar los 10 a 15 cm de diámetro.

Se encuentra demarcado por un borde irregular normalmente rodeado de islotes con pigmentación. (Figura 7)

Dentro de las localizaciones más frecuente se encuentran la región escapular, hombros y región pectoral; Pero puede afectar cualquier parte del cuerpo como mejillas, supraclavicular, abdomen, cabeza y nalgas.<sup>84</sup>

Después de un periodo de tiempo (aproximadamente 1 a 2 años), aparece pelo terminal, la intensidad de la pigmentación puede disminuir conforme pasa el tiempo, pero tiende a persistir la pigmentación y la hipertrichosis para toda la vida.





Figura 7: nevo de Becker

### Síndrome del Nevo de Becker

La alteración más frecuentemente publicada se encuentra la hipoplasia de pecho ipsilateral.<sup>83, 84, 85, 86, 87, 88, 89, 90, 91</sup>

Las alteraciones músculo-esqueléticas son escoliosis, defectos vertebrales como espina bífida y vertebras fisuradas, pectus excavatum, pectus carinatum, asimetría de escápulas, acortamiento de extremidades, torsión bilateral de tibias, ausencia de pectoral mayor e hipoplasia del músculo esternocleidomastoideo.<sup>92, 93, 94, 95</sup>

También se han descrito alteraciones oftalmológicas como catarata congénita bilateral.<sup>107</sup>

## **NEVO APOCRINO**

### Definición

El nevo apocrino puro es una tumoración rara, que ocurre en un área circunscrita de la piel y que por definición consta únicamente de un sobrecrecimiento o proliferación de glándulas apocrinas maduras que desplazan a los elementos cutáneos normales.<sup>103, 104</sup>

### Historia

En 1947, Tappeiner describió un tumor solitario, con diferenciación apocrina, en la piel cabelluda. Rabens y sus colaboradores en 1976 describen histológica y clínicamente un paciente con neoformaciones en axilas, no encapsuladas de origen apocrino. Ese mismo año Vakilzadeh y Happle describen otro caso de nevo apocrino puro localizado.

### Epidemiología

Se desconoce la causa y la incidencia de éste nevo, ya que su presentación es muy rara.

### Manifestaciones Clínicas

El nevo apocrino tiene dos variantes, el nevo apocrino puro que es muy raro y el nevo apocrino asociado al nevo sebáceo y menos comúnmente al sirigocistoadenoma papilífero.

En su variedad pura está generalmente desde el nacimiento, en la piel cabelluda y excepcionalmente en tronco a nivel de axilas, región esternal e ingles. Su morfología es poco característica presentándose como neoformaciones o placas solitarias de color de la piel, rosadas o amarillas de tamaños que varían de 1 a 9 cm, de aspecto papuloide. <sup>103, 104</sup>

Puede ser de presentación única o bilateral, y han existido casos de presentación tardía. <sup>106</sup>

## **NEVO ECRINO**

### Definición

Es un hamartoma compuesto por numerosas glándulas ecrinas. Es extremadamente raro. Y su morfología no es específica, únicamente se caracteriza por una descarga mucinosa localizada.

### Historia

En 1945, Arnold comunica un caso de una paciente con una zona focal de hiperhidrosis en el cuello, el cual no denomino “Nevo seboreico sudoríparo”. En 1964 Vilanova y sus colaboradores, publican el caso de un angioma doloroso e hiperhidrótico localizado a extremidad inferior y le dan el nombre de hamartoma angiomatoso sudoríparo. <sup>105</sup>

En 1967. Goldstein describe el caso de una niña de 12 años con un área limitada de hiperhidrosis exclusivamente, a la que llamo hiperhidrosis ecrina local. Pero fue

hasta 1968 que Hyman lo denomina hamartoma angiomaso ecrino, que es una variante histológica.

### Epidemiología

Dermatosis rara, que está presente desde el nacimiento, pero es en la pubertad cuando se hace más evidente o en edades avanzadas. Se presenta en ambos sexos con una relación de 1:1.

### Manifestaciones clínicas

Se caracteriza por un área bien delimitada de hiperhidrosis, en ocasiones puede verse una zona hiperpigmentada. La hiperhidrosis puede hacerse manifiesta durante periodos de alta temperatura, ejercicio físico o durante las noches. Figura 8 Se puede presentar en cualquier parte del cuerpo, con predominio en codos y rodillas. Puede ser unilateral o bilateral. <sup>105</sup>

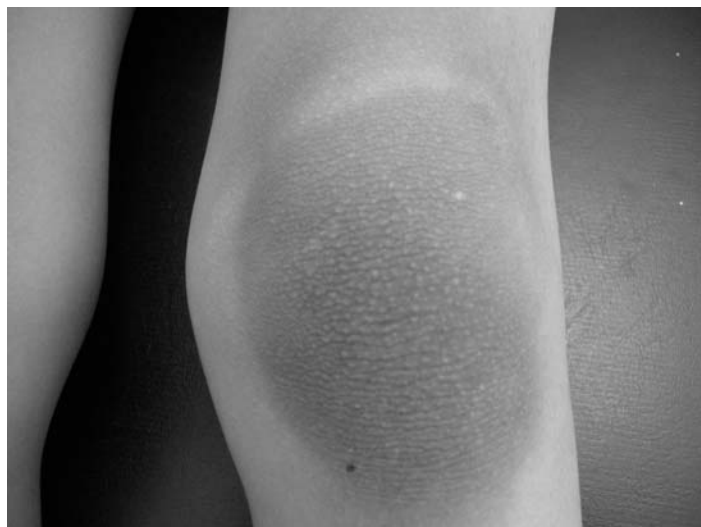


Figura 8: nevo ecrino

## **Alteraciones del Síndrome del Nevo Epidérmico**

La asociación de un nevo epidérmico con anomalías en otros sistemas se denomina Síndrome del Nevo epidérmico, de éste la mayoría de las anomalías se encuentran en el sistema músculo-esquelético, neurológico y oftalmológico, aunque también se han encontrado alteraciones en otros órganos como riñón y cardíaco.

### Alteraciones Neurológicas

La afección al Sistema Nervioso Central en el Síndrome del Nevo Epidérmico se estima entre el 50 y 70%. Las convulsiones y el retraso mental son las alteraciones más comunes.<sup>35,36</sup>

Cuando se presentan las convulsiones comúnmente comienzan al final del primer año de vida y pueden incluir convulsiones mioclónicas, psicomotoras, Jacksonianas y del tipo del gran mal,<sup>35</sup> pueden ser focales o generalizadas y usualmente son refractarias al tratamiento.<sup>4, 19, 57</sup> El retraso mental varía de leve a severo. Entre otras manifestaciones neurológicas publicadas se encuentran la hipotonía, hiperquinesia, hemiparesia, hemiplejía, hidrocefalia, hemimegalencefalia, lesiones corticales, atrofia cortical, anomalías ventriculares, calcificación intracerebral y encefalocele.<sup>9, 36,37,38,39,40,41</sup>

Otras alteraciones que se han encontrado como hallazgo se encuentran sordera neural, parálisis del 3º, 6º y 7º par craneal, ceguera cortical y defectos en el campo visual.

Se han publicado anomalías vasculares que incluyen hemangiomas cerebrales, malformaciones arteriovenosas <sup>14</sup>, aneurismas y trayectos venosos anormales.

Aproximadamente el 50% de los nevos sebáceos lineales presentan hemimegalencefalia. <sup>44-45</sup>, la neuropatología y manifestaciones clínicas de esta asociación parecen ser idénticas a las hemimegalencefalías sin asociación. <sup>46</sup>

La macrocefalia ha sido descrita en un número importante de pacientes. El alargamiento de uno de los ventrículos, generalmente el lateral ha sido descrito. Se publicó un paciente con alargamiento de ambos ventrículos y otra publicación con alargamiento del cuarto ventrículo.<sup>53</sup> Atrofia cortical y la hidrocefalia con edema cerebral puede ocurrir aunque son casos raros.

Una variedad de tumores y hamartomas en el sistema nervioso central que incluyen el astrocitoma, gliomas, meningiomas y meningoencefaloangioneuroma se pueden asociar al síndrome del nevo epidérmico.<sup>47, 37</sup>

### Alteraciones músculo-esqueléticas

Las anomalías músculo-esqueléticas también son comunes o casi tan frecuentes como las alteraciones neurológicas, teniendo un rango entre el 50 a 60%. Numerosas anomalías tanto de la parte ósea endocondral como membranosa se han publicado. Solomon y Esterl trataron de clasificarlas en cambios óseos primarios (sin ninguna causa aparente) y secundario (por coexistencia con otra disfunción somática que posiblemente pudo dar cambios en los huesos).

Los cambios óseos primarios incluyen la formación incompleta de los huesos: hipertrofia o hipoplasia de los huesos y quistes óseos, desarrollo incompleto del talón, pie equinovaro, camptodactilia (deformidad flexural de los dedos y pies), braquidactilia (dedos cortos), y sindactilia. Otras anomalías primarias incluyen aplasia de las costillas,<sup>9</sup> asimetría del esqueleto<sup>10</sup> e hemihipertrofia facial.<sup>48</sup>

Las anomalías óseas resultantes son la escoliosis, asimetría del esqueleto, deformidad del puente nasal y asimetría facial. Dando como resultado estatura corta, extremidades cortas, deformidades en manos y cadera, genu valgo y pie equinovaro.

Una asociación aunque poco frecuente del síndrome del Nevo epidérmico es con raquitismo y se cree que puede ser causada por una resistencia a la vitamina D por una excreción de fósforo renal y una absorción de fosfato a nivel del túbulo renal, dando como resultado la acumulación de una sustancia fosfatúrica en lesiones dérmicas.<sup>49, 50, 51</sup>

### Alteraciones oftalmológicas

La frecuencia de las anomalías oculares en el síndrome del nevo epidérmico varía entre el 33% al 50% y tan bajas como el 9%. El nevo epidérmico se puede extender hasta párpados, conjuntiva y margen palpebral. Los hallazgos más frecuentes son los colobomas del párpado, iris y retina, coristomas y opacidad corneal.<sup>52, 8, 56</sup>

Un coloboma se define como una anomalía congénita que afecta primordialmente el párpado superior y que se caracteriza por ausencia de tejido en

el borde palpebral, aunque también se puede presentar en iris, cuerpo ciliar o corioide.<sup>55</sup> Un coristoma es el crecimiento congénito de un tejido normal en una localización anormal. Los coristomas son usualmente unilaterales, y se dividen en cuatro categorías: dermoide, lipodermoide, coristoma de tejido simple y coristoma complejo. Los coristomas dermoides son tumoraciones primarias sólidas, elevadas de color claro que se encuentran en el limbo, formadas por tejido conectivo colagenoso cubierto por un epitelio epidérmico. Las lesiones lipodermoides están formadas por tejido adiposo y afectan la conjuntiva bulbar y el canto externo. Un coristoma simple son coristomas dermis-like, glándula lagrimal ectópica, coristomas óseos y otros tipos. Los coristomas complejos es el tipo más raro y consiste en tejido ectópico de origen mesodérmico y ectodérmico (músculo, nervio, cartílago, hueso, dientes, lagrimal u otras glándulas)<sup>16</sup>

Otras anomalías asociadas incluyen microftalmia, macroftalmia, cataratas, vascularización corneal, hemangiomas conjuntivales, ptosis, desplazamiento ectópico de las pupilas, exotropía o esotropía, estenosis del conducto lagrimal y nistagmus.<sup>35, 47, 53, 54</sup>

### Otras alteraciones

Aunque poco comunes, otras alteraciones asociadas en el síndrome del nevo epidérmico son los defectos cardíacos y genitourinarios. Los defectos cardíacos incluyen coartación de la aorta, defecto septal ventricular, tetralogía de Fallot, persistencia del conducto arterioso, estenosis pulmonar, arteria pulmonar dilatada e hipoplasia cardíaca.<sup>8, 35</sup>



Los defectos genitourinarios descritos en el “síndrome del nevo epidérmico se encuentran el Tumor de Wilm’s, riñón en herradura, riñón quístico, hidronefrosis, obstrucción de la unión uretero-pelvica, criptorquidia e hipospadia. <sup>64</sup>

Algunas alteraciones asociadas se encuentran: hernia umbilical, lengua en corbata y obstrucción del conducto lagrimal aunque pueden ser coincidentales.

Los nevos epidérmicos se pueden extender afectando la mucosa nasal y gingival. En el síndrome del nevo epidérmico los dientes pueden estar ausentes o presentar malformaciones. La odontodisplasia, que es el desarrollo anormal de la dentina y el esmalte (generalmente hipoplasia) han sido publicados, <sup>68, 69</sup> así como hipertrofia de la lengua y un paladar con arco alto.

El nevo epidérmico también ha sido comprometido con ano, vagina y pene. Existe un caso de hiperpigmentación de la mucosa rectal ocurrió en un paciente con lesiones diseminadas. <sup>27</sup>

### Otras manifestaciones cutáneas asociadas

Se han descrito en la literatura otras manifestaciones cutáneas asociadas al síndrome del nevo epidérmico, de éstas la más frecuente son las manchas café con leche, <sup>18</sup> otras manifestaciones cutáneas descritas son las máculas hipopigmentadas congénitas, nevos melanocíticos congénitos, nevo azul, nevo lanoso, aplasia cutis, morfea, vitiligo, condroma, nevo del pelo liso y hemangiomas. <sup>27, 20,17, 28, 29, 30, 31</sup>

## **EVALUACION DEL PACIENTE CON SÍNDROME DEL NEVO EPIDERMICO**

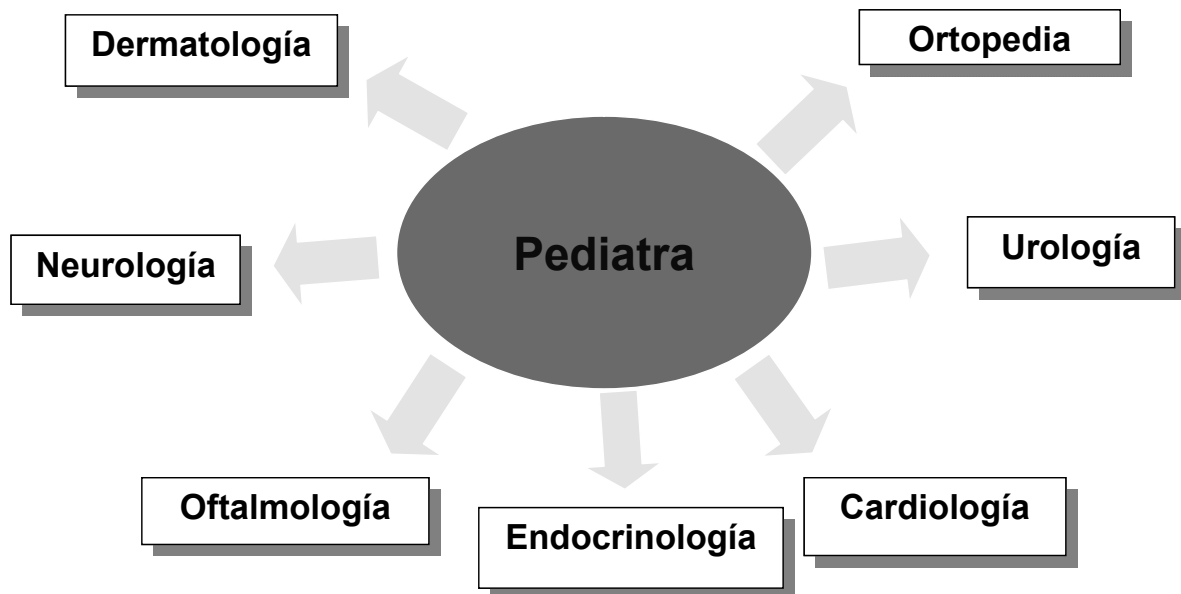
Un paciente en el cual se sospecha que tenga síndrome del nevo epidérmico, se le debe de realizar una historia clínica detallada y familiar incluyendo antecedentes neonatales y prenatales, problemas de desarrollo, historia de crisis convulsivas, hiperactividad, alteraciones del lenguaje o aprendizaje y síntomas del tracto urinario.

Una exploración física debe incluir una examinación mucocutánea, oftalmológica, medida de la circunferencia cefálica, exploración de la columna vertebral, medidas de las extremidades, auscultación de ruidos cardiacos y una examinación neurológica completa.

En caso de ser necesario realizar estudios de laboratorio y toma de biopsias en diferentes sitios.

Otros exámenes que deben ser considerados, dependiendo de la historia clínica y la exploración física se encuentran un examen general de orina, radiografías de huesos largos, esqueleto y tórax, un electroencefalograma y ó una tomografía de cráneo.

El tratamiento de un paciente con síndrome del nevo epidérmico es multidisciplinario con la ayuda de un pediatra, dermatólogo, neurólogo, endocrinólogo, oftalmólogo y ortopedista.



## VII. Análisis estadístico

Se realizaron las siguientes pruebas:

- Se obtuvieron las estadísticas descriptivas para cada una de las variables para conocer su comportamiento en los pacientes con pénfigo.
- Para fines de análisis se dividió a la muestra en 2 grupos de acuerdo al sitio de diagnóstico: 1) boca y 2) otros sitios. De esta forma se buscaron diferencias significativas en la frecuencia de consumo de alimentos de riesgo.
- Del mismo modo, un segundo bloque de análisis se realizaron dividiendo a la muestra en 2 grupos por sitio diagnóstico: 1) piel cabelluda y 2) otros sitios. En esta ocasión, se buscaron diferencias significativas en la participación en actividades laborales y recreativas de riesgo.
- En ambos casos, se utilizaron las pruebas de  $\chi^2$  y T de Student, de acuerdo a las necesidades de cada caso; estableciendo un nivel de significancia estadística de al menos 0.05.
- Se elaboraron tablas de frecuencias y gráficos para la presentación de los resultados.

# **PROCOLO DE ESTUDIO**

## JUSTIFICACIÓN

Existe un gran número de pacientes de pacientes con nevos epidérmicos con una frecuencia relativa de 1:1000 nacidos vivos, aunque la incidencia del síndrome del nevo epidérmico es de un nuevo caso cada 10.6 meses en el Instituto Nacional de Pediatría; aproximadamente 7.9% de pacientes con nevo epidérmico tuvieron involucro sistémico.

En un estudio observacional realizado en el Instituto Nacional de Pediatría con 443 pacientes con nevo epidérmico, se encontró una incidencia de 1 caso nuevo cada 10.6 meses, con una frecuencia relativa de un caso por cada 11 928 de pacientes pediátricos y un caso por cada 1080 pacientes dermatológicos, aproximadamente 7.9% de los pacientes con nevo epidérmico presentaban síndrome del nevo epidérmico. Nueve pacientes con síndrome del nevo epidérmico (26%) tenían síndrome de Proteus, seis pacientes (17%) tenían nevo sebáceo, tres pacientes (8%) tenían nevo comedonico, un paciente con nevo verrugoso inflamatorio lineal (NEVIL) presentó alteraciones sistémicas y trece pacientes (37%) con nevos queratinocíticos presentaron alteraciones sistémicas.

El nevo que con mayor frecuencia presentó el síndrome del nevo epidérmico fue el síndrome de Proteus, en segundo lugar se encontró en nevo sebáceo, de éste el 66% presentó alteraciones neurológicas (3.5%) que fueron la digenesia cerebral, displasia cortical, hamartomas gliales y neoplasias de bajo grado como gliomas, ganglioma y astrocitomas, las alteraciones músculo-esqueléticas encontradas en

el síndrome del nevo epidérmico sebáceo fueron moderadas en comparación con estudios anteriores en las que las alteraciones eran mayores y menores las neurológicas. Entre las alteraciones músculo-esqueléticas se encontraban hipoplasia hemifacial, hipertrofia hemicorporal y asimetría craneal.

El nevo comedónico fue el tercer nevo en encontrar alteraciones con tres pacientes, uno de los pacientes presentó amaurosis parcial y catarata, los otros dos no presentaron ninguna alteración oftalmológica pero presentaron alteraciones músculo-esqueléticas; como escoliosis e hipertrofia hemicorporal.

En el grupo de los nevos queratinocíticos, 66% del sexo femenino presentaban alteraciones neurológicas, 50% alteraciones oftalmológicas y 16% músculo-esqueléticas, mientras que del sexo masculino 43% presentaban alteraciones neurológicas, 25% alteraciones oftalmológicas y 87% alteraciones músculo-esqueléticas.<sup>1</sup>

En un estudio realizado en Australia con 131 pacientes con nevo epidérmico, el 90% presentó anormalidades en otros órganos, más de dos anormalidades se encontraron en 33% de los pacientes y en 5% más de cinco anormalidades. Las anormalidades neurológicas y músculo-esqueléticas representaban el 15%, las alteraciones oftalmológicas el 9% y anormalidades en otros órganos el 12%. El sitio más afectado fue la cabeza y el cuello.

Trece por ciento de los pacientes presentaban un nevo disseminado y un 4% con un patrón lineal. Dentro de las alteraciones músculo-esqueléticas encontradas fueron el genu valgus, clinodactilia, asimetría del esqueleto y defectos como acortamiento de extremidades. Las alteraciones oftalmológicas encontradas fueron estrabismo astigmatismo, ptosis, catarata bilateral y obstrucción del conducto lagrimal.

En este estudio si se encontró mayor presencia de una o más anormalidades en pacientes con nevos diseminados que localizados; con una frecuencia similar a lesiones localizadas en cabeza u otra parte anatómica. <sup>20</sup>

Solomon publicó 42 casos de nevos epidérmicos y encontró que 78% tenían por lo menos una anormalidad; 67% presentaban alteraciones músculo-esqueléticas, 48% tenían involucro del sistema Nervioso Central y 16% tenían ambas.

En estos estudios se muestra que los pacientes con nevos epidérmicos tienen un riesgo significativo en tener otras anormalidades, por lo que una examinación detallada y un seguimiento de los nevos es necesario.

Aunque en el Centro Dermatológico Pascua se les realiza a todos los pacientes con nevos epidérmicos un protocolo de estudio oftalmológico y con radiografías de huesos largos, como tal si no hay una búsqueda intencional de todas las alteraciones oftalmológicas es difícil encontrar todas las alteraciones publicadas, al igual que sin una exploración y valoración músculo-esquelética por medio de mediciones que serán valoradas por un ortopedista y que en caso de ser necesario se tomarán radiografías de las estructuras afectadas, para así poder establecer una valoración más integral para éstos pacientes.



## **OBJETIVOS**

### Objetivo General

Determinar las manifestaciones músculo-esqueléticas y oftalmológicas en pacientes con nevos epidérmicos en pacientes vistos en el Centro Dermatológico Pascua entre el periodo de agosto 2005 a agosto del 2006.

### Objetivos específicos

1. establecer el porcentaje de nevos epidérmicos que se asocian con alteraciones músculo-esqueléticas.
2. establecer el porcentaje de nevos epidérmicos que se asocian con alteraciones oftalmológicas.
3. determinar si el sexo del paciente, distribución del nevo se correlacionan o no con otras alteraciones.
4. determinar si la localización a nivel de cabeza se correlacionan con alteraciones oftalmológicas
5. determinar si a mayor extensión del nevo mayor número de alteraciones oftalmológicas y ó músculo-esqueléticas.
6. determinar que variedad de nevo epidérmico se asocia con mayor frecuencia a alteraciones oftalmológicas.
7. determinar que variedad de nevo epidérmico se asocia con mayor frecuencia a alteraciones músculo-esqueléticas.
8. determinar la frecuencia del síndrome del nevo epidérmico.

## MATERIAL Y MÉTODOS

El estudio se realizó en el Centro Dermatológico Dr. Laidislaio de la Pascua, ubicado en Avenida Dr. Vértiz 464, Col. Buenos Aires, México, D.F; el cual pertenece a los Servicios de Salud del Departamento del Distrito Federal con turnos de atención matutino y vespertino; ofrece servicios de consulta externa en dermatología, cirugía dermatológica, dermatopatología, dermatología pediátrica, laboratorio, radiología, oftalmología y odontología.

Se incluyeron 60 pacientes enviados al servicio de dermatología pediátrica con el diagnóstico de nevo epidérmico, procedentes de la consulta de dermatología general y pediátrica del centro Dermatológico Pascua.

### **Población de estudio:**

#### Criterios de inclusión

- pacientes de cualquier edad y ambos sexos
- pacientes con diagnóstico de nevo epidérmico

#### Criterios de exclusión

- embarazo
- pacientes que no acepten acudir a sus valoraciones
- enfermedades que comprometan gravemente la salud del paciente
- pacientes que no cumplieron con los criterios de inclusión

- pacientes que no se logren detectar por medio del expediente

## **DISEÑO DE ESTUDIO**

Estudio observacional, descriptivo y transversal

### **Descripción general del estudio**

Se realizó el estudio a todos los pacientes con diagnóstico de nevo epidérmico durante el periodo comprendido de primero de agosto del 2005 al primero de septiembre del 2006.

A todos los pacientes incluidos en el estudio, se informó verbalmente y consentimiento por escrito, se les realizó historia clínica general y dermatológica con toma de fotografías. A través de un cuestionario con antecedentes heredo-familiares, antecedentes personales patológicos, edad de inicio del nevo, crecimiento del nevo, topografía y morfología de la dermatosis.

A todos los pacientes se les realizó una biopsia para correlacionar diagnóstico clínico con histopatológico.

A todos los pacientes se les realizó valoración por medio del servicio de oftalmología del Centro Dermatológico Pascua a cargo del Dr. Guarneros Campos y valoración ortopédica por el Dr. Antonio Hurtado Padilla médico adscrito al hospital de traumatología y ortopedia de Lomas Verdes del Instituto Mexicano del Seguro Social.

Posteriormente se realizó el análisis estadístico con los resultados obtenidos.

## MEDICIONES:

Pruebas de la diferencia de longitud de las piernas:

Para saber la longitud verdadera de la pierna, colocando primero las piernas del paciente en posiciones que se puedan comparar con precisión y medir la distancia desde las espinas iliacas anteriores y superiores hasta los maleólos mediales (desde un punto óseo fijo hasta otro punto óseo fijo). Se inicia la medición en la concavidad ligera que está justamente por debajo de la espina iliaca anterior y superior, puesto que la cinta métrica puede deslizarse si se hace presión directamente sobre la espina. Las distancias desiguales entre estos puntos fijos comprueban que una extremidad es más corta que la otra.

Para determinar con facilidad el sitio en el que se encuentra la desigualdad, se pide al paciente que se recueste con las rodillas en flexión en  $90^{\circ}$  y los pies aplanados contra la mesa. Si se ve que una rodilla es más alta que la otra, la tibia de esa extremidad será más larga, si una rodilla se proyecta más hacia delante que la otra, el más largo será el fémur de esta extremidad.

Colocar al paciente en decúbito supino con las piernas en la posición más neutra que pueda adoptar, y medir desde el ombligo hasta los maleolos mediales. Las distancias distintas sugieren desigualdad aparente en la longitud de las piernas sobre todo si las mediciones verdaderas de longitud de estas extremidades son iguales.

Se consideró el diagnóstico de Síndrome del Nevo Epidérmico al encontrar alguna anomalía a nivel oftalmológico y ó músculo-esquelético.

#### Aspectos éticos

Previo consentimiento de pacientes o tutores se les realizó la toma de una biopsia.

Una vez concluido el estudio se informó a los médicos tratantes los datos de los pacientes, y en caso de ser necesario se mandaron a consulta especializada.

#### **Recursos**

##### Humanos:

- Una dermatologa pediatra
- Una Maestra en Ciencias
- Un Ortopedista
- Un oftalmólogo
- Una residente de Dermatología

##### Materiales:

- Computadora con programa SPSS para análisis estadística, impresora, papel Bond tamaño carta, lápices, plumas, fotocopias etc.

##### Financiamiento:

- No se requiere, los gastos serán absorbidos por los investigadores.

## Definición de variables

### Variables

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICIÓN *
TIPO NEVO EPIDERMICO	Clase o características de un lunar	Se observarán las características clínicas e histopatológicas propias de cada nevo	Cualitativa Politómica	1.n verrugoso 2.n. sebáceo 3. NEVIL 4. n. apocrino 5. n. ecrino 6. n. piloso

\*Clasificación de los nevos según su componente predominante:

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICIÓN *
TOPOGRAFIA	Ubicación de las lesiones en los segmentos corporales	Se observará y desarrollará cada región corporal afectada	Cualitativa Politómica	*Zonas afectadas: 1- cabeza 2- cuello 3- extremidades superiores 4-extremidades inferiores 5- tronco

\* cabeza (cara, piel cabelluda)

Extremidades superiores (brazos, antebrazos, manos, dedos)

Extremidades inferiores (muslos, piernas, pies, orfejos)

Tronco: tórax, abdomen

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICIÓN *
TAMAÑO	Dimensión del nevo del paciente	Se tomarán medidas de los nevos	Cuantitativa Razón	Diámetro Cm.
Alteraciones oftalmológicas	Trastorno de la visión u ocular	Se observarán alteraciones a nivel ocular, por medio de la exploración ocular	Cualitativa Politomica	1.astigmatismo 2. nevo unión 3. leucoma corneal 4. quiste dermoide 5. melanosis conjuntiva 6. miopía 7 * Otras:

\* Colobomas, lipodermoides de conjuntiva, exotropía, estenosis del conducto lagrimal, microftalmia, nistagmus, desplazamiento ectópico de las pupilas.

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICIÓN *
Alteraciones musculares - esquelético	Trastorno del estado normal de los músculos y huesos	Se observarán alteraciones a nivel musculoesquelético con la toma de medidas y radiografías	Cualitativa Politomica	1.escoliosis 2.acortamiento extremidades 3.hiperlordosis 4. megaapofisis 5. agenesia 6. genu varo * Otras:

\* Campodactilia, braquidactilia, sindactilia, deformidades en clavícula, puente nasal, esferoide e isquiopúbico, aplasia de costillas, asimetría del esqueleto, hemihipertrofia facial.

VARIABLE	DEFINICIÓN CONCEPTUAL	DEFINICIÓN OPERACIONAL	TIPO DE VARIABLE	UNIDAD DE MEDICIÓN
EDAD	Tiempo que ha vivido una persona	Se preguntará por los años cumplidos	Cuantitativa discreta	Años
SEXO	Condición orgánico masculino, femenino	Se observarán las características fenotípicas propias de cada sexo	Cualitativa dicotómica	Masculino Femenino

## ANALISIS DE DATOS

Se estimaron frecuencias simples, promedios, se elaboraron tablas, gráficas de barras y pastel para describir los datos clínicos y epidemiológicos.

Se correlacionó el porcentaje de pacientes con alteraciones oftalmológicas y músculo-esqueléticas con la variedad del nevo, localización y extensión.



## Resultados

Se estudiaron 60 pacientes, con diagnóstico de nevos epidérmicos provenientes de la consulta externa del Centro Dermatológico Dr. Ladislao de la Pascua, durante el periodo comprendido del 1ero de agosto del 2005 a agosto del 2006.

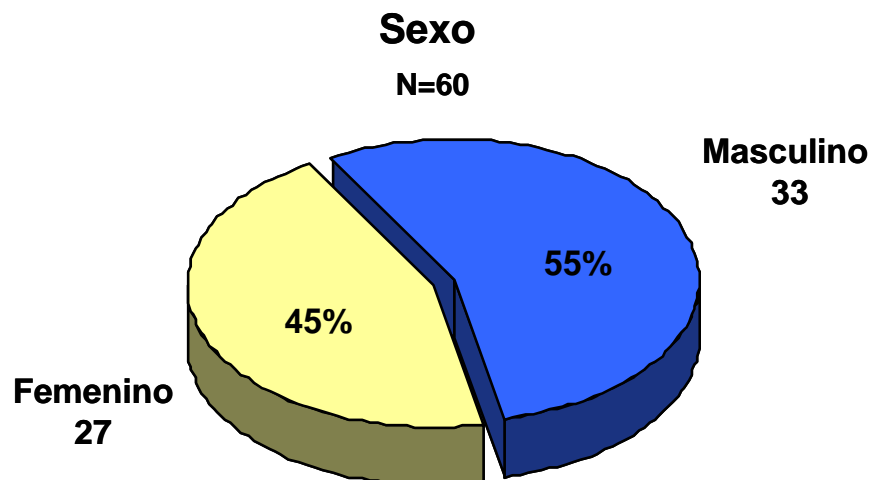
### *Características clínicas epidemiológicas*

#### **Sexo**

De nuestra población de estudio se incluyeron 27 mujeres (45%) y 33 hombres (55%). Tabla 1 y Grafica 1

Tabla 1.- Comparación de sexo

Sexo	Casos	%
Masculino	33	55%
Femenino	27	45%
Total	60	100



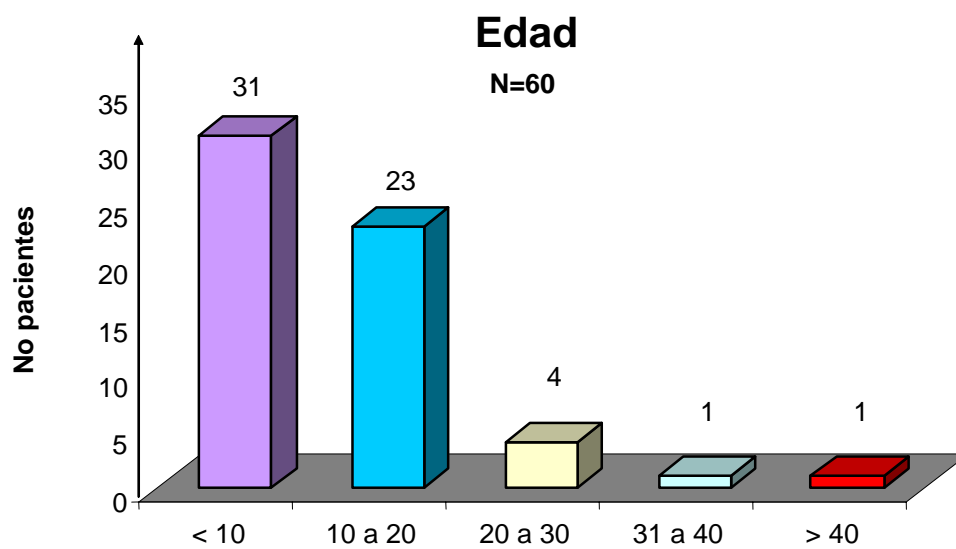
Grafica 1

## Edad

El rango de edad de los pacientes fue de 7 meses a 43 años, con un predominio en el rango de edad en niños menores de 10 años, con un 51.7%. Tabla 2 y Grafica 2

Tabla 2

Edad	Casos	%
< 10	31	51.7%
10 a 20	23	38.3%
20 a 30	4	6.7%
31 a 40	1	1.7%
> 40	1	1.7%
	60	100.0%
Mínimo	0.7	
Máximo	43	
Promedio	11.1	
Desviación estándar	8.5	



Fuente: Consulta externa del CDP

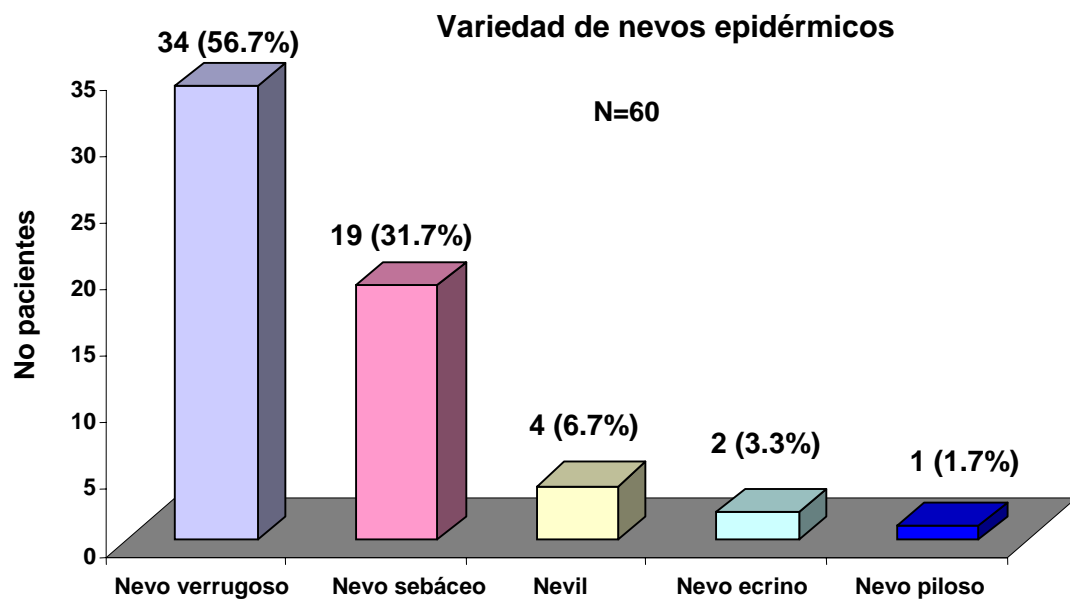
Grafica 2

### ***Variedad de nevos epidérmicos***

El nevo más frecuentemente encontrado fue el nevo verrugoso (56.7%), seguido del nevo sebáceo. Tabla 3 y Grafica 3

Tabla 3.- Variedad de nevos epidérmicos

Nevos epidérmicos	Casos	%
Nevo verrugoso	34	56.7%
Nevo sebáceo	19	31.7%
NEVIL	4	6.7%
Nevo ecrino	2	3.3%
Nevo piloso	1	1.7%
Total	60	



Grafica 3

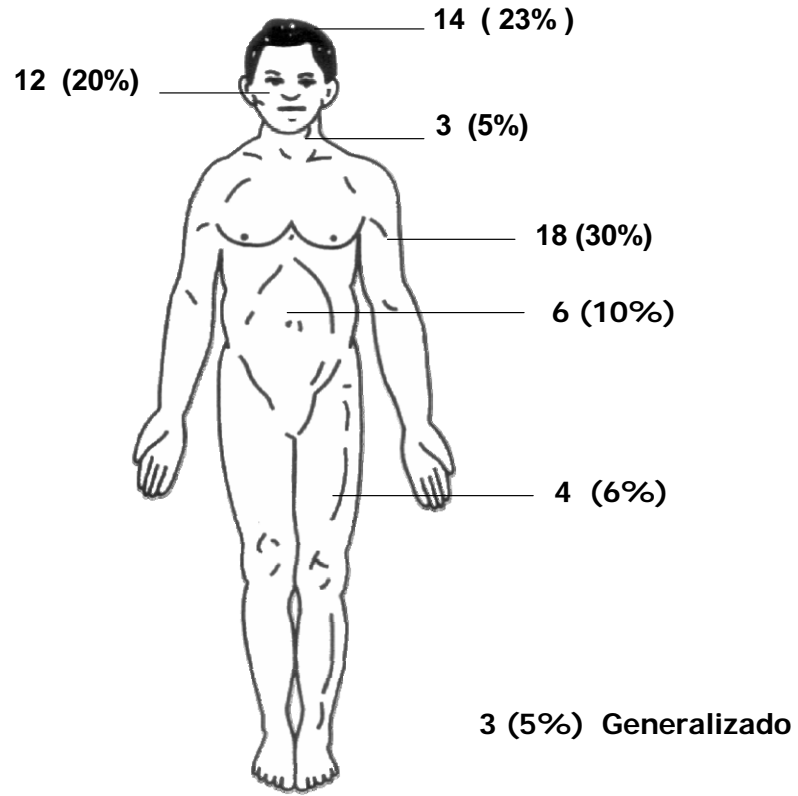
## Topografía

La localización más frecuente de los nevus epidérmicos fue en cabeza, de éstos en primer lugar la piel cabelluda y en segundo lugar la cara.

Tabla 4.- Topografía

Topografía	Casos	%
Piel cabelluda	14	23.3%
Cara	11	18.3%
Brazo	6	10.0%
Antebrazo	4	6.7%
Cuello	3	5.0%
Extremidades superiores	3	5.0%
Generalizado	3	5.0%
Tórax anterior	2	3.3%
Abdomen	2	3.3%
Pierna	2	3.3%
Brazo y antebrazo	2	3.3%
Cabeza	1	1.7%
Tronco	1	1.7%
Espalda	1	1.7%
espalda, brazo y antebrazo	1	1.7%
espalda y pierna	1	1.7%
Brazo, tórax anterior	1	1.7%
Antebrazo y mano	1	1.7%
Codo y rodilla	1	1.7%
	60	100.0%

### Topografía



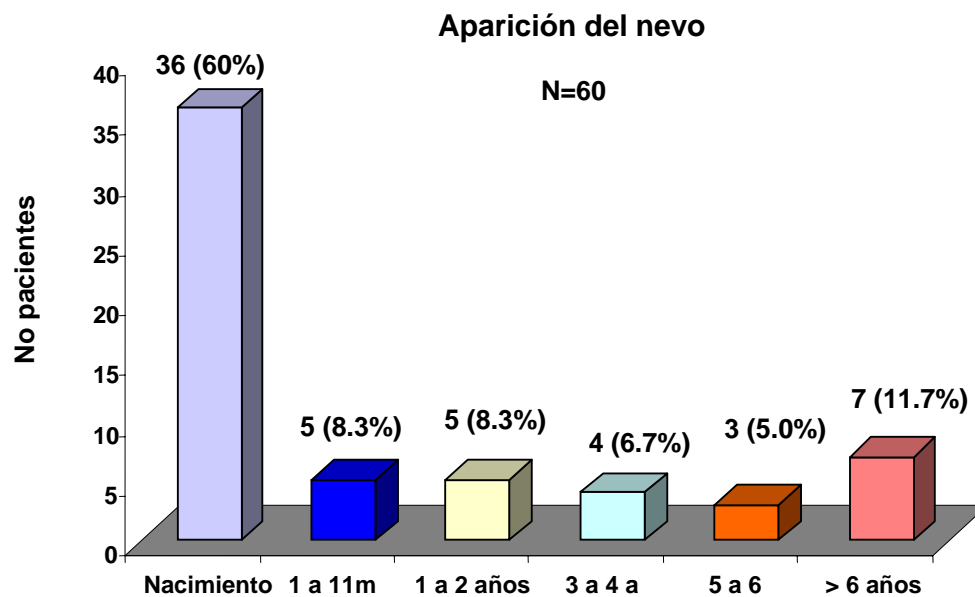
Gráfica 4

## ***Aparición del lunar***

El inicio de la mayoría de los nevos epidérmicos fue al nacimiento, seguidos por los primeros dos años de vida. Aunque un 11.7 % presentaron su aparición después de los 6 años.

Tabla 5.- Aparición del lunar

Aparición del lunar	Casos	%
Nacimiento	36	60.0%
1 a 11 meses	5	8.3%
1 a 2 años	5	8.3%
3 a 4 años	4	6.7%
5 a 6 años	3	5.0%
> 6 años	7	11.7%
	60	100.0%



Gráfica 5

## Alteraciones visuales

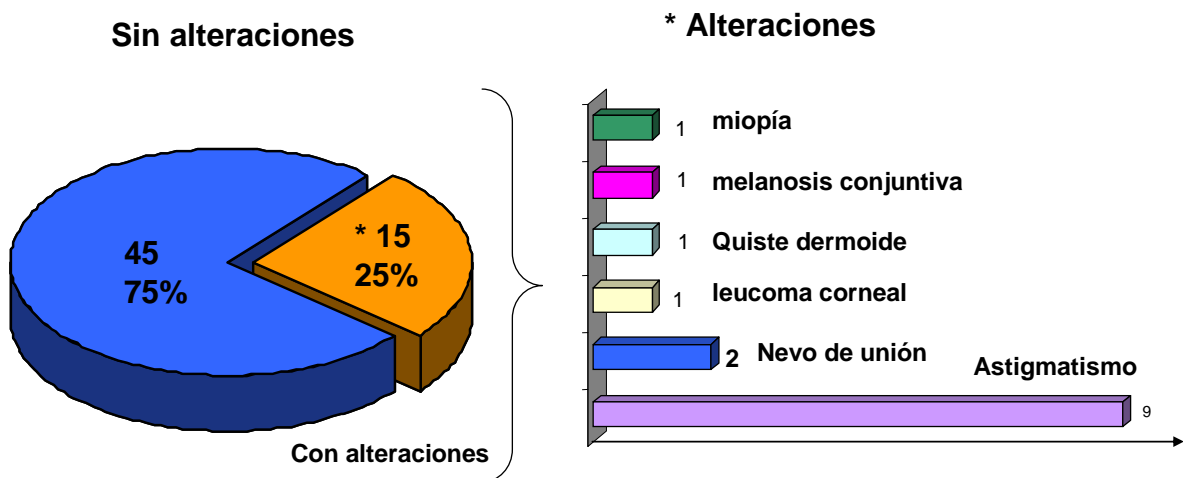
La alteración oftalmológica más frecuente asociada con los nevos epidérmicos fue el astigmatismo, seguido de los nevos de unión.

Tabla 6.- Alteraciones oftalmológicas

Alteraciones visuales	Casos	%
Astigmatismo	9	15,0%
Nevo de unión	2	3,3%
Opacidad corneal	1	1,7%
Quiste dermoide	1	1,7%
melanosis conjuntiva	1	1,7%
Miopía	1	1,7%
sin alteraciones	45	75,0%
	60	100,0%

### Alteraciones oftalmológicas

N=60



Gráfica 6

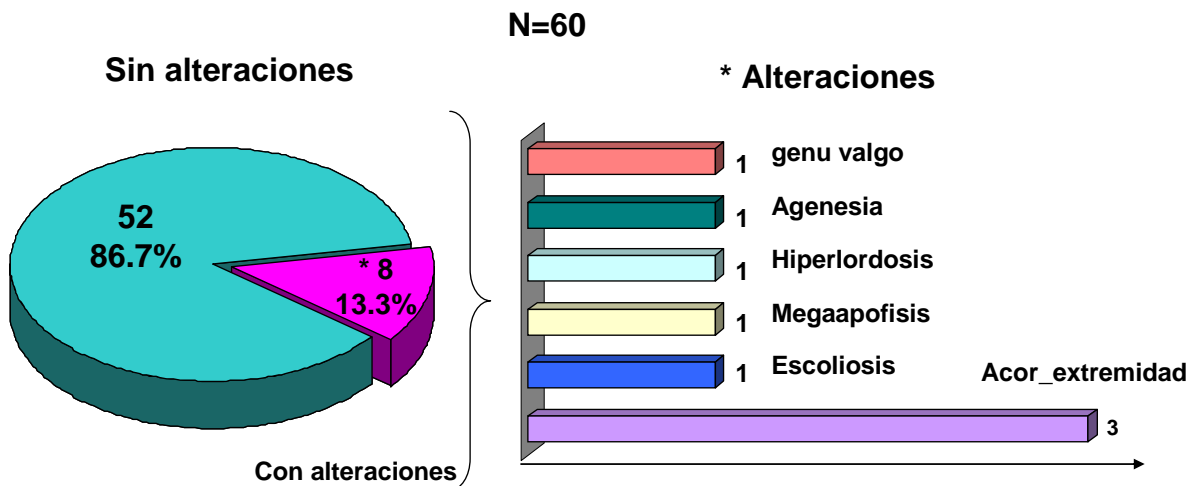
## Alteraciones músculo- esqueléticas

La alteración músculo-esqueléticas más frecuente en el síndrome del nevo epidérmico fue el acortamiento de extremidades.

Tabla 7

Alteraciones músculo esqueléticas	Casos	%
Acor_extremidad	3	1,7%
Escoliosis	1	5,0%
Megaapofisis	1	1,7%
Hiperlordosis	1	1,7%
Agenesia	1	1,7%
genu varo	1	1,7%
Alteraciones	8	13,3%
Sin alteraciones	52	86,7%

### Alteraciones músculo esquelético



Gráfica 7



**Tabla 8.- Alteraciones oftalmológicas relacionadas con el sexo**

Sexo / alteraciones oftalmológicas	F N=27	M N=33	Total 60	%
Astigmatismo	4	5	9	15.0%
Opacidad corneal		1	1	1.7%
Quiste dermoide	1		1	1.7%
Nevo de unión	1	1	2	3.3%
Melanosis conjuntiva		1	1	1.7%
Miopía	1		1	1.7%
<b>Total con alteraciones</b>	<b>7</b>	<b>8</b>	<b>15</b>	<b>25%</b>
<b>Sin alteraciones</b>	<b>20</b>	<b>25</b>	<b>45</b>	<b>75%</b>

**Tabla 9.- Alteraciones músculo-esqueléticas relacionadas con el sexo**

sexo / Alteraciones músculo esqueléticas	F N=27	M N=33	Total 60	%
Escoliosis		1	1	1.7%
Acortamiento extremidades	2	1	3	5.0%
Megaapofisis	1		1	1.7%
Hiperlordosis		1	1	1.7%
Agnesia		1	1	1.7%
Genu varo		1	1	1.7%
<b>Total con alteraciones</b>	<b>3</b>	<b>5</b>	<b>8</b>	<b>13.50%</b>
<b>Sin alteraciones</b>	<b>24</b>	<b>28</b>	<b>52</b>	<b>86.5%</b>

**Tabla 10.- Alteraciones músculo –esqueléticas relacionadas con la localización y extensión**

Localización /extensión	Cabeza	Tronco	Unius lateris	Generalizada	Total
Escoliosis				1	1
Acortamiento extremidades	3				3
Megaapofisis			1		1
Hiperlordosis		1			1
Agenesia			1		1
Genu varo	1				1
<b>Total</b>	<b>4</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>1</b>	<b>8(15.5%)</b>

**Tabla 11.- Alteraciones oftalmológicas relacionadas con la localización y extensión**

Alteraciones /localización	Cabeza	Cuello	Tronco	Extremidades superiores	Extremidades inferiores	Unius lateris	Generalizado	Total
Astigmatismo	4			1	1	2	1	9 (15%)
Opacidad corneal						1		1(2%)
Quiste dermoide	1							1(2%)
Nevo de unión	2							2(3%)
Melanosis conjuntiva				1				1(2%)
Miopía	1							1(2%)
Con alteraciones	8			2	1	3	1	15(25%)
Sin alteraciones	17	3	6	9	1	8	1	45(75%)

**Tabla 12.- Comparación de las alteraciones visuales con los nevos epidérmicos**

Nevos/ alteraciones visuales	Nevil	Verrugoso	Sebáceo	Ecrino	Piloso	Total
Astigmatismo		4	4	1		9 (15%)
Opacidad corneal				1		1(1.7%)
Quiste dermoide			1			1(1.7%)
Nevo de unión		1	1			2(3.3%)
Melanosis conjuntiva		1				1(1.7%)
Miopía		1				1(1.7%)
<i>Total de alteraciones visuales</i>		7	6	2		15(25%)
<i>Sin alteraciones</i>	4	27	13		1	45(75%)

**Tabla 13.- Alteraciones musculares encontradas en los nevos epidérmicos.**

Nevos / Alteraciones musculares	Nevil	verrugoso	sebáceo	Total
Escoliosis		1		1
Acortamiento extremidades		1	2	3
Megaapofisis	1			1
Hiperlordosis		1		1
Agenesia		1		1
Genu varo			1	1
<i>Total</i>	1	4	3	8(13.5%)

## ICONOGRAFIA



***Alteraciones oftalmológicas:*** Afecta principalmente párpados, la conjuntiva y la córnea



***Cambios óseos primarios:*** Hipertrofia o hipoplasia de los huesos, quistes óseos, pie equino varo, campodactilia, braquidactilia, sindactilia, aplasia de costillas, asimetría del esqueleto e hemihipertrofia facial.

## DISCUSION

La asociación de nevo epidérmico con anomalías en otros órganos ha sido descrita en la literatura hace más de 100 años. Sin embargo diferentes nombres han sido utilizados para describir las alteraciones neurológicas, músculo-esqueléticas, oftalmológicas y otros órganos de los nevos epidérmicos.

Publicaciones recientes de la existencia de diferentes síndromes han sido descritas, pero muchos pacientes no han podido ser clasificados dentro de éstos seis síndromes.

A pesar de estas publicaciones se sigue utilizando la terminología de “síndrome del Nevo Epidérmico”.

La mayoría de los nevos epidérmicos aparecen al nacimiento o en los primeros años de vida, esto fue corroborado en este estudio ya que el 60% de los nevos epidérmicos aparecieron desde el nacimiento, seguidos por los primeros dos años de vida, aunque el 11.7% aparecieron después de los 6 años.

Las lesiones típicas son lineales, siguiendo las líneas de Blaschko y usualmente no cruzan la línea media.

La distribución, superficie e histología es variable. Las lesiones más pequeñas comúnmente se encontraban en cabeza y de ésta en especial en piel cabelluda, siendo ésta la localización más frecuente.

Las alteraciones oftalmológicas son comunes en el síndrome del nevo epidérmico se publican incidencias tan bajas como el 9% y tan altas como el 50%. Colobomas, dermoides, lipodermoides, astigmatismo y la opacidad corneal son hallazgos frecuentes.<sup>5, 20, 35</sup>. En nuestro estudio encontramos resultados similares

siendo el astigmatismo y la opacidad corneal las alteraciones más frecuentes, aunque el astigmatismo en población abierta tiene una incidencia en población oriental y anglosajona del 50%, en México es del 20 al 30%, por lo que el análisis realizado no es suficiente para estimar frecuencias ni riesgo relativo, sólo se puede sospechar asociación, porcentajes y proporciones.

Las alteraciones músculo-esqueléticas son muy comunes en el síndrome del nevo epidérmico, casi tan frecuentes como las neurológicas. En este estudio se comprobó que el acortamiento de extremidades es de los hallazgos más frecuentes, seguidos por la escoliosis. Encontrando un 13% de alteraciones a éste nivel.

A diferencia de lo descrito, la extensión del nevo no es factor determinante para la presencia o no de otras alteraciones en otros sistemas, por lo que se concluye que todos los pacientes portadores de un nevo epidérmico deben ser completamente estudiados, ya que si bien en la mayoría de los casos no se encontrarán alteraciones sistémicas y es justificable descartarlas.

## CONCLUSIONES

1. En 13.3% de los nevos epidérmicos presentaban alteraciones a nivel músculo-esquelético, la alteración musculoesqueléticas más frecuente fue el acortamiento de extremidades.
2. Se encontraron alteraciones oftalmológicas en un 25% de los pacientes con nevos epidérmicos, de éstas alteraciones en primer lugar se encontró el astigmatismo seguidas por nevos de unión.
3. De los pacientes que presentaron síndrome del nevo epidérmico, hubo un predominio de pacientes masculinos en un 55%, presentando el sexo masculino mayores alteraciones músculo-esqueléticas y oftalmológicas.
4. Según su localización, la cabeza fue el sitio de mayor presentación de alteraciones músculo-esqueléticas y oftalmológicas.
5. la extensión del nevo no fue un factor determinante para alteraciones oftalmológicas ni músculo-esqueléticas.
6. el nevo ecrino fue el nevo epidérmico que mayormente presentó alteraciones a nivel oftalmológico, seguido en segundo lugar por el nevo sebáceo.
7. el nevo epidérmico verrugoso inflamatorio lineal (NEVIL) fué el nevo epidérmico que mayormente presentó alteraciones músculo-esqueléticas, seguidas en segundo lugar por el nevo sebáceo.
8. El 38% presentaron Síndrome del nevo epidérmico.

CENTRO DERMATOLÓGICO PASCUA

HOJA DE RECOLECCIÓN DE DATOS

PROTOCOLO

Estudio sobre el síndrome del nevo epidérmico y sus alteraciones oftalmológicas y  
musculoesqueléticas

No. Expediente: \_\_\_\_\_

Fecha: \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_

No. De paciente: \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_

Ficha de identificación:

Nombre: \_\_\_\_\_

Edad: \_\_\_\_\_ Sexo: F M

Tipo de Nevo:

Tamaño:

Biopsia no:

Antecedentes:

Padece alguna enfermedad como crisis convulsivas? \_\_\_\_\_

Tuvo alguna dificultad en el aprendizaje? Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

Cual \_\_\_\_\_

Existe sospecha de embarazo? Si \_\_\_\_\_ No \_\_\_\_\_

¿Cuándo apareció el lunar? \_\_\_\_\_

¿Hasta que edad dejó de crecer el lunar? \_\_\_\_\_

¿Tiene alguna alteración en la visual? \_\_\_\_\_

¿Ha notado deformidades en su cuerpo? \_\_\_\_\_



¿Tiene problemas para caminar? \_\_\_\_\_

¿Ha notado alguna extremidad más corta que la otra? \_\_\_\_\_

Valoración oftalmologica:

Talla:

Peso:

Medición

Longitud de miembro pelvico: izquierda \_\_\_\_\_ derecha \_\_\_\_\_

Izquierda \_\_\_\_\_ derecha \_\_\_\_\_

.

HOJA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO

PROTOCOLO

Estudio sobre el síndrome del nevo epidérmico y sus alteraciones  
musculoesqueléticas y oftalmológicas

Expediente: \_\_\_\_\_

No. De paciente: \_\_\_\_\_

Teléfono: \_\_\_\_\_

México, DF; \_\_\_\_ de \_\_\_\_\_ 2006

Por medio de la presente, yo \_\_\_\_\_, declaro  
libre y voluntariamente que acepto ser ingresado en el presente protocolo,  
“alteraciones musculoesqueléticas y oftalmológicas en el síndrome del nevo  
epidérmico”.

Se me ha informado enteramente del padecimiento que presento, así como del  
estudio mismo, los procedimientos que se realizarán, como toma de radiografías y  
la valoración oftalmológica.

también acepto el compromiso que implica mi participación en la investigación,  
para la obtención de resultados fidedignos.

Nombre del paciente \_\_\_\_\_

En caso de menor de edad:

Nombre del padre o tutor \_\_\_\_\_

Firma: \_\_\_\_\_

(paciente)

(padre o tutor)

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Vidaurri de la Cruz H, Tamayo-Sanchez L, Duran Mckinster C, de la luz M, Ruiz Maldonado R. Epidermal Nevus Síndromes: Clinical Findings in 35 patients. *Pediatr Dermatol* 2004;21(4):432-439
- 2.- Jadassohn J, Bemerkungen zur histologie der systematisierten naevi und ubertgdrusen naevi. *Arch Dermatol Syphilol* 1895; 33:355-394.
- 3.- Hodge J, Ray M, Flynn K. The epidermal nevus syndrome. *Int J Dermatol* 1991;30:91-98.
- 4.- Happle R, Hoffmann R, Restano L, Caputo R, Tadini G. Phacomatosis pigmento keratolica: a melanocytic epidermal twin nevus síndrome. *Am J Med Genet* 1996;65:363-365.
- 5.- Solomon L, Fretzin. The epidermal nevus syndrome. *Arch Dermatol* 1968; 97:273-285.
- 6.- Schimelpenning GW. Klinischer Beitrag zur Symptomatologie der Phakomatosen. *Fortschr Rontgenstr* 1957;87: 716-720.
- 7.- Feuerstein R, Mims L. Linear nevus sebaceous with convulsions and mental retardation. *Am J Dis Child* 1962; 104: 679-690.
- 8.- Solomon LM, Esterly NB. Epidermal and other congenital organoid nevi. *Curr Probl Pediatr* 1975;6:3-56.
- 9.- Marden P, Venters H. A new neurocutaneous syndrome. *Am J Dis Child* 1966; 112: 79-81.
- 10.- Lansky L, Funderburk S, Cuppage F, Schmike N, Diehl A. A Linear sebaceous nevus syndrome. *Am J Dis Child* 1972; 123:587-590.

- 11.- Marchau MMB. Linear cutaneous lesions and neurologic deficit: a case report. Clin Neurol Neurosurg 1984; 86:111-113.
- 12.- Happle R, Kastrup W, Macher E. Systemic retinoid therapy of systematized verrucous epidermal nevus. Dermatologica 1977;155:200-205.
- 13.- Happle R. Lethal genes surviving mosaicism. J Am Acad Dermatol 1987;16:899-906.
- 14.- Mollica F, Pavone L, Nuciforo G. Linear sebaceous nevus syndrome in a newborn. Am J Dis Child 1974; 128:868-871.
- 15.- Diven DG, Solomon AR, McNeely MC, et al. Nevus sebaceous associated with major ophthalmologic abnormalities. Arch Dermatol 1987;123:383-386.
- 16.- Mansour AM, Laibson PD, Reinecke RD, et al. Bilateral total corneal and conjunctival choristomas associated with epidermal nevus. Arch Ophthalmol 1986;104:245-248.
- 17.- Mimouni F, Hon BK, Barnes L, et al . Multiple hamartomas associated with intracranial malformation. Pediatr Dermatol 1986;3:219-225.
- 18.-Goldberg LH, Collins SAB, Siegel DM. The epidermal nevus syndrome: case report and review. Pediatr Dermatol 1987;4:27-33.
- 19.- Holden KR, Dekabam AS. Neurologic involvement in nevus unius linearis sebaceous. Neurology 1972;22:879-887.
- 20.- Rogers M, McCrossin I, Commens C. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndrome. J Am Acad Dermatol 1989; 20:476-488.
- 21.- Oranje AP, Przyrembel H, Meradji M, Loonen MCB, Klerk JBC. Solomon's epidermal nevus syndrome (type:linear nevus sebaceous) and hypophosphatemic vitamin D-resistant nevi. Curr Prob Pediatr 1975; 6:3-56.

- 22.- Rook, Wilkinson, Ebling. Textbook of Dermatology. Naevi and other development defects. Fifth edition. Oxford: Blackwell Scientific Publications 1992:442-462.
- 23.- Pérez A, Cañizo D, Tejerina J. Nevo sebáceo de Jadassohn. Piel 1992; 7: 341-349.
- 24.- Shapiro M, Jonson B Jr, Witmer W, et al. Spiradenoma arising in a nevus sebaceous of Jadassohn: case report and literature review. Am J Dermatopathol 1999;21 : 462-467.
- 25.- Robinson S. Nevus sebaceous (Jadassohn): report of four cases. Arch Dermatol Syphilol 1932;26:663-670.
- 26.- Benedetto L, Sood U, Blumenthal N, et al. Familial nevus sebaceous. J Am Acad Dermatol 1990; 23:130-132.
- 27.- Rosenthal D, Fretzin DR. Epidermal nevus syndrome: report of association with transitional cell carcinoma of the bladder. Pediatr Dermatol 1986;3:455-458.
- 28.- Frieden IJ. Aplasia cutis congenital: a clinical review and proposal for classification. J Am Acad Dermatol 1986;16:646-660
- 29.- Lantis SD, Pepper MC. Woolly hair nevus. Arch Dermatol 1978; 114: 233-238.
- 30.- Wright S, Lemoine NR, Leigh IM. Woolly hair naevus with systematized linear epidermal naevus. Clin Exp Dermatol 1986; 11: 179-182.
- 31.- Day TL. Straight –hair nevus, ichthyosis hystrix, leukokeratosis of the tongue. Arch Dermatol 1967; 96: 606.
- 32.- Ogata
- 33.- Pinksta

- 34.- Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, et al. Epidermal nevus syndrome. A neurologic variant with hemimegalencephaly, gyral malformation, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. *Neurology* 1991; 41:266-271.
- 35.- Grebe TA, Rimsza ME, Richter SF, Hansen RC, Hoyme HE. Further delineation of the epidermal nevus syndrome: two cases with new findings and literature reviews. *Am J Med Genet* 1993; 47: 24-30
- 36.- Choi B, Kudo M. Abnormal neuronal migration and gliomatosis cerebri in the epidermal nevus syndrome. *Acta Neuropathol* 1981; 53:319-320.
- 37.- Baker R, Ross P, Bauman R. Neurologic complications of the epidermal nevus syndrome. *Arch Neurol* 1987; 44:227-32.
- 38.- McAuley D, Isenberg D, Goddy W. Neurological involvement in the epidermal nevus syndrome. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1978; 41:466-9.
- 39.- Myerson L. Nevus unius lateralis, brain tumor and diencephalic syndrome. *Arch Dermatol* 1967; 95:501.
- 40.- Barth P, Valk J, Kalsbeek GL, Blom A. Organoid nevus syndrome (linear nevus sebaceous of Jadassohn): clinical and aradiological study of a case. *Neuropadiatrie* 1977; 8:418-20.
- 41.- Lall K. Teratoma of conjunctiva. *Acta Ophthalmol* 1962; 40:555-628.
- 42.- Vles J, Degraewe P, De Cock P, Casaer P. Neuroradiological findings in Jadassohn nevus phakomatosis: a report of four cases. *Eur J Pediatr* 1985; 144:290-4
- 43.- Kucukoduk SOzsan H, Turanli A, Huseyin D, Sekcyj M. A new neurocutaneous syndrome: nevus sebaceous syndrome. *Cutis* 1993; 51:437-41

- 44.- Hager BC, Dyme IZ, Guertin SR, et al. Linear nevus sebaceous syndrome: megalencephaly and heterotopic gray matter. *Pediatr Neurol* 1991; 7: 45-9.
- 45.- Pavone L, Curatolo P, Rizzo, et al. Epidermal nevus syndrome: a neurologic variant with hemimegalencephaly gyral malformation, mental retardation, seizures, and facial hemihypertrophy. *Neurology* 1991; 41: 266-71.
- 46.- Jachowicz-Jeszka J, Jucheniewicz B, Rotsztejn H, Wilkowski J, Wendorff J. *Pol Meerkuriusz Lek.* 2005; 18(105).310-3.
- 47.- Moskowitz R, Honig PJ. Nevus sebaceous in association with an intracranial mass. *J Am Acad Dermatol* 1982; 6: 1078-1080.
- 48.- Hodge J, Ray M, Flynn K. The epidermal nevus syndrome. *Int J Dermatol* 1991;30:91-8.
- 49.- Hosalkar HS, Jones DH, Offiah A, Hall C. Linear sebaceous naevus syndrome and resistant rickets. *J Bone Joint Surg Br*, 2003;85(4):578-83.
- 50.- Aschinberg LC, Solomon LM, Zeis PM, et al. Vitamin D-resistant rickets associated with epidermal nevus syndrome: demonstrations of phosphaturic substance in the dermal lesions. *J Pediatr.* 1977; 91:56-60.
- 51.- Oranje A, Pzyrembel H, Meradji M, Loonen M, de Klerk C. Solomon`s epidermal nevus syndrome (type: linear sebaceous) and hypophosphatemic vitamin D.-resistant rickets. *Arch Dermatol* 1994;130:1167-1171.
- 52.- Mayer UM, Meythaler FH, Naumann GO. Eye Symptoms in Schimmelpenning-Fuçuerstein-Mims syndrome, a rare phacomatosis. *Klin Monatsbl Augenheilkd* 1997;210:370-5.

- 53.- Burck U, Held KR. Unilateral skin lesions, cataracts, optic glaucoma and retardation – a variant of epidermal nevus syndrome? *Dermatologica* 1982;165:208-214.
- 54.- Slootwig PJ, Meuwissen PRM. Regional odontodysplasia in epidermal nevus syndrome. *J Oral Pathol* 1985;14:256-262.
- 55.- Jones HW, Hoerr NL, Osol A- Blakiston's New Gould Medical Dictionary. 1<sup>st</sup> ed. Philadelphia: Blakiston, 1949.
- 56.- Chiu TY, Fan DS, Chu WS, Chan NR, Lam DS. Ocular manifestations and surgical management of lid coloboma in a Chinese infant with linear nevus sebaceous syndrome. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus* 2004; 41(5): 312-4.
- 57.- Lupton JR, Elgart ML, Sulica VI. Segmental neurofibromatosis in association with nevus sebaceous of Jadassohn. *J Am Acad Dermatol* 2000; 43:895-7.
- 58.- Happle R. Epidermal nevus Syndromes. *Sem Dermatol* 1995; 14(2):111-121.
- 59.- Happle R. Gustav Schimmelpenning and the syndrome bearing his name. *Dermatology* 2004; 209(2):84-7.
- 60.- Jelinek JE, Bart RS, Schiff GM. Hypomelanosis of ito (« incontinencia pigmenti achromians ! »): report of three cases and review of the literature. *Arch Dermatol* 1973; 107:595-601.
- 61.- Wollenberg A. Phacomatosis pigmentokeratotica (Happle) in a 23 year old man. *Acta Derm Venereol* 2002; 82(1):55-7.
- 62.- Yu KC. Innear ear malformations and hearing loss in linear nevus sebaceous syndrome. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2000; 56(3): 211-6.
- 63.- Horstein O, Knickenberg M. Zur kenntnis des Chimmelpenning-Feuerstein-Mims syndromes. *Arch Dermatol Forsch* 1974; 250:33-50.



- 64.- Paller AS. Epidermal Nevus syndrome. *Neurol Clin* 1987; 5(3):451-7.
- 68.- Sloatwig PJ, Meuwisen PRM. Regional odontodysplasia in epidermal nevus syndrome. *J Oral Pathol* 1985; 14:256-262.
- 69.- Dunbar SY, Fantasia JE, Miller AS. Epidermal nevus syndrome: report of a case with oral involvement. *J Pedodont* 1985; 9:169-174.
- 70.- Lefkowitz A, Schwartz RA, Lambert NJ. Nevus comedonicus. *Dermatology* 1999; 199:204-207.
- 71.- Happle R. The Child nevus: a distinct skin disorder. *Dermatology* 1995; 191(3): 285-92.
- 72.- Kawaguchi H. et al. Adult onset of inflammatory linear verrucous epidermal nevus. *J Dermatol* 1999; 26:599.
- 73.- Goldman K, Don PD. Adult onset of inflammatory linear verrucous epidermal nevus in a mother and her daughter. *Dermatology* 1994; 189: 170.
- 74.- Lee SH. Inflammatory linear verrucous epidermal naevi: a review of 23 cases. *Austral J Dermatol* 2001; 42: 252-6.
- 75.- Surve TY, Muranjan MN, Deshmukh CT, Warke CS, Bharucha BA. Inflammatory linear verrucous epidermal nevus syndrome with bilateral vertebral artery occlusion. *Indian Pediatrics* 1999; 36(8): 820-823.
- 76.- Golitz LE, Weston WL. Inflammatory linear verrucous epidermal nevus. Association with epidermal nevus syndrome. *Arch Dermatol* 1979; 115:1210-1211.
- 77.- Kirtak N. Extensive inflammatory nevus comedonicus involving half of the body. *Int J Dermatol* 2004; 43: 434.

- 78.- Wakahara M. Bilateral nevus comedonicus: efficacy of topical tacalcitol ointment. *Acta Dermatol Venereol* 2003; 83:51.
- 79.- Copeman PW, Wilson-Jones E. Pigmented hairy epidermal nevus. *Arch Dermatol* 1965; 92:249-251.
- 80.- Becker SW. Concurrent melanosis and hypertrichosis in distribution of nevus unius lateris. *Arch Derm Syph* 1949; 60: 155-160.
- 81.- Happle R, Koopman RJ. Becker nevus syndrome. *Am J Med Genet* 1997; 68: 357-361.
- 82.- Person JR, Longcope C. Becker's nevus: an androgen-mediated hyperplasia with increased androgen receptors. *J Am Acad Dermatol* 1984; 10: 235-238.
- 83.- Angelo C, Grosso MG, Stella P, De Sio C, Paassarelli F, Puddu P, et al. Becker's nevus syndrome. *Cutis* 2001; 68(2): 123-124.
- 84.- Larangeira de Almeida H, Happle R. Two cases of cephalis Becker nevus with asymmetrical growth of beard or scalp hair. *Dermatology* 2003; 207: 337-338.
- 85.- Formigón M, Alsina MM, Mascaró JM, Rivera F. Becker's nevus and ipsilateral breast hypoplasia: androgen-receptor study in two patients. *Arch Dermatol* 1992; 128: 992-993.
- 86.- Mascaró JM, Galy de Mascaró C, Piñol Aguadé J. Historia natural del nevus de Becker. *Med Cutan Ibero Latinoamer* 1970; 4:437-445.
- 87.- Moore JA, Schosser RH. Becker's melanosis and hypoplasia of the breast and pectorales major muscle. *Pediatr Dermatol* 1985; 3:34-37.
- 88.- Blanc F, Jeanmougin M, Civatte J. Naevus de Becker et hypoplasie mammaire. *Ann Dermatol Venereol* 1988 ; 115 :1127.

- 89.- Friedel J, Champy M, Seltan A, Grosshans E. Quel est votre diagnostic ?  
Naevus de Becker avec hypoplasie mammaire ipsilatéral. Ann Dermatol  
Venereol 1988 ; 115 :1059-1060.
- 90.- Jung JH, Kim YC, Park HJ, Cinn YW. Becker's nevus with ipsilateral breast  
hypoplasia: improvement with spironolactone. J Dermatol 2003; 30:154-156.
- 91.- Ibrahim K, Tallab T, Bahamdan K, Khare A. Becker's nevus and ipsilateral  
breast hypoplasia. J Saudi Soc Dermatol Venereol 1997; 5:222-223.
- 92.- Crone AM, James MP. Giant Becker's naevus with ipsilateral areolar  
hypoplasia and limb asymmetry. Clin Exp Dermatol 1997; 22: 240-241
- 93.- Hulsmans FJH, Dijkstra PG, Van Ooy A. Abnormalities of soft tissue and  
bone associated with 1988; melanosis naeviformis of Becker: a  
clinicoradiological study in 40 patients. Br J Dermatol 1989; 121:524-526.
- 94.- Chung HM, Chang YT, Chen CL, Wang WJ, Wong CK. Becker's melanosis  
associated with ipsilateral lower limb hyperplasia and pectus excavatum: a case  
report and review of the literature. Dermatol Sinica 2002; 20: 27-32.
- 95.- Lucky AW, Saruk M, Lerner AB. Becker's nevus associated with limb  
asymmetry. Arch Dermatol 1981; 117: 243.
- 96.- Naranjo R, Ocaña M, Gutierrez M, Godoy A. Nevus sebaceo etapa III. Actas  
Dermo Sif ; 79:325-330.
- 97.- Guerra A, Ruiz R, de Pablo M, et al. Nevus comedonicus: cuatro nuevos  
casos. Acta Dermo Sif 1991; 82:331-335.
- 98.- Gomez M, Pietropaolo N, Cabrera H, Rodríguez A, Alvarez M. Nevo  
comedónico: A propósito de seis casos (dos familiares). Rev Arg Derm 1987;  
68:86-93.

- 99.- Gray M, Thew M. Nevus comedonicus: A case with palmar involvement and review of the literatura. Arch Dermatol 1968; 68: 111-116.
- 100.- Rodriguez J. Nevus comedonicus. Arch Dermatol 1975; 111: 1363-1364.
- 101.- King DF. Felix von Baerensprung (1822-1864): an early pioneer in dermatopathology. Am J Dermatol 1982; 4(1): 39-40.
- 102.- Valdez R, Baliña L, Kien M. Nevo epidérmico verrugoso inflamatorio (NEVIL) de disposición bilateral. Rev Arg Dermat 1983; 64: 276-280.
- 103.- Perez N, del Pozo L, Tejerina J, Quiñones P. Nevus apocrino. Med Cut Ol L A 1990; 18:67-69.
- 104.- Kim J, Lee Ch, Kim Y. Apocrine nevus. J Am Acad Dermatol 1988; 18: 579-581.
- 105.- Ruiz de Erenchum F, Vázquez-Doral F, Contreras F, Quintanilla E. Localizad unilateral hyperhidrosis: Eccrine nevus. J Am Acad Dermatol 1992; 27: 115-116.
- 106.- Ando K. Pure apocrine nevus. A study of Light-microscopic and inmunohistochemical features of a rare tumor. Am J Dermatopathol 1991; 13(1): 71-6.
- 107.- Domján K, Török L. Becker naevus syndrome. Borgyógy Venereol Sz 1995; 75:3-5.