



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE MÉXICO



FACULTAD DE MEDICINA
DIVISIÓN DE ESTUDIOS DE POSGRADO
INSTITUTO MEXICANO DEL SEGURO SOCIAL
DELEGACIÓN SUR No. 3 DE LA CIUDAD DE MÉXICO
UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES
“DR. BERNARDO SEPÚLVEDA GUTIÉRREZ”
CMN SIGLO XXI

HALLAZGOS POR RESONANCIA MAGNETICA EN PACIENTES CON FACOMATOSIS NO
FRECUENTE, 2008-2018

NUMERO DE REGISTRO: R-2019-3601-038

TESIS QUE PRESENTA
DR. EDUARDO MIGUEL FLORES ARMAS
PARA OBTENER EL DIPLOMA EN LA ESPECIALIDAD DE
IMAGENOLOGÍA DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA

ASESOR
DR. SERGIO MARTÍNEZ GALLARDO

CIUDAD DE MÉXICO

MARZO 2019



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.

HALLAZGOS POR RESONANCIA MAGNETICA EN PACIENTES CON FACOMATOSIS NO
FRECUENTE, 2008-2018

DRA. DIANA G. MENEZ DÍAZ

JEFE DE DIVISIÓN DE EDUCACIÓN EN SALUD
UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CMN SIGLO XXI

DR. FRANCISCO JOSÉ AVELAR GARNICA

PROFESOR TITULAR DEL CURSO DE ESPECIALIZACIÓN
EN IMAGENOLOGÍA DIAGNÓSTICA Y TERAPÉUTICA
UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CMN SIGLO XXI

DR. SERGIO MARTÍNEZ GALLARDO

DIRECTOR DEL ÁREA DE RESONANCIA MAGNÉTICA
UMAE HOSPITAL DE ESPECIALIDADES CMN SIGLO XXI
ASESOR DE TESIS

DATOS DEL ALUMNO	
Apellido paterno	Flores
Apellido materno	Armas
Nombre(s)	Eduardo Miguel
Universidad	Universidad Nacional Autónoma de México
Facultad o escuela	Facultad de Medicina
Carrera	Imagenología Diagnóstica y Terapéutica
No. De cuenta	9363749-7
Correo	eduardomfa@yahoo.com
DATOS DEL ASESOR	
Apellido paterno	Martínez
Apellido materno	Gallardo
Nombre	Sergio
Adscripción	Director del área de Resonancia Magnética del Hospital de especialidades del CMN SIGLO XXI
Correo	fabian-37@hotmail.com
Teléfono	56 27 69 00
DATOS DE LA TESIS	
Título	HALLAZGOS POR RESONANCIA MAGNETICA EN PACIENTES CON FACOMATOSIS NO FRECUENTE, 2008-2018
Año	2019
Número de Registro	R-2019-3601-038

ÍNDICE

I.	RESUMEN.....	1
II.	INTRODUCCION.....	1
III.	JUSTIFICACIÓN	4
IV.	PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	4
V.	PREGUNTA DE INVESTIGACION	4
VI.	OBJETIVOS	4
VII.	MATERIAL Y MÉTODOS	5
VIII.	CRITERIOS DE SELECCION.....	5
IX.	DEFINICION DE LAS VARIABLES.....	6
X.	CONSIDERACIONES ETICAS	7
XI.	ANALISIS ESTADISTICO.....	8
XII.	RECURSOS PARA EL ESTUDIO	8
XIII.	RESULTADOS.....	9
XIV.	DISCUSION.....	9
XV.	CONCLUSIONES.....	9
XVI.	TABLAS.....	11
XVII.	BIBLIOGRAFÍA	12
XVIII.	ANEXOS	14

I. RESUMEN

Antecedentes: dos síndromes neurocutáneos (también conocidos como facomatosis) la Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti se consideran trastornos multisistémicos, los cuales se asocian a manifestaciones a nivel del sistema nervioso central que pueden ser detectados principalmente por resonancia magnética.

Objetivo: El objetivo de éste estudio es describir los hallazgos por resonancia magnética en Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti.

Material y métodos: el estudio será descriptivo, observacional, retrospectivo, transversal; su población de estudio serán los pacientes con diagnósticos de Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti con estudios de resonancia magnética que fueron realizados en el servicio de Radiología e Imagen del Hospital de Especialidades “Dr. Bernardo Sepúlveda” del CMN Siglo XXI, en el periodo comprendido de enero del 2008 a diciembre del 2018.

Resultados: del 100% de los pacientes estudiados, 11 correspondieron a Hipomelanosis de Ito, y 13 a Incontinentia Pigmenti. La mediana de edad fue de 13 meses, con un rango intercuartil de 7 a 73 meses; la proporción general fue de 19:5 mujer:hombre, pero de 12:1 en Incontinentia Pigmenti, de acorde a la literatura. Se encontró un solo estudio por paciente, de los cuales el 35 % corresponden a estudios interpretados como normales. Los hallazgos por imagen más relevantes fueron encontrados en pacientes con Hipomelanosis de Ito.

II. INTRODUCCION

Los síndromes neurocutáneos, también conocidos como facomatosis, son un raro y heterogéneo grupo de enfermedades que como rasgo común presentan manifestaciones en el sistema nervioso central y en la mayor parte de los casos también en la piel. La mayor parte son de carácter hereditario y suelen acompañarse de procesos sistémicos cuyo diagnóstico, en ocasiones, precede al del síndrome en sí mismo.¹ La Incontinentia Pigmenti y la Hipomelanosis de Ito o Incontinentia Pigmenti Acromians se consideran trastornos neurocutáneos multisistémicos, siendo la Hipomelanosis de Ito el tercero más frecuente después de la neurofibromatosis tipo I y la esclerosis tuberosa.^{2,3,4}

La hipomelanosis de Ito es un raro síndrome neurocutáneo multisistémico. Es considerado el tercer trastorno neurocutáneo más frecuente después de la neurofibromatosis tipo I y la esclerosis tuberosa.

⁴ La incidencia de esta entidad, es de 1 en 7.540 nacidos vivos, con una prevalencia de 1 cada 82.000 individuos de predominio en el sexo femenino con relación 2:1⁵ No tiene una forma de herencia clara pero se destaca una alta frecuencia de mosaicismo. Genéticamente se han sugerido

varias hipótesis: por un lado en algunos casos familiares aislados se ha mencionado herencia de un gen único, y por otro lado se ha sugerido herencia autosómica dominante, autosómica recesiva y ligada al X.⁴ Se caracteriza por manifestaciones cutáneas, que se encuentran en el 100% de los individuos afectados, principalmente como máculas hipopigmentadas que se distribuyen en patrón lineal y anular, comprometiendo el tronco y extremidades, adoptando formas en remolino, zig-zag, S y V, usualmente hasta la línea media posterior y anterior del cuerpo, siguiendo las líneas de Blaschko, las palmas, plantas y mucosas están generalmente respetadas.

No existe fase vesicular o verrucosa anterior a la hipopigmentación a diferencia de la Incontinentia Pigmenti. Las lesiones cutáneas se presentan desde el nacimiento en un 50% de los casos y la otra mitad se presenta dentro de los primeros meses de vida, en algunos pacientes después de la adolescencia, las lesiones disminuyen ligeramente.³ La gravedad y el área de implicación de los cambios cutáneos están relacionados con el tiempo de desarrollo del evento mosaico que causa las anomalías de la pigmentación. Esta participación puede ser generalizada si es causada por un evento en el período inicial, mientras que el mosaicismo de inicio tardío puede involucrar regiones más pequeñas.⁴

Aproximadamente el 75% de los casos reportados de hipomelanosis de Ito involucra anomalías del sistema nervioso central, sistema ocular, sistema musculoesquelético, cardíaco, renal y de los dientes que caracteriza frecuentemente este trastorno neurocutáneo. El retraso en el desarrollo se informa en el 75% de los pacientes afectados así como deficiencias cognitivas de moderadas a graves. La asociación entre convulsiones y retraso mental es frecuente y se informa en el 60-70% de los casos. Se han reportado anomalías del sistema nervioso central (SNC) en el 94-100% de los pacientes. La tomografía axial computarizada y en especial la resonancia magnética son útiles para identificar anomalías del SNC como atrofia cerebral focal o generalizada y la hipoplasia o atrofia del cerebelo; la RM también puede demostrar displasias o anomalías en la migración neuronal, unas veces asociadas a anomalías no progresivas de la sustancia blanca.³ Otras alteraciones visualizadas en estudios de neuroimagen han sido hemimegalencefalia, agenesia o hipoplasia del cuerpo caloso, malformaciones arteriovenosas, enfermedad de Moyamoya, angioma leptomeningeo, anomalías craneofaciales o resultados estudios normales.⁴ Las anomalías del desarrollo cortical se dan por cualquier causa que inhiba la proliferación, migración u organización neuronal lo cual puede producir una serie de malformaciones en el desarrollo de la corteza cerebral, que varían según el momento y la intensidad de la detención de la migración neuronal. La resonancia magnética es la técnica de imagen de elección para el diagnóstico de estos procesos. Se pueden subdividir en tres categorías según la fase del desarrollo cortical que esté afectada:

- 1) Proliferación de células germinales,
- 2) Migración neuronal,
- 3) Organización cortical.

La Incontinencia Pigmentaria (IP) es una dermatosis rara. Las lesiones cutáneas están presentes en todos los pacientes afectados y evolucionan en estadios o etapas: ampollar, verrugosa o hipertrófica, hiperpigmentada y atrófica o hipopigmentada. ²

La etapa I, o eritema-ampollar afecta hasta al 90% de los pacientes, la mayoría de las veces las lesiones existen al momento del nacimiento y se caracterizan por una erupción de vesículas y pústulas firmes, amarillentas, de distribución lineal, sobre una base inflamatoria, que siempre siguen las Líneas de Blaschko; se localizan en miembros, tronco, cuero cabelludo y tienden a resolverse espontáneamente. Pueden recurrir en la infancia durante un período infeccioso y se acompañan de prurito.

La etapa II o estadio hipertrófico/verrugoso se presenta en el 70% de los pacientes, entre las 2da y 6ma semanas. La clínica consiste en pápulas y placas verrugosas hiperqueratósicas, en las áreas distales de las extremidades, tobillos y dedos, también siguen las líneas de Blaschko. Se resuelve hacia el sexto mes.

La etapa III o hiperpigmentada afecta al 98% de los pacientes y produce una pigmentación en espiral o lineal, con tonalidad de grisácea a marrón, que sigue las líneas de Blaschko. Suele aparecer entre el 4to y 6to meses de vida, aunque en ocasiones puede observarse a los 2-3 años. En la mayoría de los pacientes se resuelve en forma completa hacia los 16 años.

Por último, la etapa IV o atrófica, que se presenta en adolescentes o adultos jóvenes. Se caracteriza por placas hipopigmentadas y atróficas, distribuidas en las extremidades en el 77% de los casos. Estos cambios suelen ser permanentes.

La prevalencia de los síntomas del SNC asociados a Incontinentia pigmenti es de aproximadamente el 30%. ⁶ Las manifestaciones neurológicas se presentan de forma variable, y van desde un solo episodio de crisis hasta retraso psicomotor, deterioro intelectual, hemiplejía, epilepsia, ataxia cerebelosa, microcefalia, encefalopatía neonatal, encefalitis e infarto neonatal. En pacientes con convulsiones, los hallazgos radiológicos son compatibles con insuficiencia vascular e incluyen las siguientes anomalías:

Leucomalacia periventricular, cambios glióticos, cavitación, daño en los ganglios basales y necrosis asociado a hemorragia difusa. Los hallazgos por imagen cerebral de los pacientes con enfermedad neurológica incluyen anomalías de la sustancia blanca, del cuerpo calloso y atrofia cerebral y cerebelosa. La sustancia blanca parece ser especialmente vulnerable en pacientes con IP, siendo la más común la leucomalacia periventricular, pero los cambios en la sustancia blanca subcortical también son frecuentes. Las lesiones a nivel de la sustancia blanca conducen a formación de quistes o formación de cavidades. También se pueden visualizar espacios de Virchow Robin, mielinización retardada y dilatación ventricular, así como hemorragia cerebral, eventos isquémicos, encefalomalacia bilateral, polimicrogiria y displasias corticales.

III. JUSTIFICACIÓN.

Se han estudiado en casos aislados los diferentes hallazgos por neuroimagen acerca de la Hipomelanosis de Ito y la Incontinentia Pigmenti, sin embargo hasta el momento se ha reportado poco o casi nada acerca de los hallazgos radiológicos en un grupo de pacientes. En el equipo de resonancia magnética existen estudios de pacientes correspondientes a los síndromes neurocutáneos, por lo cual el conocimiento de los hallazgos radiológicos más frecuentes por resonancia magnética en cada una de estas facomatosis va a contribuir al diagnóstico y seguimiento de estos pacientes.

IV. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA.

Se ha descrito ampliamente en la literatura acerca de los hallazgos por imagen de los principales síndromes neurocutáneos, estando entre las más frecuentes la Neurofibromatosis tipo I y la Esclerosis tuberosa, siendo la Hipomelanosis de Ito y la Incontinentia Pigmenti de las entidades más raras que se han comentado brevemente en la literatura y se han venido reportando los hallazgos por neuroimagen en casos aislados. En nuestro hospital existen pacientes con ambos síndromes, por lo cual se realizó el estudio con el objetivo de describir los diferentes hallazgos por neuroimagen presentes en cada uno de ellos, por lo cual se planteó la siguiente:

V. PREGUNTA DE INVESTIGACIÓN

¿Cuáles son los hallazgos por neuroimagen en las facomatosis menos frecuentes como son la Hipomelanosis de Ito y la Incontinentia Pigmenti?

VI. OBJETIVOS

Objetivo general.

Describir los hallazgos por resonancia magnética en pacientes con Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti en el período 2008-2018, con su frecuencia, distribución por sexo y edad.

Objetivo específico.

Describir las características por Resonancia Magnética de cráneo en ambas entidades diagnósticas.

VII. MATERIAL Y METODOS

Tipo de estudio: descriptivo, observacional, retrospectivo y transversal.

Lugar y periodo: se revisarán los estudios de resonancia magnética de encéfalo con Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti que fueron realizados en el servicio de Radiología e Imagen del Hospital de Especialidades “Dr. Bernardo Sepúlveda” del CMN Siglo XXI, en el periodo comprendido de enero del 2008 a diciembre del 2018.

Universo de trabajo: pacientes derechohabientes del Instituto Mexicano del Seguro Social con diagnóstico de Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti y que cuenten con estudios de resonancia magnética de encéfalo realizados en el servicio de Radiología e Imagen del Hospital de Especialidades UMAE “Dr. Bernardo Sepúlveda” del CMN Siglo XXI.

VIII. CRITERIOS DE SELECCION

Criterios de inclusión: pacientes del Instituto Mexicano del Seguro Social de ambos sexos con diagnóstico de Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti que se realizaron estudio de resonancia magnética de encéfalo en el Hospital de Especialidades de la UMAE Centro Médico Nacional Siglo XXI en el periodo comprendido de enero del 2008 a diciembre del 2018.

Criterios de exclusión: pacientes con que no contaban con estudio de resonancia magnética de encéfalo. Pacientes que contaban con el diagnóstico de Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti con estudio de imagen fuera de tiempo del periodo del estudio.

IX. DEFINICION DE LAS VARIABLES

Edad.

Sexo.

Hallazgos por resonancia magnética.

VARIABLE	DEFINICION CONCEPTUAL	DEFINICION OPERACIONAL	ESCALA	TIPO DE VARIABLE	INDICADOR
EDAD	tiempo comprendido entre el nacimiento y el momento de la realización del estudio	Dato obtenido del expediente	Continua	Cuantitativa	Años
SEXO	Conjunto de características fenotípicas y genotípicas que caracterizan a un individuo.	Dato obtenido del expediente	Nominal	Cualitativa	Femenino Masculino
HALLAZGOS POR RM	Características reportadas o encontradas en los estudios del paciente en su expediente radiológico	Dato obtenido del reporte o visualizado del estudio	Nominal	Cualitativa	Ausencia o presencia de: - Alteraciones del desarrollo - Deformidad

					<ul style="list-style-type: none"> -Espacios subaracnoideos amplios - Dilatación ventricular - Asimetría de los hemisferios - Hemimegalencefalia - Afección de la sustancia blanca - Mielinización retardada - Heterotopia - Hipoplasia cerebelosa - Agenesia o disgenesia del cuerpo calloso - Ñesiones quísticas cerebrales - Malformaciones vasculares - Angiomas leptomenigeos -Estudio Normal
--	--	--	--	--	---

X. CONSIDERACIONES ÉTICAS.

El presente trabajo se efectuará tomando en cuenta las recomendaciones emitidas por la declaración de Helsinki para estudios biomédicos y los parámetros establecidos por la SSA para la investigación

biomédica en la República Mexicana en 1982. El estudio será revisado para su aprobación por el comité local de investigación del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

El paciente no correrá riesgos al ser únicamente un estudio de tipo observacional y se tomarán las precauciones pertinentes para resguardar la intimidad de la persona que participará en la investigación y la confidencialidad de su información personal, manteniendo así su integridad física, mental y social.

Se cuidará la confidencialidad de los pacientes, en la hoja de recolección de datos se utilizarán códigos y no nombre. Los datos se almacenarán en una computadora resguardada en el servicio.

La carta de consentimiento informado será solicitada por el médico residente a cargo del estudio.

No habrá beneficio directo para el paciente, pero de forma secundaria, la comunidad médica obtendrá datos estadísticos de la patología con lo cual se pretende aumentar el conocimiento en dichas enfermedades y así mejorar los diagnósticos por este método de imagen.

XI. ANÁLISIS ESTADÍSTICO.

Se expresarán en promedio, desviación estándar, medianas y rangos, así como prevalencias dependiendo de la distribución de los datos positivos entre los hallazgos encontrados por prueba exacta de Fisher.

Se determinarán prevalencia de los datos obtenidos en el análisis de aspectos sociodemográficos.

XII. RECURSOS PARA EL ESTUDIO

Recursos humanos:

Médico residente que elaboró el estudio de investigación.

Asesor temático: Dr. Sergio Martínez Gallardo, director del área de resonancia magnética.

Recursos materiales:

Los estudios fueron realizados con equipos de resonancia magnética 1.5 Teslas Symphony y 3 Teslas Skyra SIEMENS. Protocolo de encéfalo con secuencias T1, T2, IR, difusión.

Los recursos empleados para recolectar los datos serán equipo de cómputo, papelería, impresiones, bitácoras y estudios archivados en la red local del servicio.

Recursos económicos:

- En la realización de la presente tesis no se utilizarán recursos monetarios externos a los materiales disponibles en el servicio de Imagenología del hospital de especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI del IMSS.

- Los materiales de papelería serán financiados por los investigadores del protocolo.

XIII. RESULTADOS

Se evaluaron un total de 24 expedientes, de los cuales 11 correspondieron a Hipomelanosis de Ito y 13 a Incontinentia Pigmenti. El rango de edad de los pacientes fue del mes de edad a los 17 años; debido a que el grupo etario más numeroso fue el de 0 a 5 años la edad fue considerada en meses, con una mediana para Hipomelanosis de Ito de 12.5 meses, con un rango intercuartil de 7 a 60 meses; Incontinentia Pigmenti con una mediana de 25 meses con un rango intercuartil de 8 a 109 meses.

Predominó el sexo femenino con una proporción general de 19:5, pero de 7:4 en Hipomelanosis de Ito y de 12:1 en Incontinentia Pigmenti. (Tabla 1).

Los datos fueron obtenidos de las interpretaciones de cada estudio guardados en el sistema, en caso de que no se encontrara archivado el estudio fue reevaluado de forma anónima sin contar con el diagnóstico del paciente.

El 42 % (10) corresponden a estudios interpretados como normales. El análisis de los pacientes con resonancia magnética demuestra una diferencia estadísticamente significativa sólo de los estudios normales de Incontinentia Pigmenti vs Hipomelanosis de Ito. (Tabla 2)

XIV. DISCUSION

Las manifestaciones neurológicas pueden aparecer desde la etapa neonatal o a través de la infancia temprana para la Incontinentia Pigmenti y en la Hipomelanosis de Ito en el primer año de vida, lo cual se correlaciona con el intervalo de edad más estudiado en la presente investigación, que fue de 0 a 5 años.^{3,8} De los 24 pacientes estudiados para ambos síndromes el sexo que predominó fue el femenino, en relación a los visualizado en la literatura que para Hipomelanosis de Ito es más frecuente en el sexo femenino en relación 7:4 y que la Incontinentia Pigmenti es casi exclusiva del sexo femenino ya que los varones mueren intraútero.^{2,9} La imagen de resonancia magnética es más sensible para demostrar displasias o anomalías en la migración neuronal, unas veces asociadas a anomalías no progresivas de la sustancia blanca.^{3, 15}

Para la Incontinentia Pigmenti el hallazgo más común fue un estudio normal y siendo el segundo hallazgo más común la afección de la sustancia blanca en la Hipomelanosis de Ito, de acuerdo con el libro de Poziomczyk que menciona que al parecer la sustancia blanca es especialmente vulnerable en pacientes en la Incontinentia Pigmenti.¹⁰

En un estudio realizado por Pascual y colaboradores en Madrid España en 1994 describieron los hallazgos por imagen de resonancia magnética cerebral en 8 pacientes con Incontinentia Pigmenti, en el cual el 50% de los estudios resultaron normales, vs 42 % en el nuestro.¹¹

También en los estudios de casos de Hipomelanosis de Ito de Y-Kentab A, Romero A, Rossi M y colaboradores se han reportado estudios normales y alteraciones de la sustancia blanca.^{5, 6, 12, 13}

En el 2013 Aydin M y colaboradores en Turquía, reportaron un caso de Incontinentia Pigmenti en una niña de 15 días de nacida, con énfasis en las alteraciones neurológicas, encontrando en el estudio realizado de Resonancia Magnética un encefalocele, agenesia del cuerpo caloso, un quiste aracnoideo en la fosa posterior, un quiste porencefálico en el lóbulo parietal izquierdo y captación difusa del medio de contraste a nivel del tentorio,¹⁴ coincidente con hallazgos en nuestros pacientes.

En el 2015 Romero A y colaboradores de Ecuador reportaron un caso de Hipomelanosis de Ito, el cual se trataba de una paciente femenina de 7 meses de edad, que al examen físico presentaba máculas y manchas hipopigmentadas con distribución lineal que seguían las líneas de Blaschko, localizadas en tronco, abdomen y extremidades y en el estudio de imagen de Resonancia Magnética simple mostraba discreta hipoplasia del cuerpo caloso, signos de retraso en el proceso de la mielinización y prominencia del espacio subaracnoideo de predominio fronto-temporal.⁶

XIV. CONCLUSIONES.

De las dos facomatosis fueron los pacientes con Hipomelanosis de Ito los que tuvieron mayor número y mayor diversidad de hallazgos patológicos.

El grupo más numeroso de estudio fue de los pacientes con estudios normales, lo cual fue estadísticamente significativo para la Incontinentia Pigmenti vs la Hipomelanosis de Ito.

El hallazgo más frecuente en la Hipomelanosis de Ito fue la lesión de la sustancia blanca, de acorde a la literatura. Para la Incontinentia Pigmenti fue la disgenesia del cuerpo caloso, lo cual es un hallazgo relacionado comúnmente con las alteraciones del sistema nerviosos central, con las cuales se asocia hasta en un 87 %.

XVI. TABLAS

TABLA 1. DATOS DEMOGRAFICOS - ESTUDIOS INCLUIDOS		
	FACOMATOSIS	
	Hipomelanosis de Ito	Incontinentia Pigmenti
Mediana de edad (meses)/RI	12.5/8-109	25/7-60
SEXO (F:M)	7:4	12:1

RI: rango intercuartilar F: femenino M: masculino

Tabla 2. HALLAZGOS POR IMAGEN DE RESONANCIA MAGNETICA	HI	IP	PEF (P<0.05)
NORMAL	2	8	0.047
AFECCION SUSTANCIA BLANCA	3	1	0.3
ASIMETRIA DE HEMISFERIOS CEREBRALES	2	0	0.2
DISGENESIA CUERPO CALLOSO	1	2	1
ESPACIOS SUBARACNOIDEOS AMPLIOS	1	1	1
QUISTES SUBARACNOIDEOS	1	0	0.46
MALFORMACION ARTERIOVENOSA	1	0	0.46
OTROS	0	1	1

HI: Hipomelanosis de Ito IP: Incontinentia Pigmenti PEF: Prueba Exacta de Fisher

XVII. BIBLIOGRAFÍA

1. Bahamonde S, Barragán J, Simal J, De Sande L y Nieto M, Síndromes neurocutáneos: manifestaciones neurológicas y sistémicas. Elsevier 2016 Mayo; 58 (Espec Cong):1528.
2. Dra. González L, Dra. Di Martino B, Prof. Dra. Rodríguez M, Dra. Knopfmacher O y Dra. Bolla de L, Síndrome de Bloch-Sulzberger Características y aporte de un caso clínico .Arch Argent Pediatr 2011; 109(3):e62-e65
3. Pereda O, De la Cruz S, Ramos C, Aramburú P, Cortez F, Carayhua D., Hypomelanosis of Ito: case report. Dermatología Peruana 2009, Vol 19(2).
4. Díaz V., Ortega K., Olivio A., Soto M. Análisis neuropsicológico de la hipomelanosis de Ito. Estudio de un caso. Rev Mex Neuroci 2007; 8(1):86-90.
5. Sánchez M.C., García J., Campos M. R., Garrido J., García A. y Sánchez M. Enfermedad de Moya-Moya. Radiología. 2016;58(Espec Cong):1518.
6. Y Kentab A, H Hassan H , HA Hamad M y Alhumidi A, Los aspectos neurológicos de la hipomelanosis de Ito: Reporte de un caso y revisión de la literatura. Sudán J Paediatr.2014;14 (2): 61 –70
7. Pascual I., Roche M., Martinez V., Perez M., Escudero R., Garcia J., Sanchez M. Incontinentia Pigmenti: MR Demonstration of Brain Changes. AJNR Sep 1994;15:1521-1527.
8. Carrascosa M., Ruiz R., Medina C., Pérez L., Martínez A., Tébar R., Convulsiones neonatales por incontinencia pigmenti con disgenesia opercular izquierda. Rev neurol 2003; 36 (1): 36-39.

9. Minić S., Trpinac D., Obradović M. Systematic review of central nervous system anomalies in incontinentia pigmenti. Minić et al. Orphanet Journal of Rare Diseases 2013, 8:25.
10. Poziomczyk C.S., Recuero J.K., Bringhenti L., Santa Maria F.D., Campos C.W., Travi G.M., Freitas A.M., Maahs M.A.P., Zen P.R.G., Fiegenbaum M., Almeida S.T., Bonamigo R.R., Kiszewski A.E. Incontinentia pigmenti. An Bras Dermatol. 2014; 89(1):26-36.
11. Romero A, Salazar M, Tufino M, Villacís A, Galarza, F. Hipomelanosis de Ito. Dermatol Rev Mex 2015; 59:43-48.
12. Rossi M., Peláez O., Rodríguez S., Alaniz G. y Villa R. Mosaicismo pigmentario tipo Ito; presentación de un caso. Dermatol. Argent. 2013; 19(4): 289-291.
13. Aviña J., Hernández D., Lesiones cutáneas en hipomelanosis de Ito. Descripción de un caso. Dermatología Rev Mex 2005; 49:75-77.
14. Aydin M., Hakan N., Demirel N., Deveci U., Zenciroglu A., Okumus N. Neurological involvement in incontinentia pigmenti. Eur J Pediatr (2014) 173:547.

XVIII. ANEXOS

Hoja comparativa de hallazgos genéticos-cutáneos-SNC

(Traducido de: Amal Y. K. Hypomelanosis of Ito with Partial Motor Seizure and Hemimegalencephaly: Case Report. Open Access J Neurol Neurosurg. 2017; 2(2): 555585.

Facomatosis	Genética	Hallazgos cutáneos	Hallazgos SNC
Complejo Esclerosis Tuberosa	Autosómica Dominante	Máculas hipopigmentadas	Tubers cerebrales/cerebelosos
Incontinentia Pigmenti	X dominante Gen NEMO	4 etapas: 1. Vesículas inflamatorias p. 2. Parches verrugosos 3. Patrones hipopigmentados 4. Hipopigmentación y atrofia	CC, retraso, espasticidad
Hipomelanosis de Ito	Autosómica dominante (no heredable) Mutación causada por inactivación del X	Hipopigmentación-líneas de Blaschko	Anomalías de la SB Displasia cortical regional, polimicrogiria, SG heterotópica, hemimegalencefalia, MAV, Enf. Moya-Moya

CONSENTIMIENTO INFORMADO
**CARTA DE CONSENTIMIENTO INFORMADO PARA PARTICIPACIÓN EN PROTOCOLOS DE
INVESTIGACIÓN**

Estimado paciente lo estamos invitando a participar en un estudio de investigación que se lleva a cabo en el servicio de Radiología e Imagen del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI.

El estudio se denomina: HALLAZGOS POR RESONANCIA MAGNETICA EN PACIENTES CON FACOMATOSIS NO FRECUENTE, 2008-2018

Lugar y fecha: Ciudad de México a ___ de _____ del 2019.

Número de registro:

Justificación y objetivo del estudio: Se han estudiado en casos aislados los diferentes hallazgos por neuroimagen acerca de la Hipomelanosis de Ito y la Incontinentia Pigmenti, sin embargo hasta el momento se ha reportado poco o casi nada acerca de los hallazgos radiológicos en un grupo de pacientes. En el equipo de resonancia magnética existen estudios de pacientes correspondientes a los síndromes neurocutáneos, por lo cual el conocimiento de los hallazgos radiológicos más frecuentes por resonancia magnética en cada una de estas facomatosis va a contribuir al diagnóstico y seguimiento de estos pacientes. El objetivo del presente estudios es describir los hallazgos por resonancia magnética en pacientes con Hipomelanosis de Ito e Incontinentia Pigmenti con su frecuencia, distribución por sexo y edad.

Procedimientos: En caso de aceptar a participar en el estudio, se tomarán datos de su expediente radiológico del servicio de Imagenología del Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI, los cuales serán utilizados en esta investigación.

Posibles riesgos y molestias: De acuerdo al Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación el riesgo de esta investigación es considerado como Investigación sin riesgo, debido a que se realizará investigación documental retrospectivos y no se realizará ninguna intervención.

Posibles beneficios que recibirá al participar en el estudio: Usted no obtendrá algún beneficio, sin embargo, se espera que los resultados nos permitan conocer mejor la enfermedad, dado que se trata de un estudio sin riesgo en el que sólo se van a revisar de manera retrospectiva registros radiológicos con resguardo de la confidencialidad, en donde el balance riesgo-beneficio es adecuado.

Información sobre resultados y alternativas de tratamiento: Durante el transcurso de este estudio, se informará al Comité Local de Investigación en Salud, y al participante de cualquier hallazgo nuevo (ya sea positivo o no) que sea importante en su salud.

Participación o retiro: La participación en este estudio es completamente voluntaria. Si usted decide no participar, seguirá recibiendo la atención médica a que tiene derecho en el IMSS, se le ofrecerán los procedimientos establecidos dentro de los servicios de atención médica del IMSS. Es decir, que si usted no desea participar en el estudio, su decisión, no afectará su relación con el IMSS y su derecho a obtener los servicios de salud u otros servicios que recibe de éste.

Si en un principio desea participar y posteriormente cambia de opinión, usted puede abandonar el estudio en cualquier momento. El abandonar el estudio en el momento que usted quiera no modificará de ninguna manera los beneficios que tiene como derechohabiente del IMSS. Para los fines de esta investigación sólo utilizaremos la información que usted nos ha brindado desde el momento en que aceptó participar hasta el momento en el cual nos haga saber que ya no desee participar.

Privacidad y confidencialidad: Para garantizar su privacidad, la información de los participantes, ni las bases de datos ni las hojas de colección contendrá información que pudiera ser utilizada para identificarla/o (como su nombre, teléfono y dirección), y será guardada de manera confidencial y por separado por el investigador principal bajo llave. Cuando los resultados de este estudio sean publicados o presentados en conferencias, por ejemplo, no se dará información que pudiera revelar su identidad. La identidad será protegida y ocultada. Para proteger la identidad del participante le

asignaremos un número que utilizaremos para identificar sus datos, y usaremos ese número en lugar de su nombre en nuestras bases de datos.

En caso de colección de material biológico:

<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>

No autoriza que se tome la muestra.

Si autorizo que se tome la muestra solo para este estudio.

Si autorizo que se tome la muestra para este estudio y estudios futuros.

Disponibilidad de tratamiento médico en derechohabientes: Como derechohabiente se le garantizará que durante su participación en el estudio siempre se le proporcionará el tratamiento necesario para atender su condición de salud actual o cualquier problema que pueda surgir durante el estudio.

En caso de dudas o aclaraciones relacionadas con el estudio podrá dirigirse a: Si tiene preguntas o quiere hablar con alguien sobre este estudio de investigación puede comunicarse de 9:00 a 14:00 h, de lunes a viernes con el Dr. Sergio Martínez Gallardo, que es el investigador responsable del estudio, al teléfono 55 56276900. También puede comunicarse en el mismo horario con el investigador asociado (colaborador):

Dr. Eduardo Miguel Flores Armas, al teléfono 55 17 66 79 25, o a través del correo electrónico: eduardomfa@yahoo.com.

En caso de dudas o aclaraciones sobre sus derechos como participante podrá dirigirse a: Comisión de Ética de Investigación de la CNIC del IMSS: Avenida Cuauhtémoc 330 4° piso Bloque "B" de la Unidad de Congresos, Col. Doctores. México, D.F., CP 06720. Teléfono (55) 56 27 69 00 extensión 21230, Correo electrónico: comision.etica@imss.gob.mx.

Declaración de consentimiento informado del Participante: Se me ha explicado con claridad en qué consiste este estudio, además he leído (o alguien me ha leído) el contenido de este formato de consentimiento. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas y todas mis preguntas han sido contestadas a mi satisfacción. Se me ha dado una copia de este formato.

Al firmar este formato estoy de acuerdo en participar en la investigación que aquí se describe.

Nombre y firma del sujeto

Nombre y firma de quien obtiene el consentimiento

Testigo 1

Testigo 2

Nombre, dirección, relación y firma

Nombre, dirección, relación y firma

Hoja de recolección de la información.

PROTOCOLO: R-2019-3601-038

Número de registro: _____

Fecha de nacimiento: _____ / _____ / _____

Edad: _____

Sexo: H M

Diagnóstico	Incontinentia Pigmenti	Hipomelanosis de Ito
Hallazgos por RM	Estudio normal	
Corteza		
Sustancia blanca		
Núcleos basales		
Sistema ventricular		
Espacios subaracnoideos		
Otros:		

Observaciones:
