

MANCHAS FEAS, BUENAS Y MALAS EN PEDIATRÍA

12° Foro de Pediatría de Atención Primaria de Extremadura

Dra. Alicia Hiraldo Gamero

F.E.A. Dermatología y Venereología M-Q

Hospital de Mérida

21/03/15

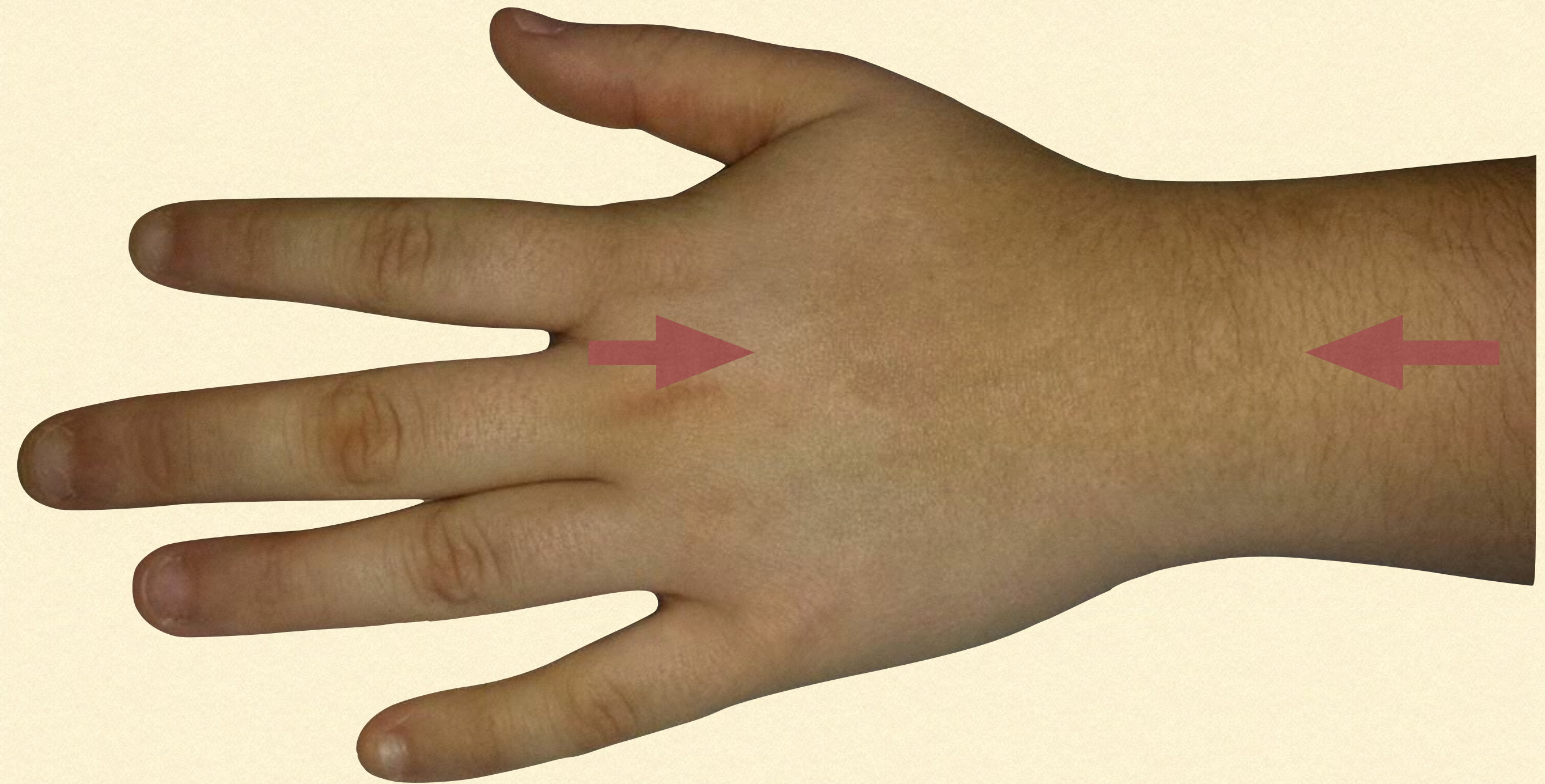


**¿QUÉ TIPO DE MANCHAS
DEBERÍAN PREOCUPARNOS?**



MANCHAS FEAS, BUENAS Y MALAS EN PEDIATRÍA

- Manchas buenas :
 - aisladas o en escaso número
 - asintomáticas
 - congénitas o desde los primeros meses de vida
 - las tiene un niño mayor sano
 - Ejemplo: nevus hiperocrómicos, acrómicos, NMC pequeños, manchas café con leche aisladas.



NEVUS HIPERCROMICO

MANCHAS FEAS, BUENAS Y MALAS EN PEDIATRÍA

- **Manchas feas:**
 - manchas extensas presentes en un niño sano
 - se parecen a las malas, pero no lo son
 - aquellas que no conocemos el diagnóstico





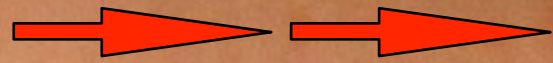
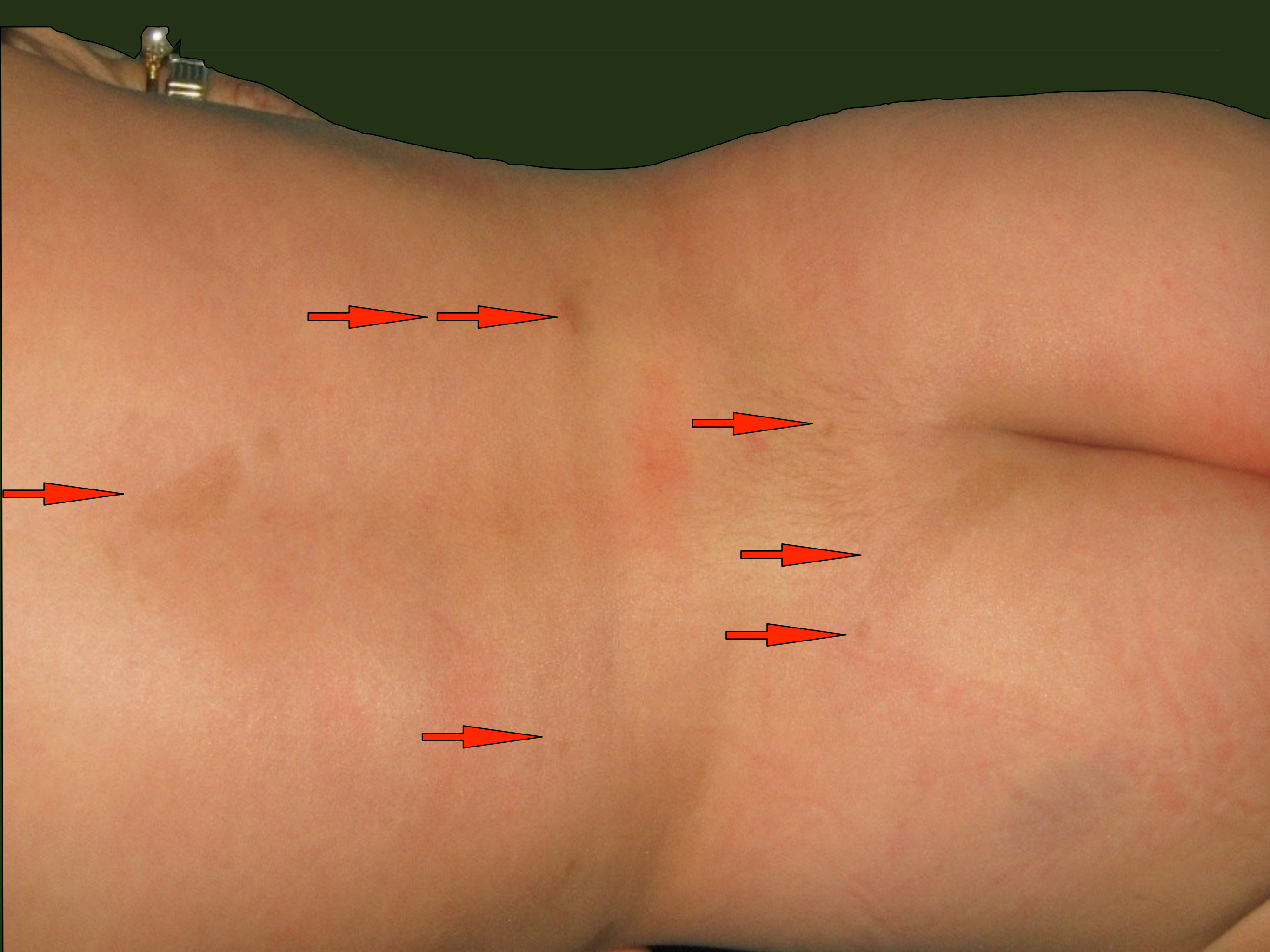


MANCHAS FEAS, BUENAS Y MALAS EN PEDIATRÍA

- Manchas malas:
 - numerosas
 - de aparición progresiva y naturaleza persistente
 - detección en niño con otras enfermedades cutáneas o no
 - antecedentes familiares



ESCLEROSIS TUBEROSA



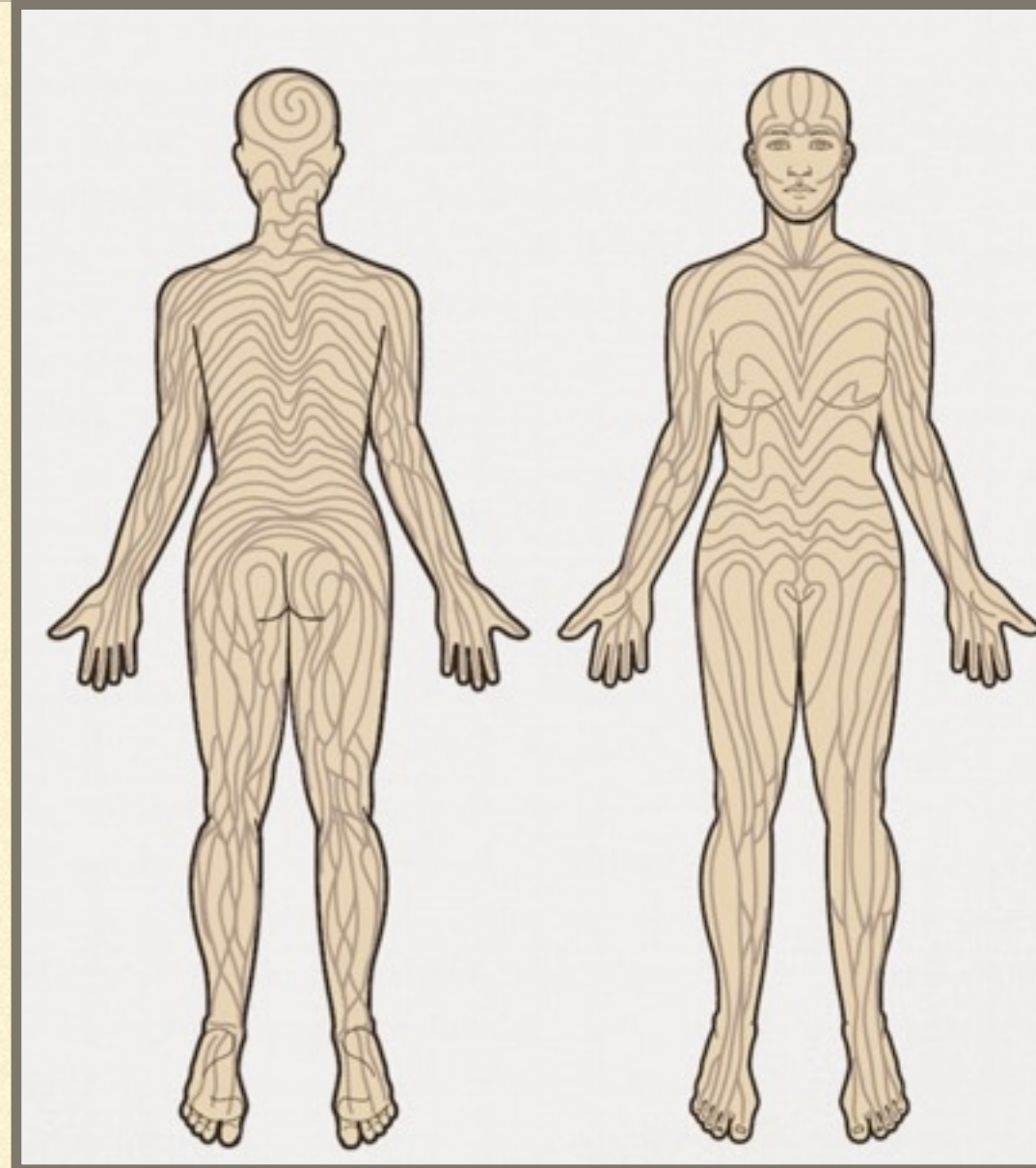
CONCEPTO NEVUS

- *Naevus*, lunar o peca congénita
 - No se ha alcanzado una definición unánime del mismo
 - Pueden ser:
 - congénitos o adquiridos
 - derivar de un tipo celular o no mostrar ningún crecimiento hamartomatoso
 - mostrar un tejido malformado o aparentemente sano
 - reflejar la ausencia de uno o más componentes de la piel
 - ser consecuencia de una alteración funcional
- Ante esta gran variedad de lesiones clínicas, es probable que el principal requerimiento para ser denominado nevo, es la presencia de un **mosaicismo genético**.
- Un mosaico es un individuo que presenta una o más líneas celulares distintas provenientes de un mismo cigoto.

NEVOS EPIDÉRMICOS


- La mayoría de los nevos de la epidermis, se distribuyen a lo largo de las **líneas de Blaschko** (líneas de desarrollo embrionario de la epidermis y posiblemente de otros componentes de la piel).
- Las líneas de Blaschko son uno de los patrones que los mosaicismos pueden mostrar en la piel.

LÍNEAS DE BLASCHKO



- Las líneas de Blaschko son el patrón arquetípico de los nevos de origen epidérmico

NEVOS EPIDÉRMICOS

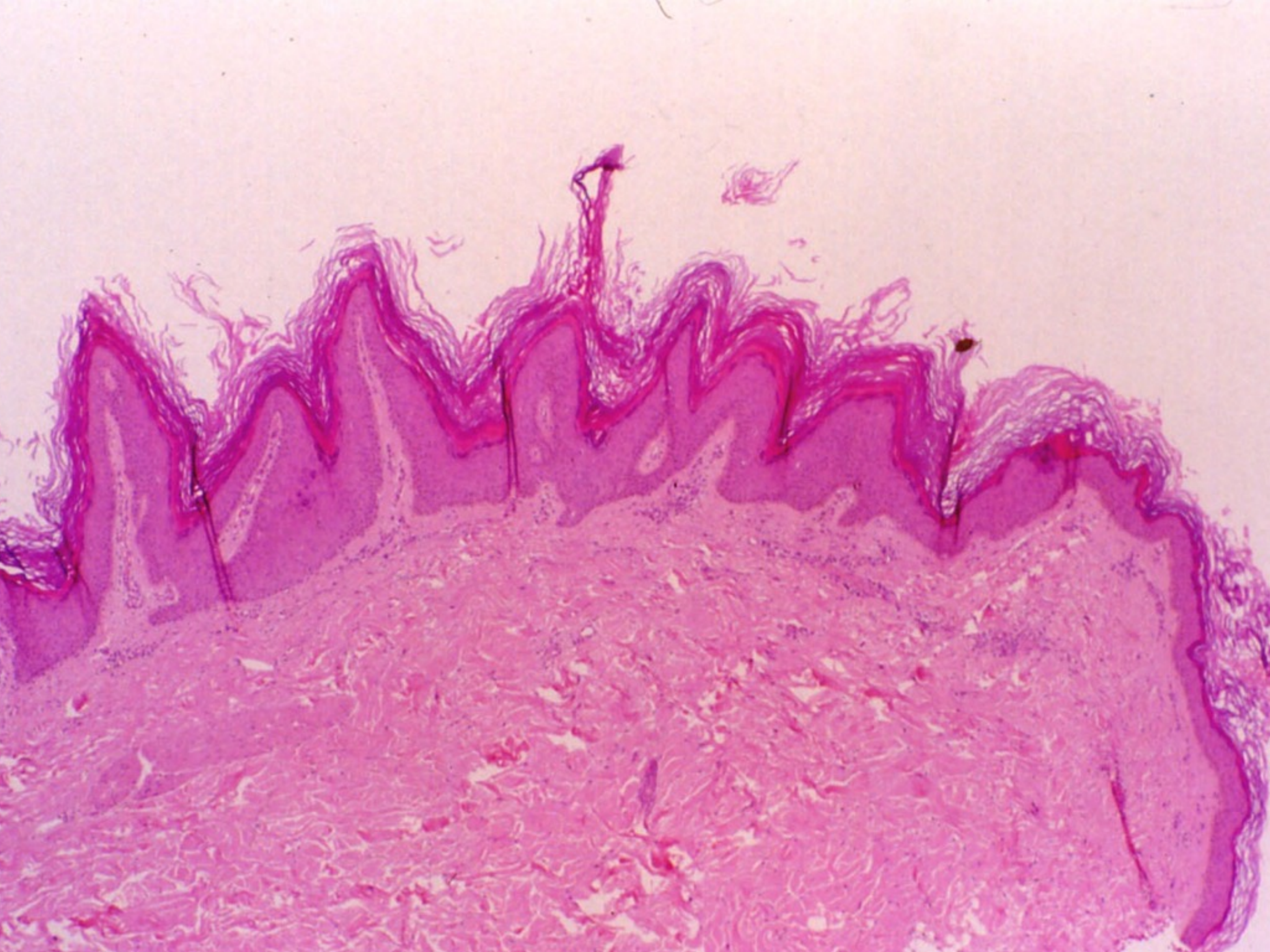
- Los nevos de cualquier origen  **mutación somática** que origina un **mosaicismo**.



- Cualquier tipo de nevo puede, hipotéticamente, asociarse con alguna anomalía congénita en algún órgano derivado del mismo tejido embriológico que éste

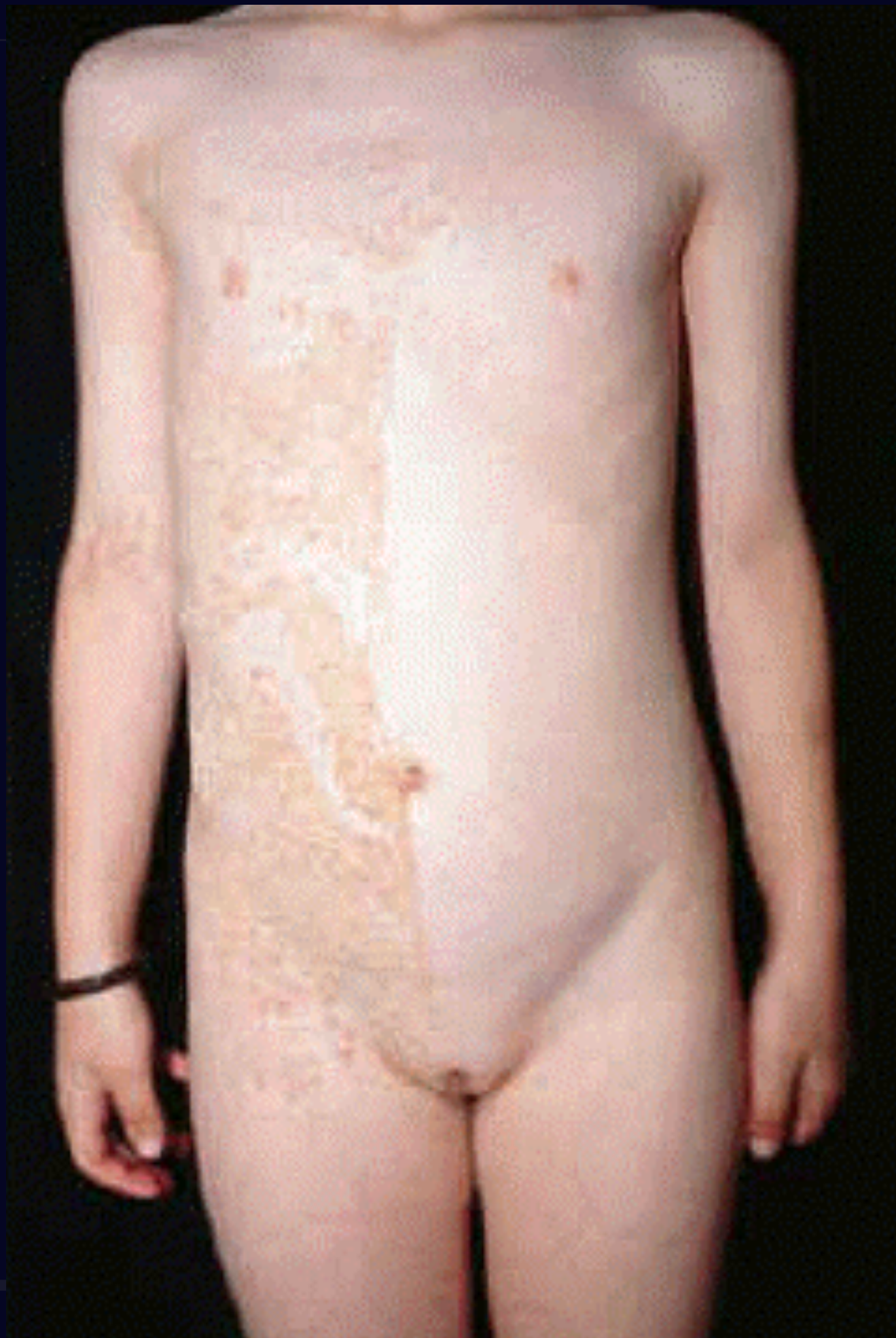
NEVOS EPIDÉRMICOS

- Placas hiperqueratósicas verrugosas lineales.
- La mayoría congénitos, aunque pueden aparecer hasta en la tercera década de la vida.
- El patrón histológico muy variable, dependiendo del componente epitelial predominante
 - Nevo epidermico verrucoso epidermolítico.
 - Nevo epidermico verrucoso no epidermolítico.



NEVO EPIDÉRMICO VERRUCOSO EPIDERMOLÍTICO

- Forma de mosaicismo de una enfermedad autonómica dominante (EAD) conocida como **Eritrodermia Ictiosiforme Congénita Ampollosa (EICA)** .
- Si la mutación somática afectó a las gónadas, los individuos afectados, pueden transmitir a la descendencia la EICA.



NEVO EPIDÉRMICO VERRUCOSO NO EPIDERMOLÍTICO

- Anomalía esporádica (no se transmite a la descendencia).
- Cuando se presenta concomitantemente con alteraciones en otros sistemas, en particular sistema nervioso central , se denomina **síndrome del nevus epidérmico o de Solomon**.
- El **NEVIL** (Nevus Verrucoso Inflamatorio Lineal) es la variedad inflamatoria del nevo epidérmico.



NEVUS EPIDÉRMICO VERRUCOSO LINEAL









NEVO COMEDONIANO

- Derivado del folículo pilosebáceo.
- Grupo asintomático de comedones
 - en la cara, cuello, o parte superior torácica,
 - pueden estar agrupados o seguir un patrón lineal.
- Es probable que algunos representen una forma de mosaico del **síndrome de Apert** (se caracteriza por el cierre prematuro de las suturas craneales), ya que se han demostrado mutaciones en el gen **FGFR2** en algunos de ellos.





SÍNDROME DE APERT



NEVO SEBÁCEO DE JADASSOHN

- Lesión congénita frecuente,
- Descrita por por Jadassohn en 1895 como un hamartoma de la piel.
- Más frecuente en cuero cabelludo y la cara,
- Se manifiesta como una placa redondeada u ovalada, bien circunscrita, con superficie rugosa y color amarillento.
- Durante la vida adulta, puede desarrollarse una amplia variedad de tumores anexiales por lo que se recomienda extirpación de la lesión durante o incluso después de la pubertad.







NEVUS DE BECKER

- También llamado melanosis de Becker o nevo epidérmico pigmentado y piloso.
- Es un hamartoma cutáneo benigno, se presenta como una mácula de color marrón claro u oscuro, bien delimitada, pero de bordes irregulares que se puede acompañar de hipertrichosis.
- Las localizaciones más frecuentemente descritas son la región escapular o el pecho, pero puede estar localizado en cualquier otra parte del cuerpo.
- Puede aparecer durante la infancia, pero lo más habitual es durante la pubertad.





SÍNDROME DEL NEVUS EPIDÉRMICO

Síndrome no hereditario que asocian uno o más nevos de origen epidérmico asociados a otros nevos cutáneos y/o manifestaciones extracutáneas variables, habitualmente derivadas del ectodermo.

- *Síndrome del nevo sebáceo* .
 - Asociación de un nevo sebáceo o epidérmico verrugoso con anomalías neurológicas, oculares y otras, así como con otras anomalías cutáneas.
- *Facomatosis Pigmento-queratósica*.
 - Asociación de un nevo sebáceo o epidermico verrugoso y un nevo melanocítico lentiginoso moteado extenso junto con otras anomalías como ptosis palpebral y escoliosis.

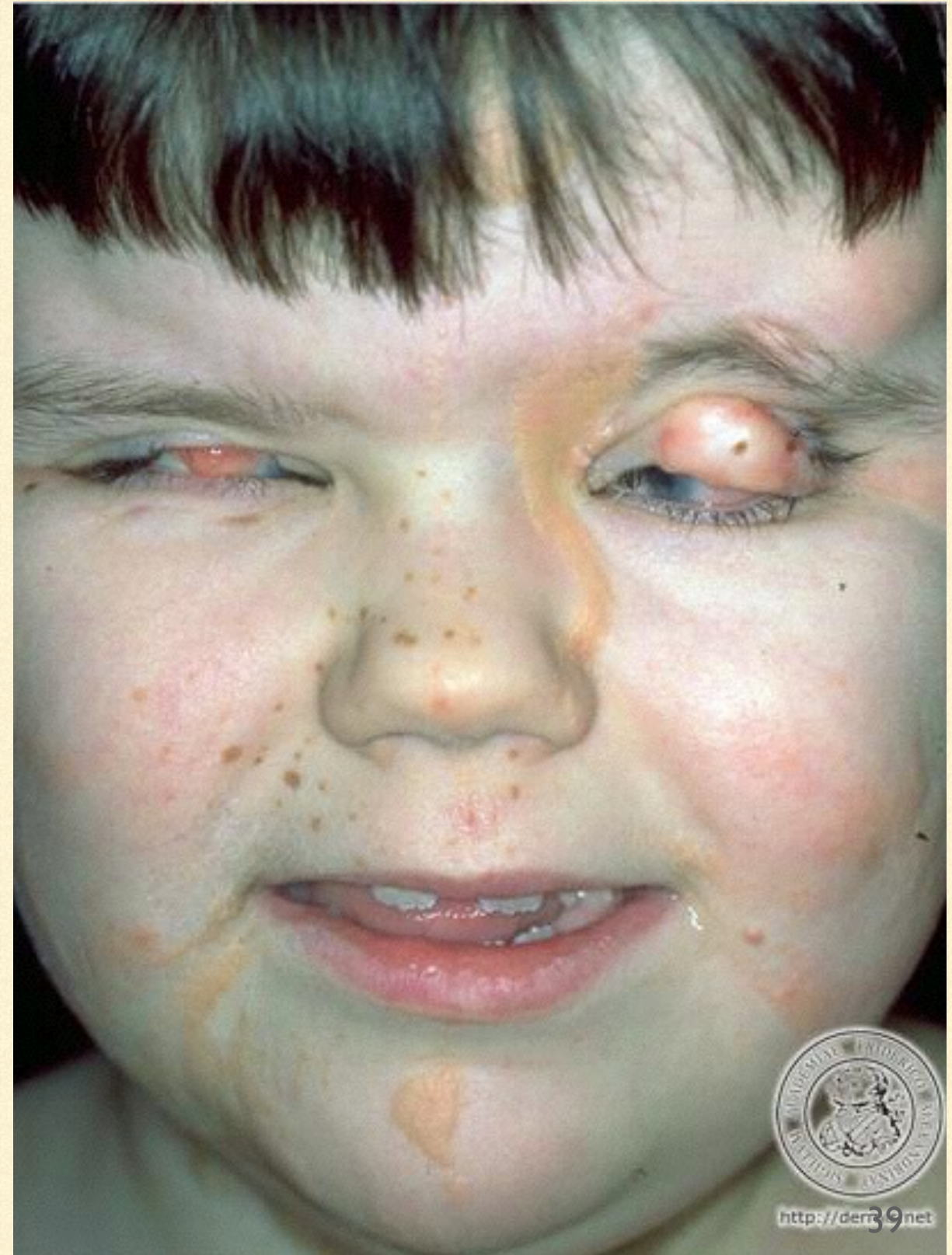
SÍNDROME DEL NEVUS EPIDÉRMICO

- **Síndrome del nevo de Becker.**
 - Consiste en la asociación de un nevo de Becker con anomalías del desarrollo ipsilaterales (hipoplasia mamaria, alteraciones de las extremidades, espina bífida, escoliosis y otras).
- **Síndrome del nevo comedoniano.**
 - Asociación de un nevo comedoniano con alteraciones esqueléticas de las extremidades, probablemente debido a ser manifestación en mosaico del síndrome de Apert como se mencionó previamente.
- **Síndrome CHILD .**
 - Hemidisplasia congénita asociada a eritrodermia ictiosiforme y defectos de miembros



SÍNDROME DEL NEVUS SEBÁCEO

- Asociación de un nevo sebáceo o epidérmico verrugoso con anomalías neurológicas, oculares y otras, así como con otras anomalías cutáneas.



SÍNDROME CHILD

- Con el acrónimo **CHILD**, Happle et al describieron en 1980 un síndrome caracterizado por hemidisplasia congénita asociada a eritrodermia ictiosiforme y defectos de miembros (**C**ongenital **H**emidysplasia with **I**chthyosiform nevus and **L**imb defects)
- Herencia dominante ligada a X.
- Se manifiesta en forma de mosaico, por la inactivación al azar de un cromosoma X, que induce un curioso fenómeno de lateralización, de modo que las manifestaciones de la enfermedad se restringen a un solo hemicuerpo.
- Se considera que representa una entidad cutánea cuyo reconocimiento es importante para el consejo genético, ya que la madre de una paciente con síndrome CHILD tiene un mayor riesgo de tener otra hija que sufra esta afección



SÍNDROME DEL NEVO DE BECKER

Nevo de Becker

Hipoplasia ipsilateral de mama

Hipoplasia ipsilateral de hombro

Hipoplasia ipsilateral de brazo

Defectos vertebrales/escoliosis/espina bífida oculta

Otros defectos músculo-esqueléticos:

Costilla cervical/fusión

Pectus excavatum

Pectus carinatum

Torsión tibial bilateral

Asimetría de la escápula

Hipoplasia del esternocleidomastoideo

Hipoplasia ipsilateral dental y asimetría facial

Hernia umbilical

Otros defectos cutáneos:

Hipoplasia del tejido subcutáneo extramamario

Hipoplasia de labio menor contralateral

Escroto accesorio

Pelo escaso en axila ipsilateral

Hipoplasia cutánea de región temporal

Pezones supernumerarios

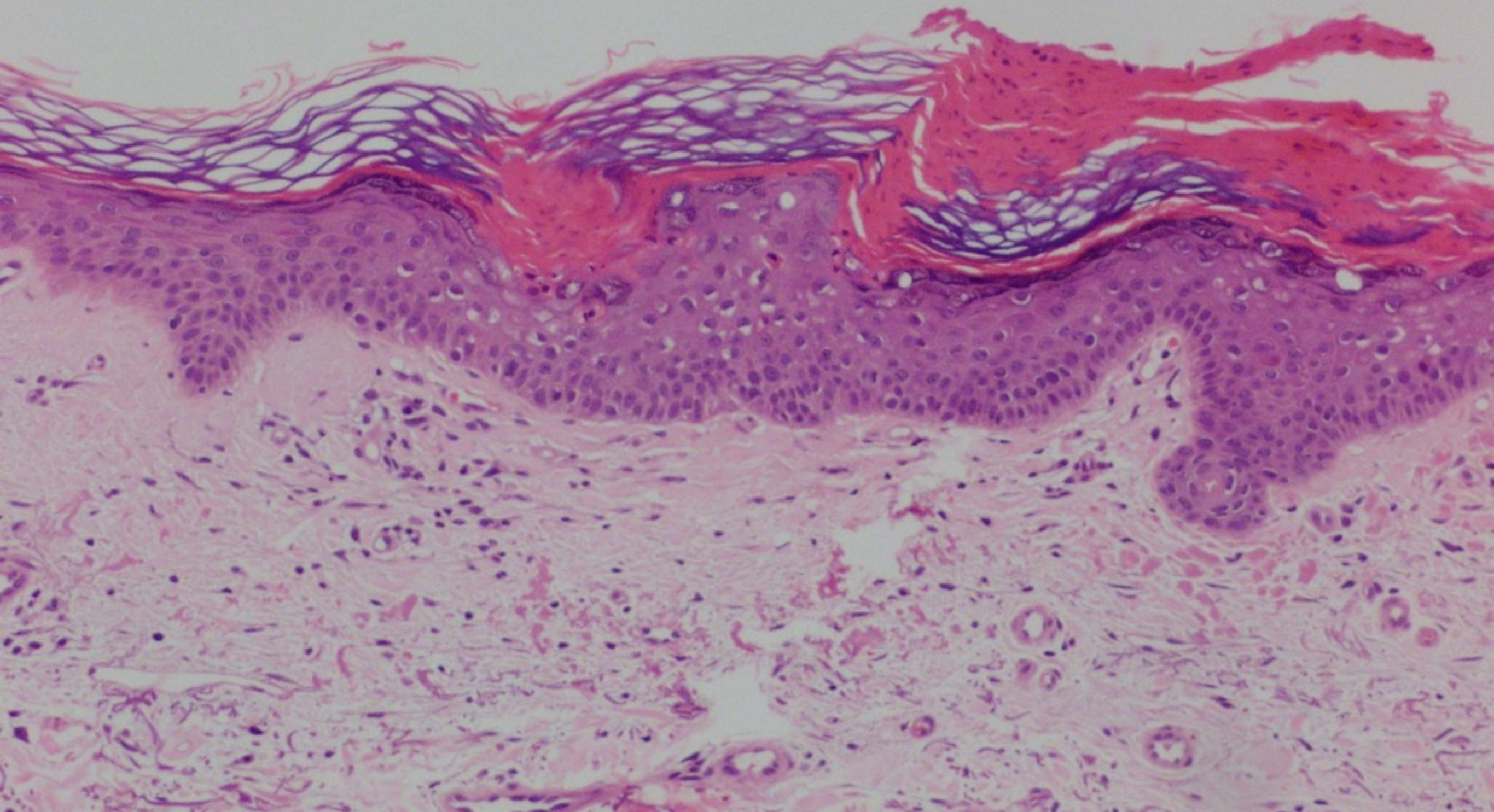




POROQUERATOSIS LINEAL

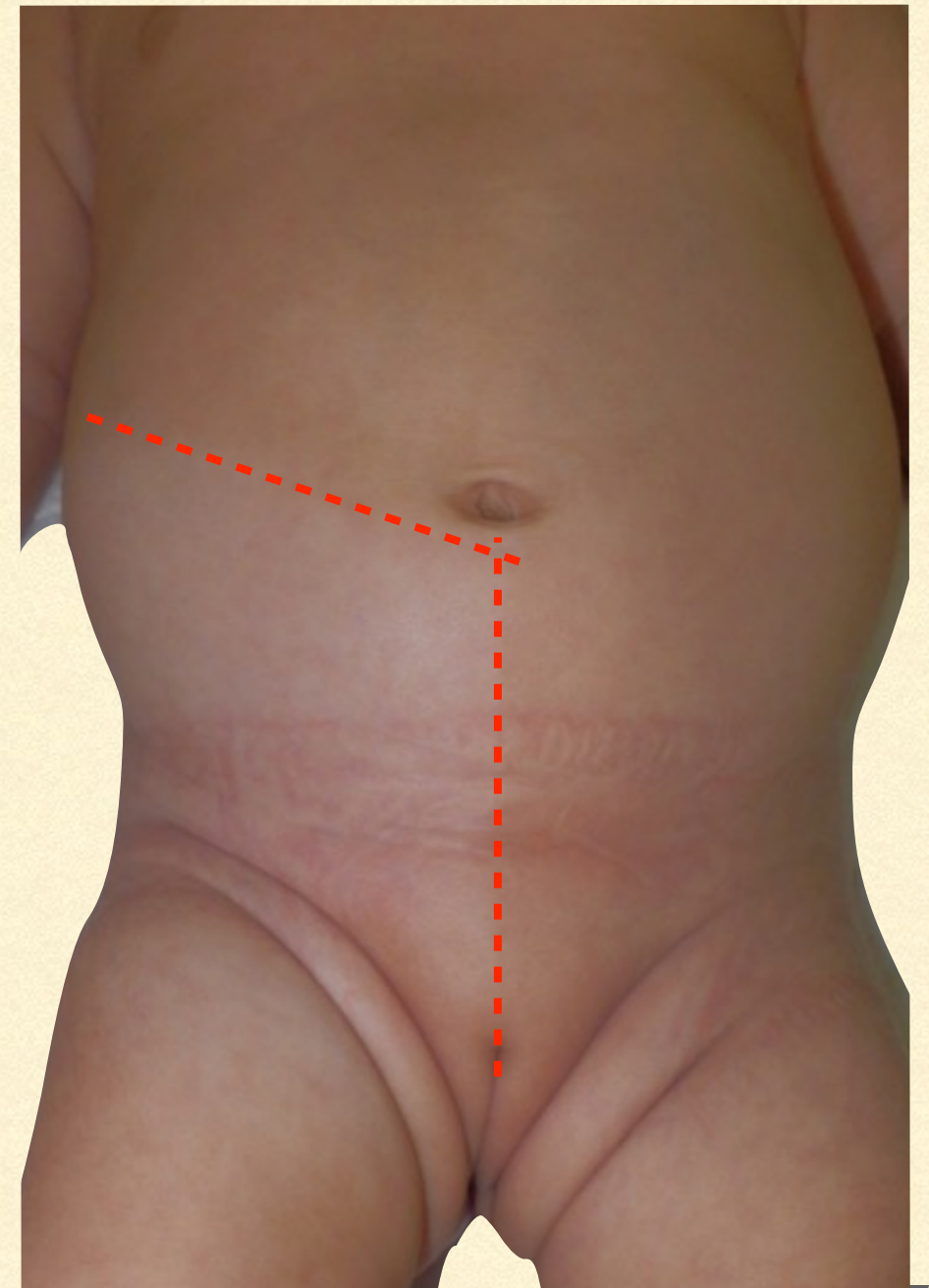
- Mosaicismo de la poroqueratosis (PQ) clásica, es una variante rara.
- Las PQ son un grupo de desórdenes de la queratinización que histológicamente comparten la presencia de la **laminilla cornoide**, una estrecha columna de paraqueratosis sobre una epidermis focalmente desorganizada.
- Es una forma esporádica, que se manifiesta en el nacimiento o en la adolescencia temprana como una erupción verrugosa que puede seguir las líneas de Blaschko o metaméricas.
- Las lesiones son habitualmente asintomáticas, siendo excepcional el prurito.
- Existen dos subtipos,
 - forma localizada
 - y otra generalizada.





NEVOS DE PIGMENTO. MOSAICISMOS PIGMENTARIOS

- Nevos de pigmento
 - Acrómico
 - Hiperacrómico.
- El **nevo depigmentoso** o **nevo acrómico (NA)** es una lesión hipopigmentada (no completamente despigmentada) que está presente al nacimiento o en los primeros años de vida.
- En cualquier localización de la superficie corporal y adopta distintas formas: redondeadas, ovaladas, aserradas, de contornos geográficos, patrones en cuadrantes o siguiendo líneas de Blaschko (mutación precoz en la embriogénesis)...y pueden ser únicos o múltiples.
- Existe una disminución de melanocitos y en número y tamaño de melanosomas en la capa basal de la epidermis con disminución de eumelanina







MOSAICISMOS HIPOPIGMENTADOS

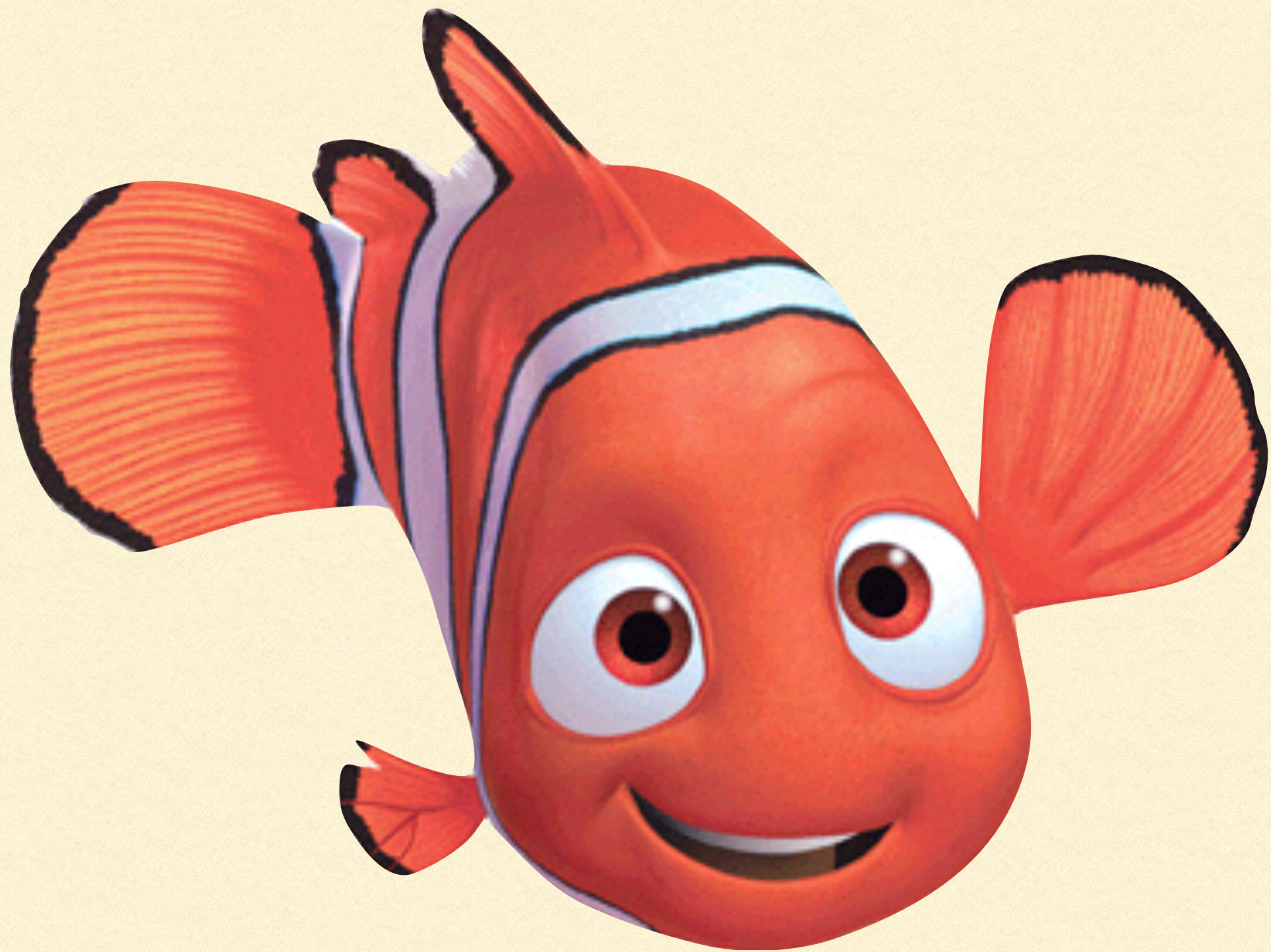


Se ha descrito que la presencia de múltiples lesiones cutáneas hipopigmentadas a lo largo de las líneas de Blaschko asociadas a anomalías extracutáneas .

En 1952 Ito describió una paciente japonesa con lesiones hipocrómicas siguiendo las líneas de Blaschko y llamó a esta entidad “incontinencia pigmenti achromians” por seguir las lesiones el mismo patrón que la incontinencia pigmenti, aunque esta nomenclatura puede dar origen a confusión. Posteriormente se describieron casos similares en todo el mundo y se denominó a esta entidad como *hipomelanosis de Ito*

INCONTINENCIA PIGMENTI

- Genodermatosis infrecuente con carácter multisistémico que sigue un patrón de herencia dominante ligado a X.
- Resulta letal en la mayoría de varones afectados intraútero y muestra gran variabilidad clínica cuando se expresa en mujeres.
- Recientemente se ha encontrado que las mutaciones del gen NEMO/IKK-g localizado en Xq28 causan la expresión de la enfermedad, siendo una única mutación la responsable de aproximadamente un 80 % de los casos.
- La incontinentia pigmenti interesa a varias especialidades médicas, aunque son la clínica cutánea y la historia familiar las que marcan el diagnóstico, ayudadas de los hallazgos histológicos.



INCONTINENCIA PIGMENTI













HIPOMELANOSIS DE ITO

Lesiones hipopigmentadas de disposición lineal a lo largo de las líneas de Blaschko

Afectación de dos o más áreas corporales o presencia de al menos dos lesiones en distintas líneas de Blaschko dentro de la misma área corporal .

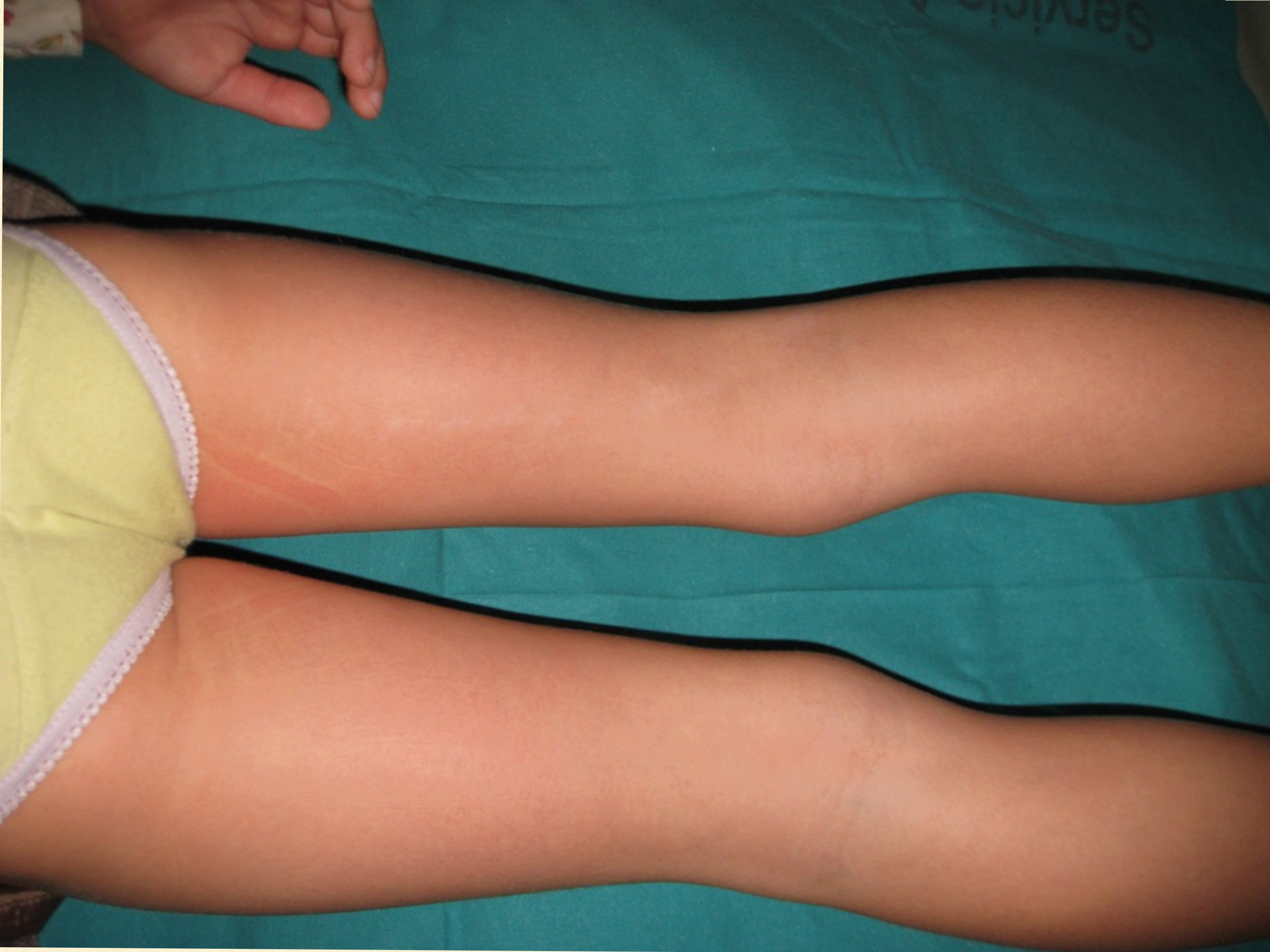
Detención de las lesiones en la línea media corporal, en el caso de las lesiones del tronco; y

Ausencia de cualquier lesión previa en la piel (pápulas, lesiones verrucosas, vesículas o máculas hiperpigmentadas) afecta de máculas hipopigmentadas

HIPOMELANOSIS DE ITO

MANIFESTACIONES EXTRACUTÁNEAS

- Afectación del SNC
- Afectación oftalmológica
- Afectación craneofacial y dental
- Alteraciones esqueléticas y de miembros
- Tumores
- Alteraciones cardíacas
- Alteraciones genitourinarias



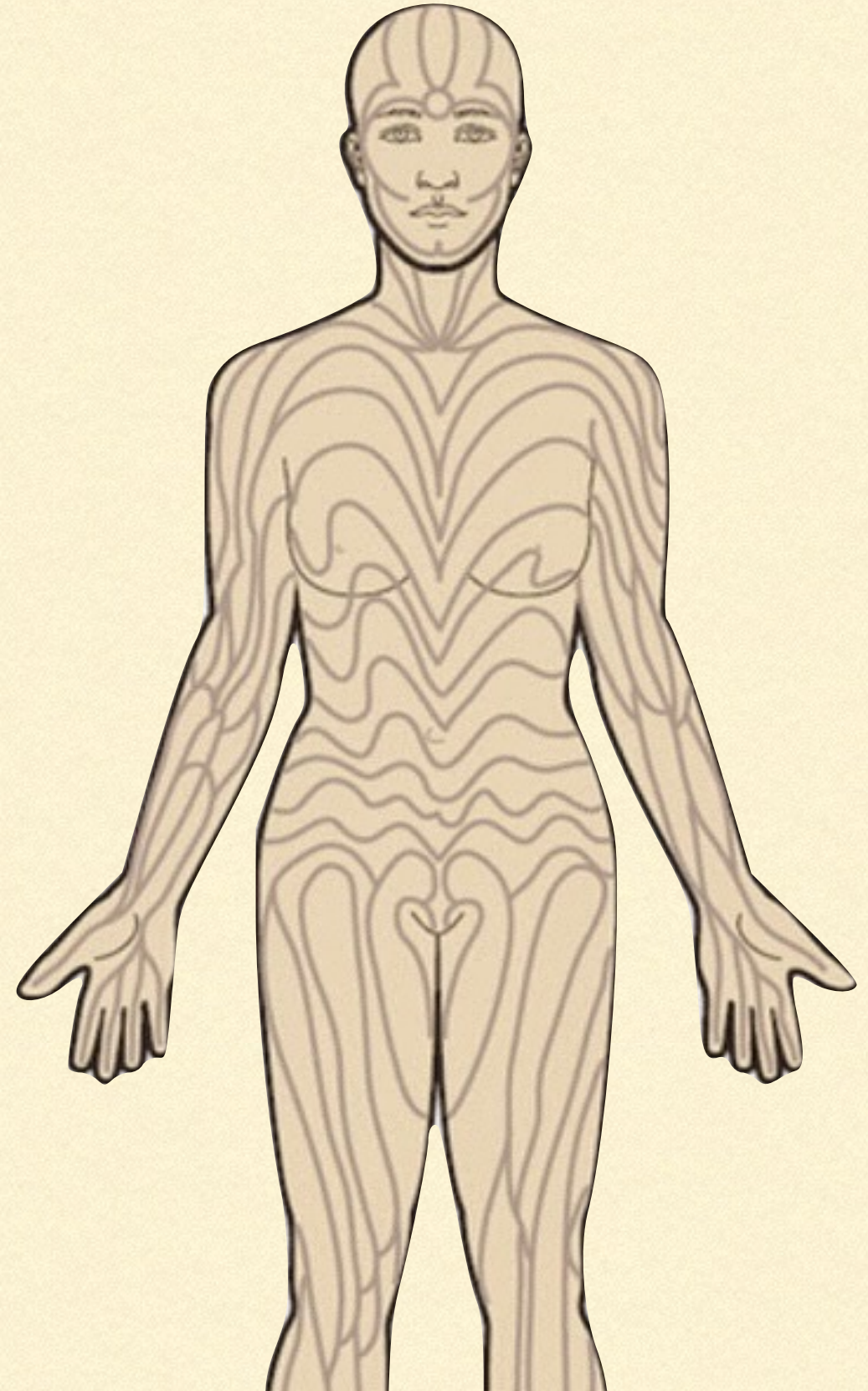




DIAGNOSTICO DIFERENCIAL: LIQUEN ESTRIADO



Inicialmente fase inflamatoria con pápulas liquenoides





NEVOS HIPERCRÓMICOS Y MOSAICISMOS HIPERPIGMENTADOS

- Lesiones idénticas a las descritas como nevos acrómicos con la única diferencia que la piel afecta , es más pigmentada que el resto.
- Dichas lesiones reflejan igualmente un mosaicismo cutáneo .



NEVOS DÉRMICOS (O DE TEJIDO CONECTIVO)

- Pueden mostrar un crecimiento hamartomatoso o un defecto funcional.
 - Nevos de colágeno
 - Nevos de tejido elástico

NEVOS DÉRMICOS (O DE TEJIDO CONECTIVO)

Nevos de colágeno

- Los nevos de colágeno o colágenomas cutáneos son malformaciones en las que la cantidad de tejido colágeno presente en la dermis está incrementada
- *Colagenoma familiar cutáneo* : Herencia Autosómica Dominante. Se presentan en la adolescencia. Pueden asociar cardiomiopatías
- *Colagenoma eruptivo*. Aparición brusca, sin antecedentes familiares ni cardiomiopatías asociadas.
- *Colagenoma cerebriforme plantar*. Masa de aspecto cerebriforme color piel, habitualmente en síndrome Proteus, aunque puede aparecer aislado
- *Placas en chagrín o piel de zapa*. Variante de colagenoma que aparece en la región lumbo-sacra de pacientes con esclerosis tuberosa.
- *Otros colagenomas*. Se han hallado asociaciones de colagenomas con el síndrome de Down, cardiomiopatías, hipogonadismos y con fibrofoliculomas múltiples.



COLAGENOMA CEREBRIFORME PLANTAR



NEVOS DE TEJIDO ELÁSTICO

- Aumento, disminución o ausencia de tejido elástico
 - *Elastoma juvenil y síndrome de Buschke-Ollendorf o dermatofibrosis lenticular diseminada* . Es una genodermatosis de transmisión autosómica dominante que se caracteriza por la asociación de un elastoma, con osteopoiquilosis ósea (displasia osteoesclerosa asintomática)
 - *El nevo anelástico* . Áreas de piel arrugada o pápulas de consistencia blanda y localización perifolicular que carecen totalmente de fibras elásticas.



ELASTOMA JUVENIL



NEVUS ANELÁSTICO

HAMARTOMA CONGÉNITO DE MÚSCULO LISO

- Es una malformación cutánea benigna y poco frecuente, caracterizada por la proliferación de haces de músculo liso en la dermis. No se asocia a alteraciones sistémicas ni a malignización. Si se localiza en la línea media de la columna lumbar, es obligatorio descartar una disrafia espinal oculta.







ESCLEROSIS TUBEROSA

- Enfermedad de Pringle-Bourneville
- HAD, expresividad variable y penetrancia incompleta
- Gen mutante en cromosoma 9
- Prevalencia: 1/5800-15000
- 1ª referencia de la enfermedad: Virchow 1860

ESCLEROSIS TUBEROSA

- Tríada clásica descrita por Vogt: epilepsia, “adenomas sebáceos de Pringle” (verdaderos angiofibromas) y déficit mental.
- Van der Hoeve: hallazgos oculares “facomas”, de ahí que se acuñara el término facomatosis en 1921.
- Molten, 1942: “Complejo Esclerosis Tuberosa”

ESCLEROSIS TUBEROSA:

SIGNOS CUTÁNEOS

- **ANGIOFIBROMAS:**
 - Antiguamente den “adenomas sebáceos de Pringle”
 - Presentes 83-90%
 - Patognomónicos
 - Múltiples y pequeñas pápulas de 1-3mm, agrupadas
 - Localizadas de forma simétrica en mejillas, surcos nasogenianos , dorso de nariz y mentón.
 - Tto : electrocoagulación y láser.



ANGIOFIBROMAS

ESCLEROSIS TUBEROSA: SIGNOS CUTÁNEOS

- NEVUS DE TEJIDO CONECTIVO:
 - 20-30%
 - Hamartomas de tc
 - Placas de piel chagren, piel de zapa, placa de varios cm de diámetro, elevada o engrosada
 - Color pardo-amarillento
 - Región lumbosacra

ESCLEROSIS TUBEROSA:



ESCLEROSIS TUBEROSA: SIGNOS CUTÁNEOS

- **PLACA FIBROSA FRONTAL :**
 - Hamartomas de tc a nivel frontal.
 - Edades tempranas
 - Puede aparecer desde el nacimiento
 - Párpado, mejilla o c.cabelludo.

ESCLEROSIS TUBEROSA:

SIGNOS CUTÁNEOS

- TUMORES DE KOËNEN:
 - 15-20%
 - Patognomónicos
 - Fibromas peri y subungueales
 - Pequeño tamaño, redondeados o alargados
 - Dedos de manos o pies
 - Asintomáticos
 - Habitualmente tras pubertad.

ESCLEROSIS TUBEROSA: SIGNOS CUTÁNEOS



ESCLEROSIS TUBEROSA:

SIGNOS CUTÁNEOS

- MÁCULAS HIPOCRÓMICAS:
 - Tronco y extremidades
 - Varios cm, forma lanceolada o en hoja de fresno.
 - Únicas lesiones cutáneas presentes desde el nacimiento: importante para dco precoz
 - Se hacen más evidentes con la luz de Wood.

ESCLEROSIS TUBEROSA: MÁCULAS HIPOCRÓMICAS



ESCLEROSIS TUBEROSA: SIGNOS CUTÁNEOS

- **POLIOSIS :**
 - Mechón único o varios de pelo blanco
 - Congénito



ESCLEROSIS TUBEROSA:

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

- Constituyen el fc pco más imppte.
- **RETRASO MENTAL:**
 - 60 %
 - Variable en intensidad
 - Puede manifestarse precozmente
- **EPILEPSIA:**
 - 80-90 %
- **CALCIFICACIONES CEREBRALES:**



ESCLEROSIS TUBEROSA: MANIFESTACIONES OCULARES

- Aparecen placas de color amarillo
- Únicas o múltiples
- En retina
- Se denominan **facomas**
- T b lesiones gliales multinodulares, cambios pigmentarios hipopigmentados en retina y cataratas congénitas.



ESCLEROSIS TUBEROSA:

MANIFESTACIONES SISTÉMICAS

- **TUMORES VISCERALES:**
 - Cerebrales y Retinianos: gliomas
 - Cardíacos: Rabdomiomas (suelen ser congénitos)
 - Renales: angiomiolipomas, casi siempre en adultos. No producen síntomas hasta fases avanzadas porque se localizan en la perifería. Peligro de que se rompa y produzca gran Hg

ESCLEROSIS TUBEROSA:

MANIFESTACIONES SISTÉMICAS

- TUMORES VISCERALES:
 - Pulmonares y ganglionares: linfangiomas (disnea, neumotórax e IR).
 - Pólipos g-i, st recto
 - Hepáticos, tiroideos, testiculares...
 - Aneurisma Ao, pubertad precoz, gigantismo...
 - Radiológicamente se pueden observar pseudoquistes en falanges y osteoporosis de huesos largos y del cráneo.

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
1. Angiofibromas faciales o placa frontal	1. Pits dentales Múltiples
2. Fibromas periungueales	2. Pólipos rectales hamartomatosos
3. Tres o más máculas hipomelanóticas	3. Quistes óseos
4. Nevus de Tejido Conectivo	4. “Heterotopias” blancas cerebrales con migración radial
5. Múltiples hamartomas nodulares retinianos	5. Fibromas gingivales
6. Tubérculo cortical	6. Hamartomas no renales
7. Nódulo subependimario	7. Parches retinianos acrómicos
8. Astrocitoma de cél gigantes subependimario	8. Lesiones cutáneas “en confeti”
9. Rabdomioma cardíaco	9. Quistes renales múltiples
10. Linfangiomatosis	
11. Angiomiolipoma renal	

Dco. Definitivo: 2 crit mayores o 1 mayor + 2 menores
Dco. Probable: 1 crit mayor + 1 menor
Dco posible: 1 crit mayor ó 2 menores

ESCLEROSIS TUBEROSA: CONTROL Y SEGUIMIENTO

- Manejo multidisciplinar
- Exploración física, cutánea y general
- Según clínica acompañante:
 - TAC o RMN
 - EEG, si crisis epilépticas
 - Eco Renal (+ en adultos)
 - Ecocardiograma : neonato con sospecha de rabdomioma

ESCLEROSIS TUBEROSA:

CONTROL Y SEGUIMIENTO

- Tests neurológicos, evaluar desarrollo psicomotriz
- Dco molecular, no desarrollado de forma rutinaria
- Despistaje en familiares

ESCLEROSIS TUBEROSA: PRONÓSTICO

- 20% fallecen antes de los 30 años por hidrocefalia o complicaciones neurológicas, hg renal o insuficiencia respiratoria.

...y seguimos con más tipos de nevos

NEVOS VASCULARES

- **Nevo anémico.**

- Mácula pálida de márgenes irregulares rodeada a veces de lesiones satélites.
- Con vitropresión es indistinguible de la piel circundante. Se piensa que puede ser simplemente una anomalía funcional de los vasos dérmicos, que ese encuentran en vasoconstricción, ya que la histología muestra una piel normal.
- El trastorno es intranscendente aunque se ha observado asociado a Neurofibromatosis I.



NEVOS VASCULARES

- Otras lesiones vasculares (congénitas o adquiridas) son verdaderos nevos:
 - **Cutis Marmorata telangiectásica congénita**
 - **Nevos flámeos** (mal llamados angiomas planos)
 - **Malformaciones venosas segmentarias**

CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA

- Máculas rojo-violáceas formando un reticulado (similar al mármol).
- Localizada o generalizada.
- DD con cutis marmorata fisiológico del RN.
- Puede regresar en la adolescencia.
- Piel normal, atrófica o ulcerada.
- 50% asocia anomalías: atrofia/hipertrofia del miembro afecto, retraso mental, ductus arterioso persistente, paladar ojival, fisura palatina, sindactilia, espina bífida, glaucoma.
- No requiere tratamiento.





MANCHA SALMÓN O NEVUS FLAMMEUS NEONATORUM:

- 30-50% de los RN.
- Mácula de color rosa-anaranjado (salmón)
- Párpados, glabella, nuca, región sacra.
- Desaparece a la vitropresión.
- Suele desaparecer, pero el 50% de las localizadas en la nuca persiste.



NEVUS FLAMMEUS O MANCHA EN VINO DE OPORTO

- Angioma plano (término incorrecto)
- Máculas de color rosado -> rojo intenso->violáceo.
- Más frec en cara.
- Unilateral.
- En edad adulta pueden desarrollar tuberosidades.



NEVUS FLAMMEUS O MANCHA EN VINO DE OPORTO

- Asociación a anomalías congénitas:
 - **Glaucoma:** 10% de nevus flameos faciales
 - **Sd de Klippel Trenaunay** (hipertrofia del miembro con o sin hipertrofia ósea)
 - **Sd Sturge-Weber:**



NEVUS FLAMMEUS O MANCHA EN VINO DE OPORTO

- Asociación:
- Facomatosis pigmentovascular
- Sd. Cobb (angiomas cutáneo-meningo-espinal)
- Sd. Beckwith-Wiedemann (Sd. Onfalocele-macroglosia-gigantismo-80% n. flammeus en región frontal)
- Sd. Robert (pseudotalidomida): mancha vino de Oporto mediofacial, hipomielia, hipotricosis, retraso del crecimiento, labio leporino
- Sd. TAR (trombopenia-ausencia de radio)
- Sd. Von Hippel-Lindau (angiomas retiniana bilateral, hemangioblastoma cerebeloso o medular)
- Sd. Rubinstein-Taybi (retraso mental, crecimiento retardado, deformidades esqueléticas)
- Sd. Wyburn-Mason (malform a-v retiniana+ malform a-v aneurismática ipsilateral y nevus flaammeus ispilateral)
- Sd. Coats (telangiectasia retiniana y mancha vino de Oporto ipsilateral)
- Sd. Proteus

- **Sd. Proteus**

1. Macroactilia
2. Hipertrofia asimétrica de cráneo y extremidades
3. Masas blandas subcutáneas
4. NEVIL
- 5.- Hiperplasia cerebriforme en plantas
6. Exostosis en cráneo
7. Escoliosis

FACOMATOSIS
PIGMENTOVASCULAR

Tipo I: N. flammeus+N.
epidérmico

Tipo II: N. Flammeus+mancha
mongólica

Tipo II: N. Flammeus+ nevus
spilus

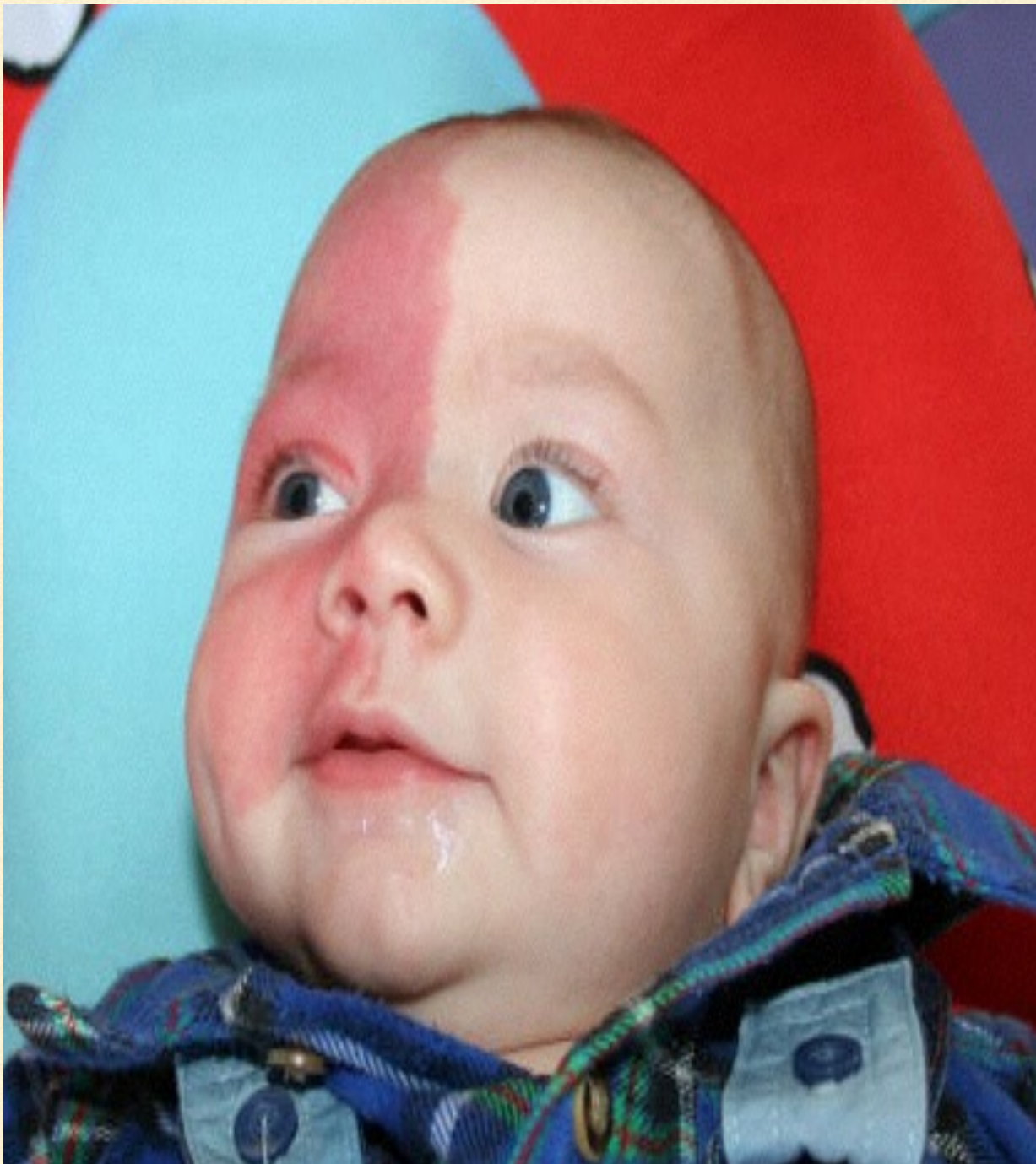
Tipo IV: N. flammeus+ mancha
mongólica+ n. spilus

Otros: CMTC, mancha
mongólica, nevus de Ota, nevus
anémico...





ENFERMEDAD DE STURGE-WEBER



- Angiomatosis encéfalo-trigeminal
- Afección congénita caracterizada por:
- **Mancha en vino de Oporto** en R. oftálmica y maxilar del trigémino de un lado de la cara

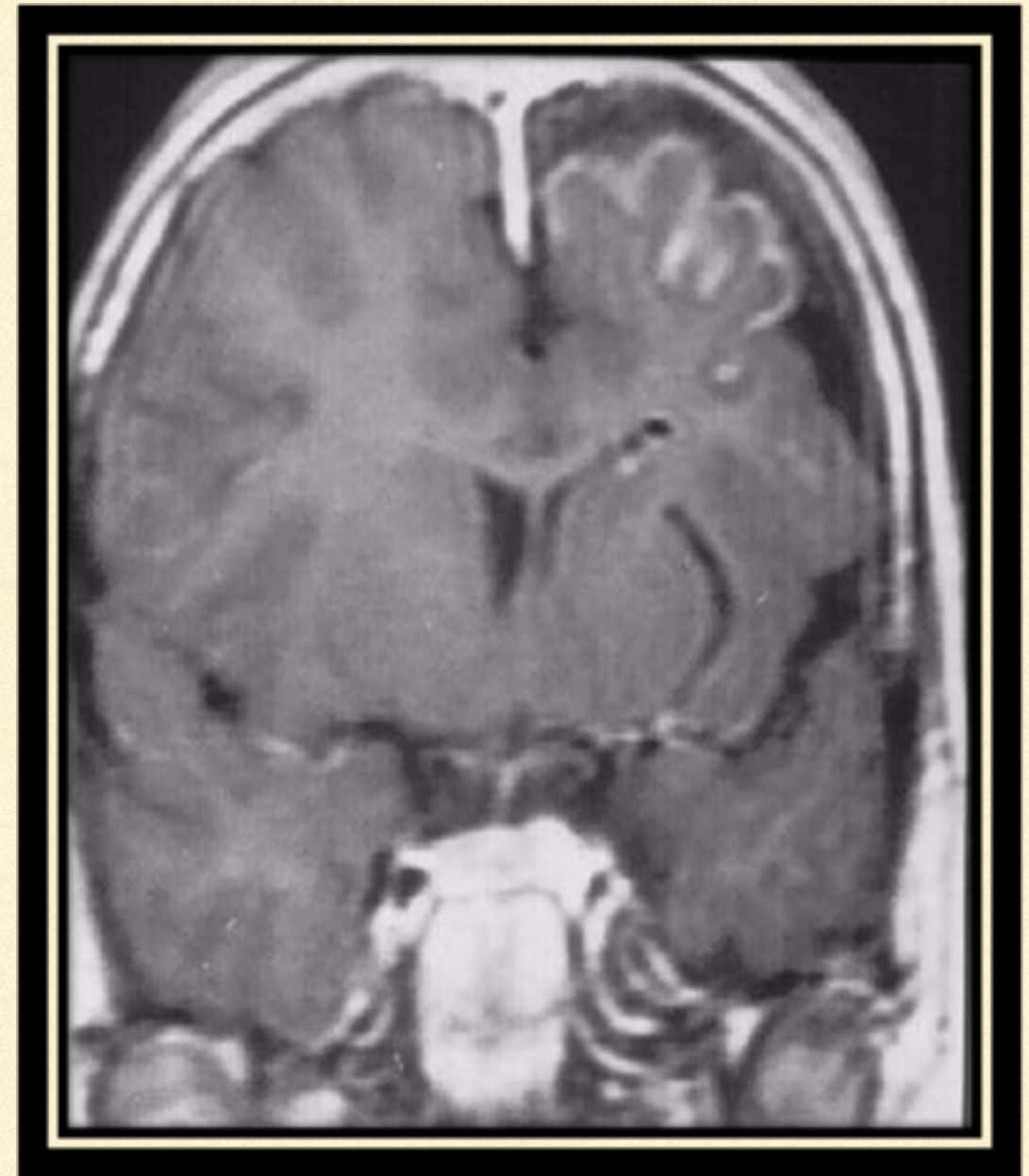
ENFERMEDAD DE STURGE-WEBER



- Con afectación de la mucosa oral del mismo lado
- **Hemangiomas de conjuntiva y coroides**, provocando glaucoma congénito unilateral y parálisis ocular.

ENFERMEDAD DE STURGE-WEBER

- **Hemangioma de leptomeninges:** hemiparesia contralateral, hemiatrofia muscular, epilepsia de comienzo precoz y retraso mental.
- En la Rx de cráneo se visualizan calcificaciones múltiples de doubles contornos a lo largo de la corteza cerebral del lado afecto



MALFORMACIONES VENOSAS:

- Mal llamadas :“hemangioma cavernoso”.
- Esporádico o familiar.
- Presente al nacimiento, pero no siempre evidente.
- No involucionan.
- Tumorações o nódulos fácilmente **compresibles**.
- Color **azul** (patognomónico) o incoloro.
- Venas dilatadas en la periferia de la lesión.
- Pueden aumentar de tamaño según la posición o la actividad física.
- No aumento de temperatura local ni thrill.
- Pueden extenderse hasta músculo, hueso o mucosa oral.

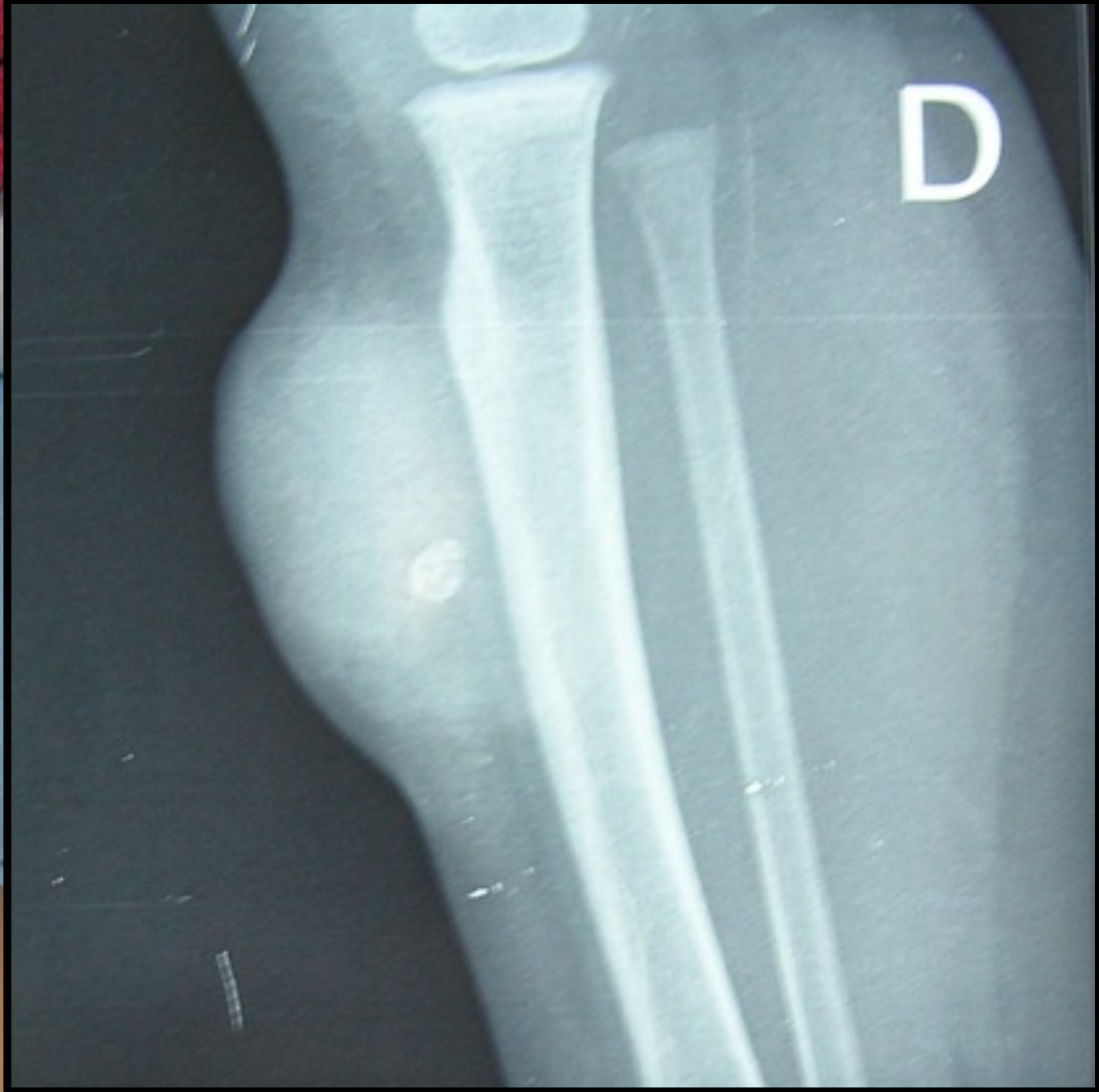






MALFORMACIONES VENOSAS:

- Pueden asociar:
 - dolor (sobre todo en miembros)
 - flebolitos (se ven en Rx)
 - tromboflebitis
 - compresión de estructuras vecinas
 - defectos funcionales (obst. vía aérea, habla, dentición)
 - sangrado recurrente
 - coagulación intravascular localizada
 - ligera hipertrofia o disminución de diámetro en miembros





MALFORMACIONES VENOSAS:

Las malformaciones venosas pueden formar parte de síndromes más complejos:

Sd. del nevus azul en tetina de goma:

- Múltiples malformaciones venosas en la piel y el tracto g-i.
- AD o esporádico.
- Puede existir malformaciones en pulmón, corazón, hígado y cerebro.
- Si melenas y anemia: resección del segmento intestinal afecto.

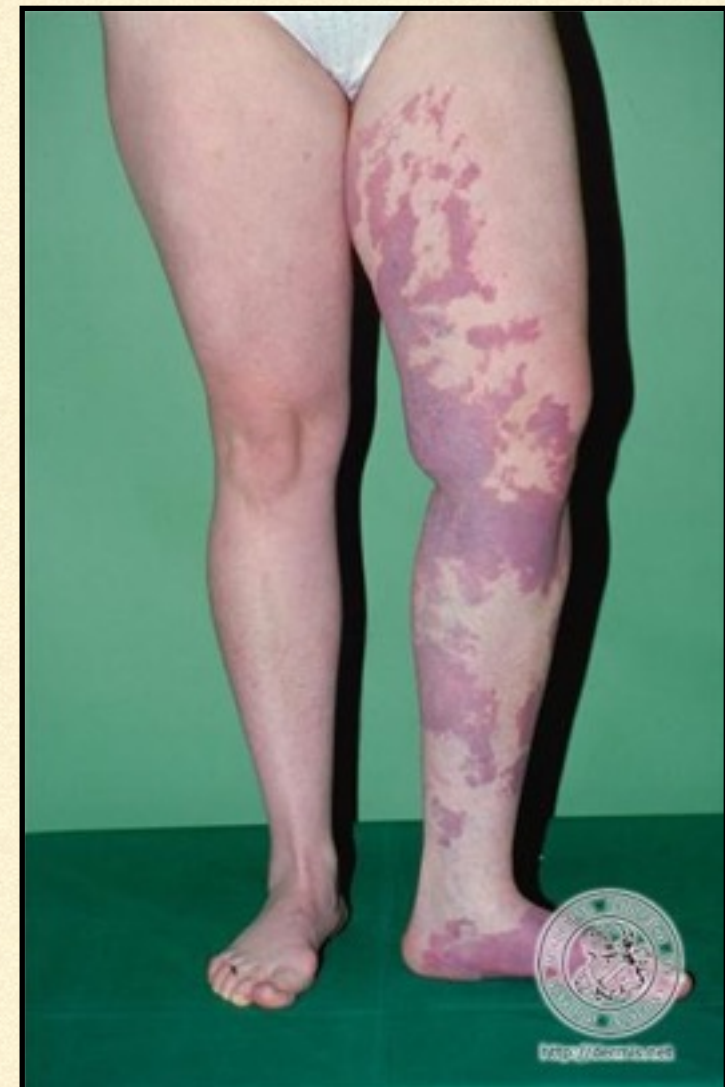
Sd de Maffucci:

- Malformación venosa+encondromatosis asimétrica difusa +deformidades esqueléticas.
- 15% de los encondromas pueden degenerar a condrosarcoma.

Sd de Klippel – Trenaunay

- Malform. Venosa +malform. Capilar (frec mancha en vino de Oporto)+venas varicosas +hipertrofia del miembro.
- Frec. Afección mmii. Hipertrofia a expensas de tejidos blandos.

Sd de Klippel – Trenaunay



NEVOS DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO

- *Nevo lipomatoso superficial.*
- Malformación caracterizada por la presencia de grupos de adipocitos maduros situados ectópicamente en la dermis superficial.
- Existen dos formas de presentación clínica :
 - La forma más clásica y frecuente la lesión consiste en varios nódulos de consistencia blanda agrupados en una placa que asienta preferentemente en la región lumbosacra
 - La segunda forma clínica de nevo lipomatoso superficial es menos frecuente y consiste en una pápula o un nódulo sesil y pediculado, con morfología de fibroma péndulo







NEVOS DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO

- **Nevo psilolíparo.**
 - Nódulo blando de forma ovalada o francamente lineal situado en cuero cabelludo y cuya superficie se encuentra desprovista de pelo. En la mayoría de los casos existe asociación con una rara enfermedad denominada lipomatosis encéfalo-cráneo-cutánea que asocia anomalías cerebrales (entre ellas lipomas intracraneales) oculares y cutáneas (hamartomas fibrolipomatosos) que son ipsilaterales al nevo psilolíparo. Se acepta que esta enfermedad, se trata de un mosaicismo de una mutación letal que sobrevive en forma de mosaico.

EFÉLIDES O PECAS

- Máculas de color marrón claro de menos de 3 mm generalmente.
- Representan un aumento transitorio de la producción de melanina por los melanocitos. Secundarias a estimulación por radiación UV. Suelen desaparecer casi por completo durante el invierno.

LENTIGOS

- Son máculas marrones que surgen como consecuencia de en la unión dermo-epidérmica
- Hallazgo aislado, sobretodo en pelirrojos
- Asociado a síndromes hereditarios :
 - *Síndrome de Peutz -Jeghers* (lentigos periorificiales + poliposis intestinal)
 - *Síndrome de LEOPARD* (lentigos, anomalías en ECG, anomalías oculares, estenosis pulmonar, genitales anormales, retraso del crecimiento y sordera)
 - *Complejo de Carney*
 - *Síndrome NAME* (incluye nevos, mixomas auriculares, mixomas cutáneos y efélides)
 - *Síndrome LAMB* (incluye lentigos, mixomas auriculares, y múltiples nevos azules)



Síndrome de Laugier-Hunziker



MANCHAS CAFÉ CON LECHE

- Son máculas de pigmentación parda clara, uniformes, bien definidas, redondas u ovals.
- El estudio histológico de las manchas café con leche, muestra un aumento de la pigmentación melánica y presencia de melanosomas de mayor tamaño.
- El tamaño es muy variable, entre algún milímetro y hasta 20 centímetros de diámetro.
- Las lesiones solitarias son frecuentes y no tienen ningún significado patológico.

NEUROFIBROMATOSIS

- La NFM es una enfermedad hereditaria AD
- No ligada a sexo
- ↓ frec
- Afecta a: piel, tej blandos, SN , ojos, huesos y S.endocrino, con amplio espectro de hamartomas, alt congénitas y tumores mg en dichos sistemas.
- Riccardi, 1982: Ocho subtipos
- NFM tipo 1, la más frec. (97%)
- NFM tipo 2, se asocia a neuromas del VIII p c
- NFM tipo 5, forma segmentaria

NFM I

- La más frec (97%)
- 1/3000 RN
- 1882 descrita por Friedreich von Recklinghausen.
- AD, 50% esporádica por mutación del gen
- 2ª tasa de mutación más alta, tras la acondroplasia
- Localizado en 17q 11.2
 - Codifica proteína **neurofibromina**, prot GAP, regulador – del oncogen ras (gen supresor de tumores)

NFM I

- Dco fundamentalmente clínico (ver tabla)
- En la primera infancia (1-3 a) se está dando importancia a presencia de macrocefalia, hipertelorismo, talla baja, facies con implantación auricular baja, displasia vertebral o esfenoidal y a imágenes brillantes en la RMN

CRITERIOS Diagnósticos de la NFM tipo I (2 ó más)

6 o más manchas café con leche (prepuberal : mayor de 5mm, postpuberal: mayor de 15 mm)

2 o más neurofibromas o uno si es plexiforme

Efélides axilares o inguinales

Glioma de la vía óptica

2 o más nódulos de Lish (hamartomas del iris) observados con lámpara de hendidura

Displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis.

Familiar de 1^{er} grado afectado de NFM 1

MANCHAS CAFÉ CON LECHE Y NF-I



- Signo clínico más frecuente, 99%, y más precoz.
- Aumentan de n° y tamaño con la edad.
- Más frec en tronco y extremidades.
- Raras en cara, palmas, plantas y c. cabelludo.
- Tb presentes en población normal, E.T. y sd de McCune Albright.

NFM I: NEUROFIBROMAS

- Tumores más frecuentes
- Aparición más tardía
- Aumentan de tamaño y nº con la edad
- Presentes en el 80% en la 3ª década
- Tórax, extremidades y áreas periareolares
- Pueden tener consistencia blanda y ser pediculados
- Pueden producir prurito, tamaño variable
- O nódulos de consistencia elástica apenas sin relieve, que siguen trayectos nerviosos, a veces dolorosos.



NFM I: NEUROFIBROMAS



NEUROFIBROMA PLEXIFORME

NFM I: NEUROFIBROMAS



NFM I: NEUROFIBROMAS



NFM I: EFÉLIDES AXILARES- INGUINALES

- Signo de “Crowe”
- 80% NFM I
- No presentes en otras NFM
- Se desarrollan en la pubertad



NFM I: EFÉLIDES AXILARES- INGUINALES



NFM I: OTROS SIGNOS CUTÁNEOS

- Hipertrofia papilas en mucosas
- Prurito generalizado por la presencia de mastocitos en piel
- Xantogranulomas juveniles

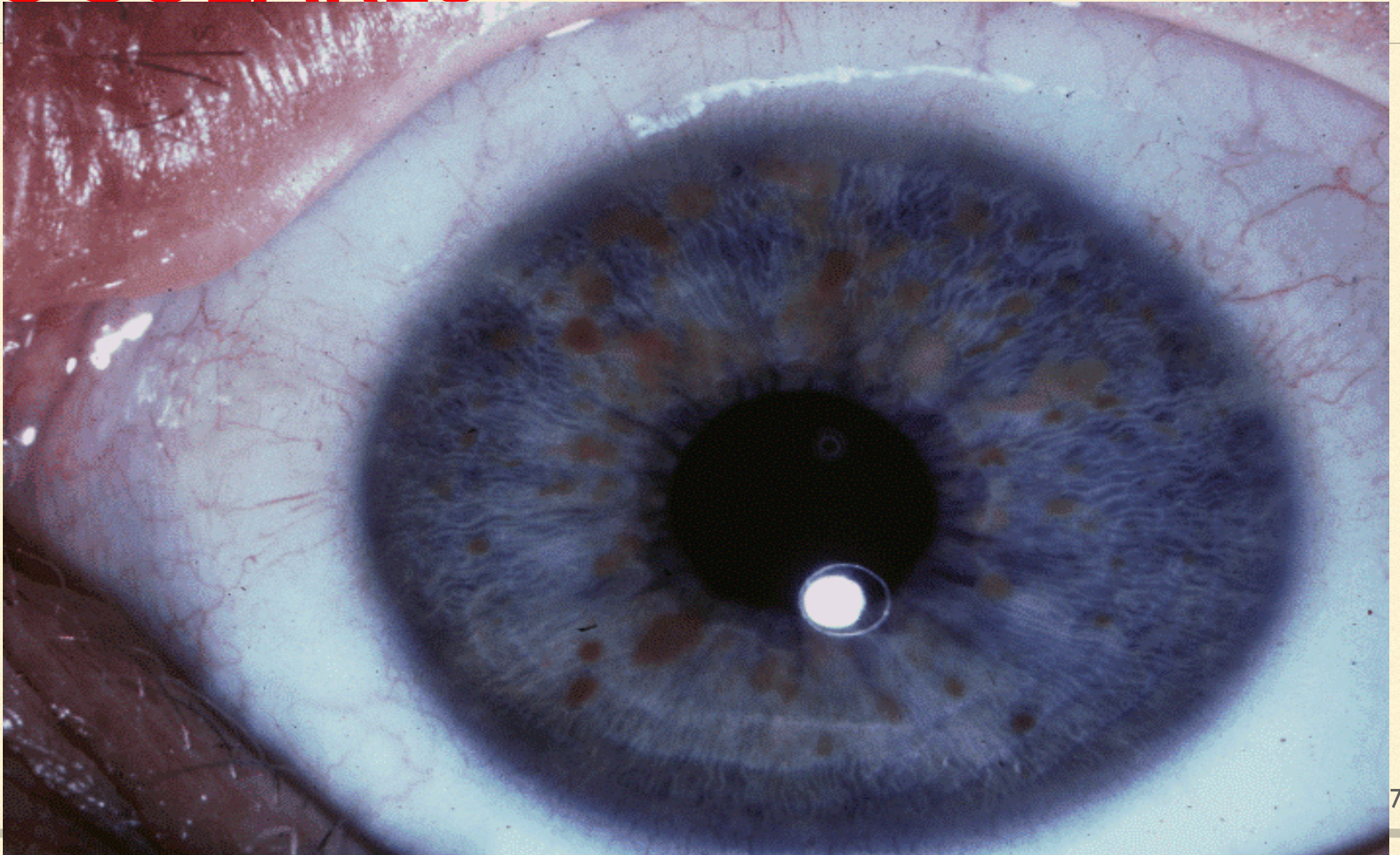
NFM I: MANIFESTACIONES OCULARES

- **Nódulos de Lisch:** hamartomas pigmentados del iris que sólo producen síntomas si distorsionan el cristalino (necesario lámpara de hendidura)
- Presentes desde la infancia-adolescencia, casi 100% en adultos.

NFM I: MANIFESTACIONES OCULARES



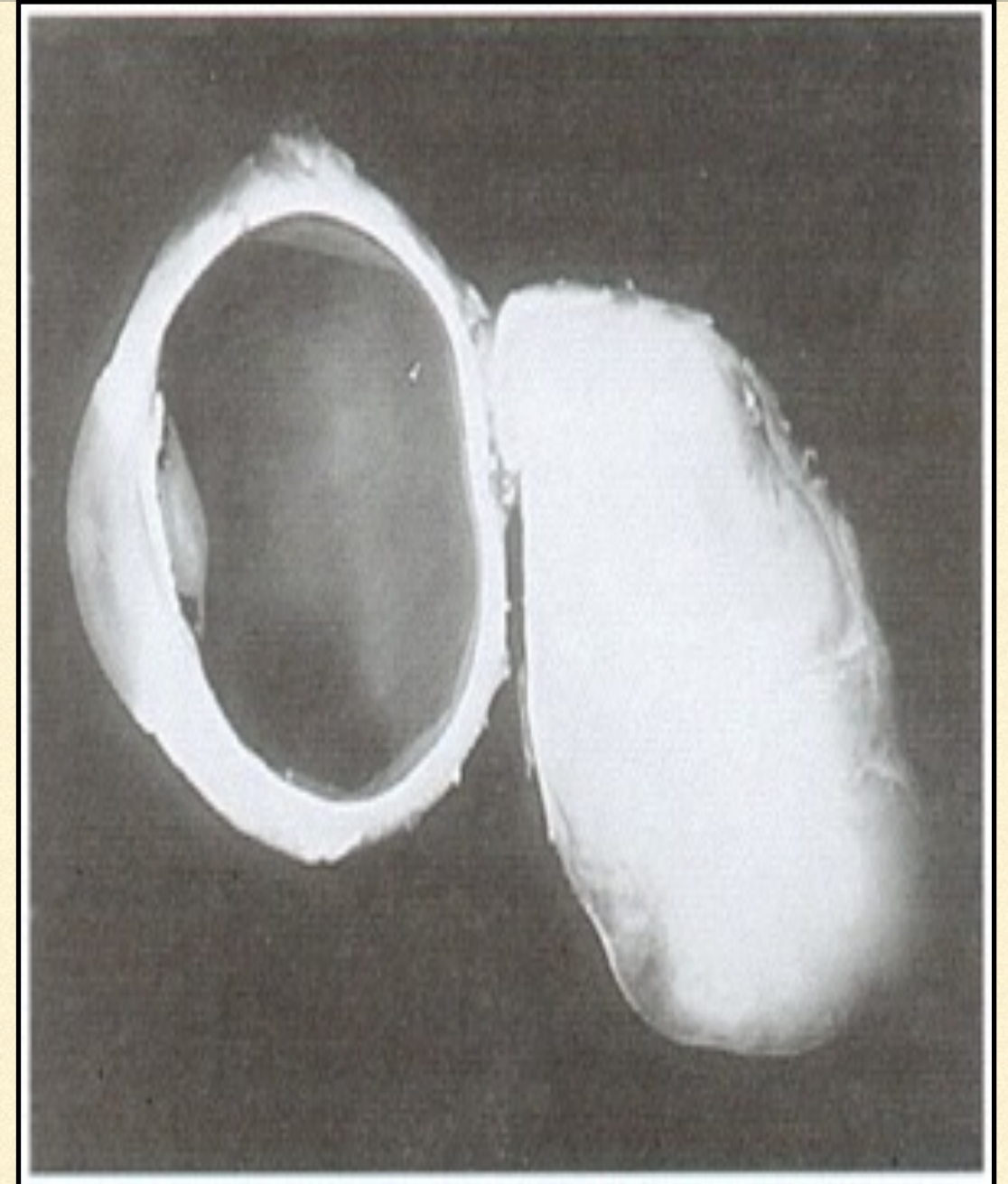
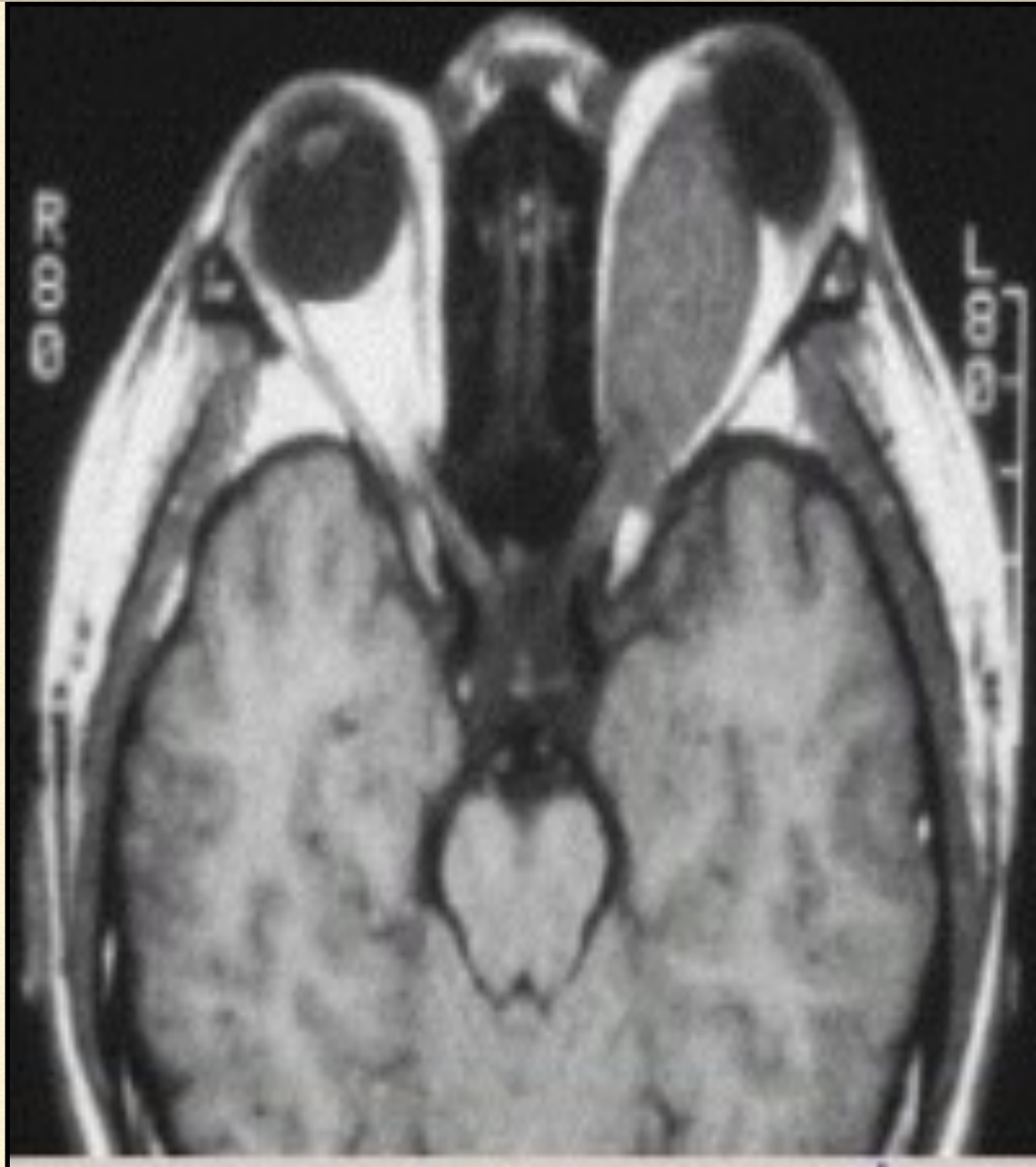
NFM I: MANIFESTACIONES OCULARES



NFM I: MANIFESTACIONES OCULARES

- **Gliomas ópticos:** astrocitomas pilocíticos, 15% de los casos
- En adolescencia
- Dco por RMN
- Clínicamente poco sintomático: disminución de agudeza visual en 25%, a veces proptosis en casos más avanzados.
- Tto individualizado: posibilidad quirúrgica o RT.

NFM I: MANIFESTACIONES OCULARES



NFM I: MANIFESTACIONES ÓSEAS

- Espectro clínico muy amplio
- Presentes en 30%
- Macrocefalia precoz
- Talla baja
- Escoliosis con mayor o menor displasia vertebral
- Pseudoartrosis congénita de tibia y radio
- Agenesia de esfenoides
- Defectos en la órbita ocular
- Tumores neurales que producen erosiones óseas...

NFM I: MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

- Pronóstico importante
- En 60% de pacientes se han encontrado lesiones brillantes en la RMN a nivel de ganglios basales y cerebelo, probablemente pequeños astrocitomas con mala correlación clínica
- En 40% dificultad en el aprendizaje
- 10% RM
- Mayor incidencia de hidrocefalia
- Epilepsia poco frecuente, salvo si se acompaña de tumores gliales

NFM I: OTRAS MANIFESTACIONES

- Digestivo: afectación del plexo nervioso con estreñimiento clínico.
- Renal: HTA, incluso con aparición de feocromocitomas
- Endocrino : pubertad precoz

NFM I: OTRAS MANIFESTACIONES

- El riesgo de malignización es mayor en estos pacientes, por una parte el neurofibroma, st el plexiforme, puede desarrollar un neurofibrosarcoma.
- Tb se han descrito rabdomiosarcomas, tumores carcinoides y leucemia mielomonocítica juvenil

NFM I: FAMILIAR DE 1^{ER} GRADO AFECTADO



NFM I: SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

- Multidisciplinario: pediatra, oftalmólogo, dermatólogo, traumatólogo, cirujano, genetista, neurólogo y médico de familia.
- Dco confirmado por manifestaciones cutáneas, óseas, neurológicas y oftalmológicas
- Se intentará diagnosticar a los familiares de 1^{er} grado

NFM I: SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

- Exploración física anual
- Examen oftalmológico
- Evaluar función psicomotriz
- Evaluar presencia de HTA
- Evaluar presencia de escoliosis
- Vigilar crecimiento agudo o aparición de dolor en los neurofibromas

NFM I: SEGUIMIENTO Y TRATAMIENTO

- Según los síntomas clínicos, realización de RMN para dco y seguimiento de posibles tumores óseos, oculares o neurológicos.
- Dco Prenatal: con las técnicas genéticas actuales se puede detectar si existe el defecto en el gen en más de un 80% de casos, pero no el grado de afectación clínica que va a desarrollar el sujeto.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE LA NFM TIPO 2 (debe cumplirse al menos 1 de ellos)

1. Neuroma bilateral acústico (schwanoma vestibular actual)

2. Un pariente de 1er grado con NFM 2 y una de estas dos opciones:

- Un schwanoma vestibular unilateral

- Dos o más de estas alteraciones: neurofibroma, meningioma, schwanoma, catarata subcapsular posterior, calcificación cerebral.

3. Dos o más meningiomas y uno de los siguientes: schwanoma, glioma, catarata subcapsular posterior, calcificación cerebral.

NFM 5 O SEGMENTARIA VERDADERA

- Es considerada por muchos autores una variante de la NFM I
- Muy poco frecuente, se han descrito unos 100 casos (al menos 15 comunicados por autores españoles).
- Aparecen manchas café con leche asociadas a neurofibromas en un único territorio corporal: rama mandibular, extremidad aislada...

NFM 5 O SEGMENTARIA VERDADERA

- Es un mosaicismo genético, quizá por una mutación postcigótica durante la embriogénesis.
- Para que la enf pueda transmitirse debe asociarse un mosaicismo gonadal al mosaicismo somático.
- Es rara la asociación de alteraciones sistémicas.
- Los tests genéticos carecen de utilidad.

NFM 5 O SEGMENTARIA VERDADERA



LESIONES MELÁNICAS DE MUCOSAS

- Máculas hiperpigmentadas que se desarrollan en mucosa oral o genital.
- Tienden a extenderse hasta alcanzar varios centímetros y el borde suele ser irregular.
- Su importancia radica en que se confunden fácilmente con melanoma



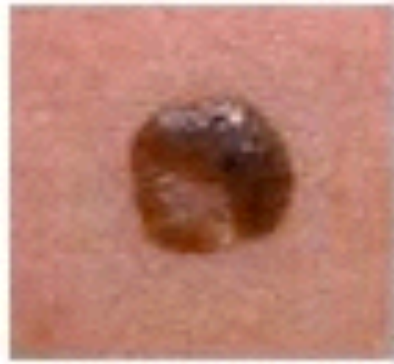
NEVOS MELANOCÍTICOS

- Es un grupo muy heterogéneo de proliferaciones hamartomatosas que pueden mostrar diversos patrones de expresión clínica. Son muy frecuentes y en la gran mayoría de casos benignos.
- Podemos clasificarlos de forma global, en adquiridos y congénito

NEVOS MELANOCÍTICOS ADQUIRIDOS

- *Nevo juntural o de la unión*
- *Nevo compuesto*
- *Nevo intradérmico*
- *Nevo de Spitz.* Nevo de células epitelioides o fusiformes
- *Nevo fusocelular de Reed* (se considera variante de nevo de Spitz)
- *Halo nevo de Sutton* (nevo rodeado de un halo de piel sin pigmento)
- *Nevo de Meyerson* (reacción inflamatoria eccematosa sobre un nevo)
- *Nevo en diana*
- *Nevo lentiginoso moteado o nevo spilus.* Acúmulo de nevus lentiginosos o compuestos sobre un fondo de hiperpigmentación epidérmica no melanocítica
- *Melanocitosis dérmica* (corresponden a nevus melanocíticos dérmicos)

MELANOMAS



➔ **A**simetría
Asimétricos



➔ **B**orde
Irregular



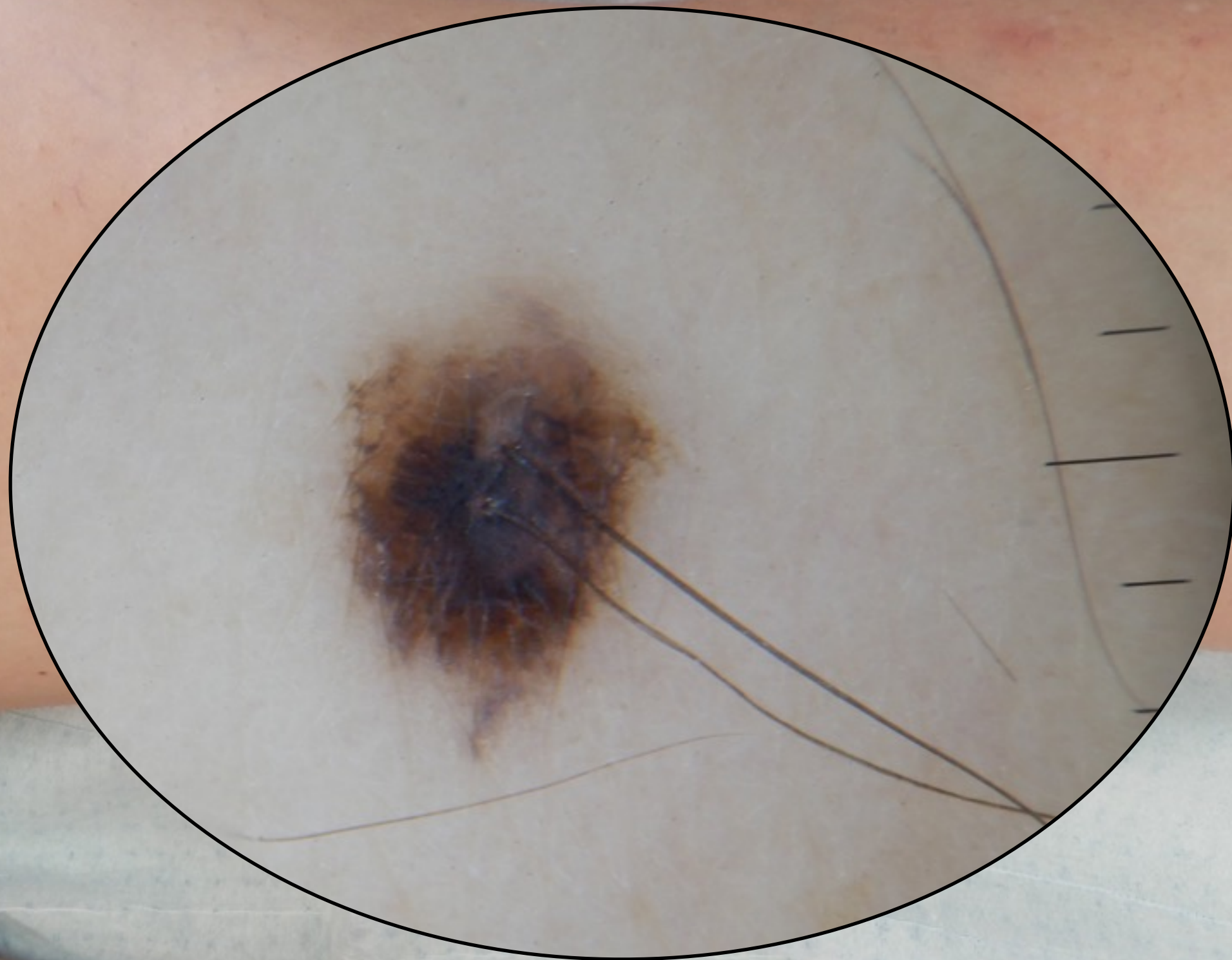
➔ **C**olor
Color no homogéneo



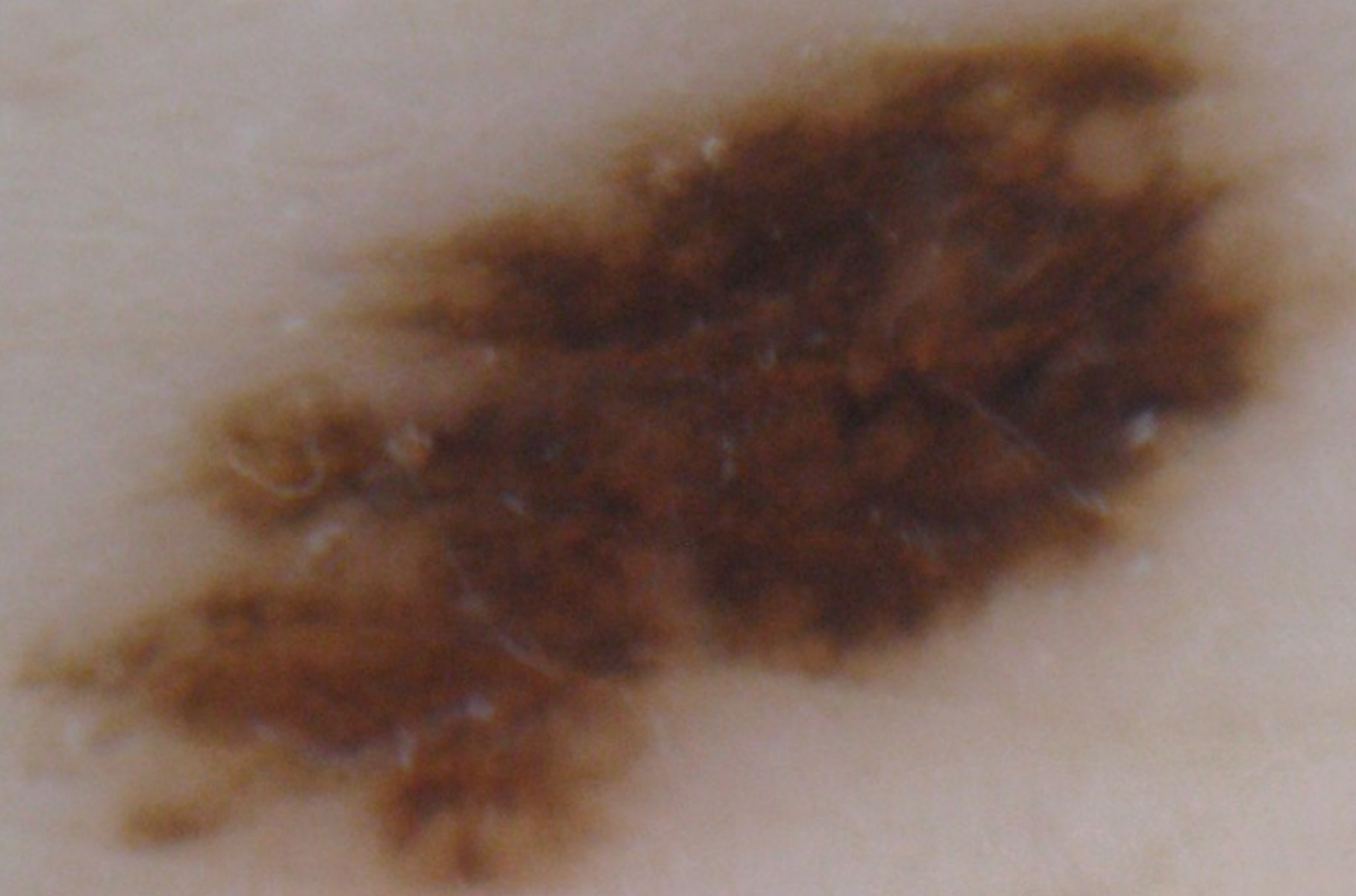
➔ **D**iámetro
Superior a 6 mm



➔ **E**volución



NEVUS DE LA UNIÓN



NEVUS COMPUESTO



NEVUS INTRADERMICO



HALO NEVUS O NEVUS DE SUTTON

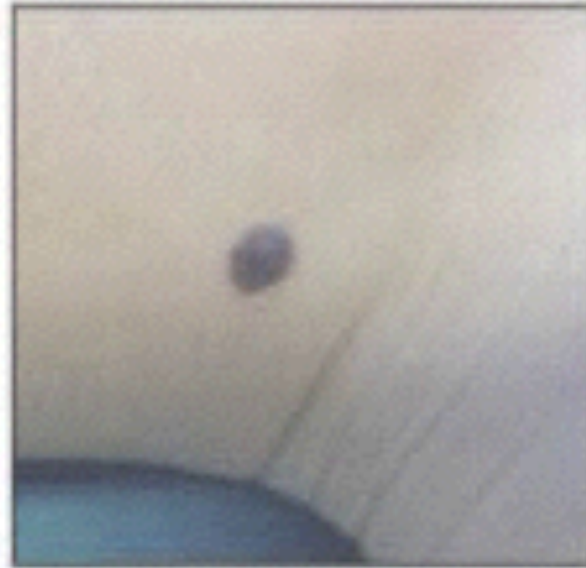


NEVUS DE MEYERSON

Spitz-Reed



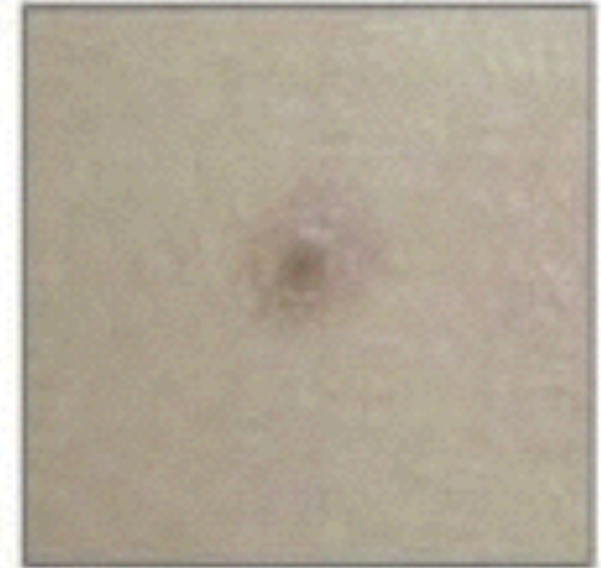
Spitz-Reed



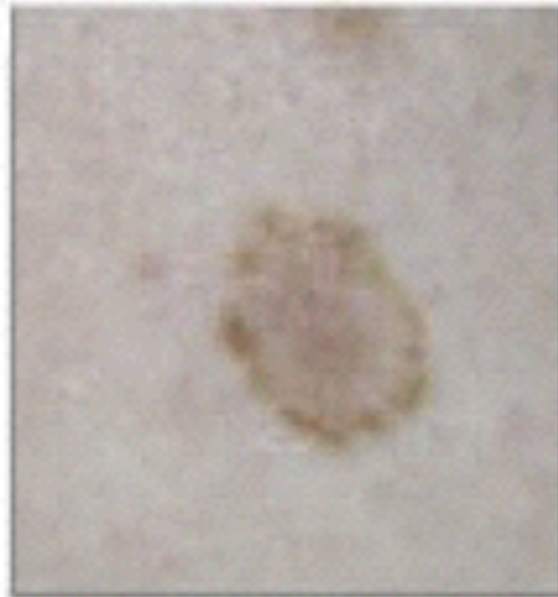
Halo N. Sutton



N. Meyerson



N. escarapela



N. Spilus



N. acrómico F



N. acrómico S



NEVUS SPILUS





NEVO DE SPITZ



NEVO DE SPITZ

Nevus de Reed



Nevus de Reed



Nevus de Reed



Nevus de Reed

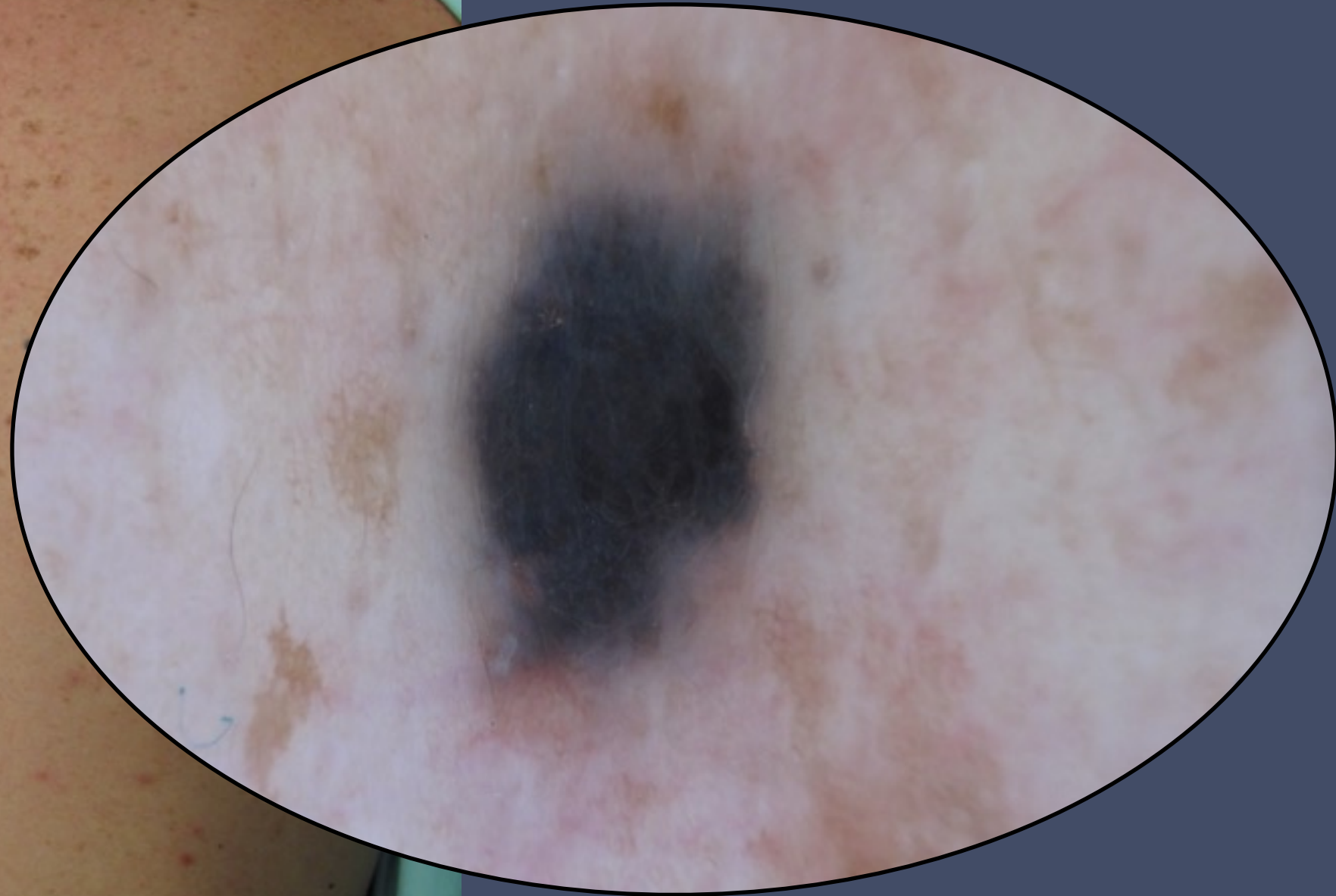
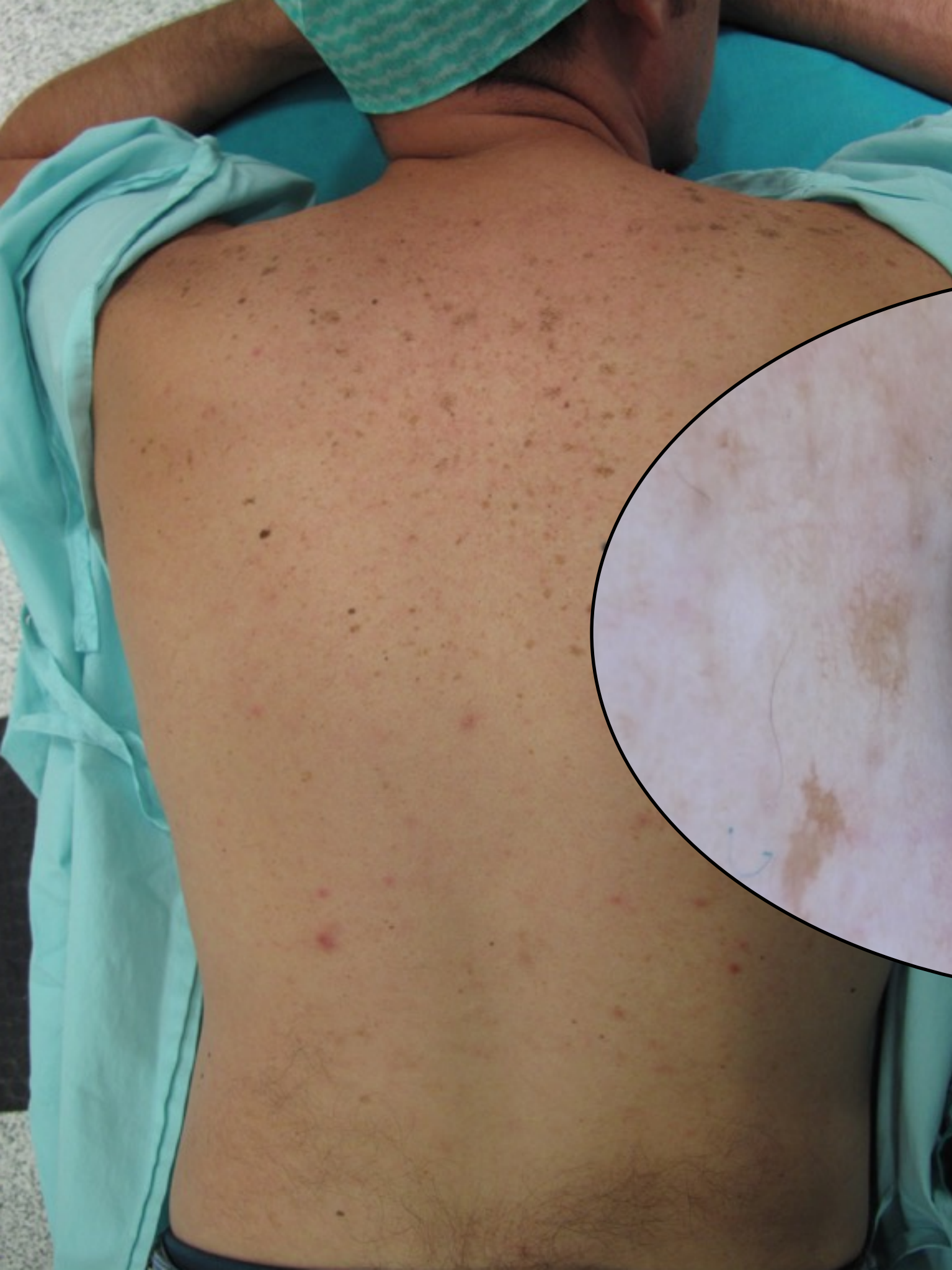


MELANOCITOSIS DÉRMICA

- **Mancha mongólica.** Mácula azul grisácea más o menos uniforme, redondeada u ovalada de hasta 10 cm, congénita presente en el área sacra del recién nacido. Tiende a desaparecer durante los 10 primeros años de vida.
- **Nevo azul.** Pápula de pigmentación azul oscura, a veces casi negra, más frecuentemente situada en dorso de manos y pies, nalgas y región facial.
- **Nevo de Ota** (Nevo fusocelular oftalmomaxilar)
- **Nevo de Ito** (Nevo fusocelular acromioclavicular)



NEVO AZUL



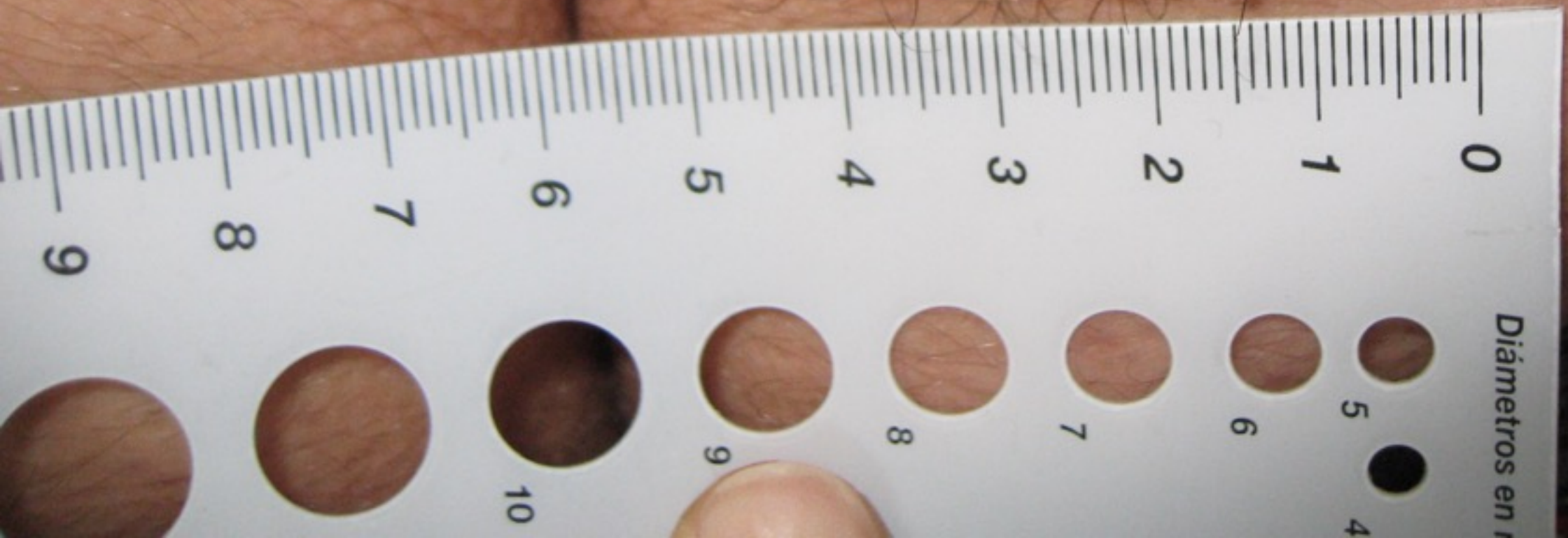
NEVUS DE OTA



NEVOS MELANOCÍTICOS CONGÉNITOS

- Es una proliferación melanocítica benigna presente al nacimiento o en los primeros meses de vida.
 - **Pequeño** (hasta 1.5 cm)
 - **Medianos** (1.5 hasta 19.9 cm)
 - **Gigantes** (más de 20 cm)





Diámetros en mm





NMC GIGANTE

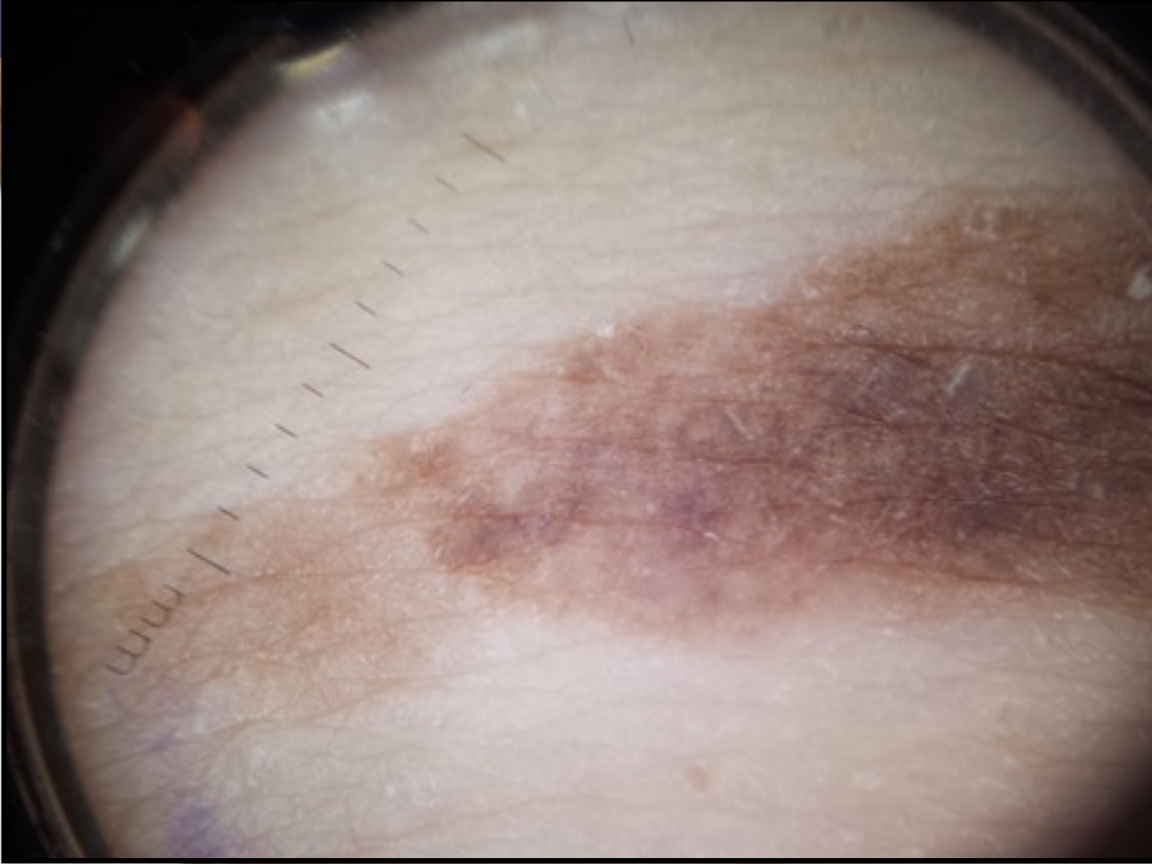
NEVOS DISPLÁSICOS

- Son nevus melanocíticos que presenta características atípicas en cuanto a su tamaño, forma y color.
- Su presencia confiere a los enfermos afectados un riesgo superior al de la población normal a desarrollar un melanoma, por lo que deben seguir controles periódicos con su dermatólogo, más aún en el caso del síndrome del nevus displásico o melanoma familiar, familias en las cuales dos o más familiares de sangre han sido diagnosticados de melanoma ,y varios miembros más tienen nevus atípicos o displásicos.









BIBLIOGRAFÍA:

- Torrelo A. Nevos y trastornos del desarrollo. En: Torrelo A (ed.). Dermatología en Pediatría General, 1.^a ed. Madrid: Aula Médica; 2007. P. 39-40
- Requena Caballero C, Febrer Bosch I, Navarro Mira MA. et al. Hiperqueratosis epidermolítica en forma de mosaico. Actas Dermosifiliogr. 2002;93:125-7.
- Serrano R, Rodríguez-Peraltó JL, Azorín D et al. Lesiones cutáneas asociadas a nevos sebáceos de Jadassohn. Estudio de 366 casos. Actas Dermosifiliogr. 2003;94:454-7.
- Bologna JL. Disorders of hypopigmentation and hyperpigmentation. En: Harper J, Oranje A, Prose N, editors. Textbook of Pediatric Dermatology. Oxford: Blackwell Science; 2000. p. 837-80.
- Alfadley A, Hainau B, Al Robaee A, Banka N. Becker's melanosis: a report of 12 cases with atypical presentation. Int J Dermatol. 2005;44:20-4
- Happle R, Koch H, Lenz W. The CHILD syndrome: congenital hemidysplasia with ichthyosiform erythroderma and limb defects. Eur J Pediatr 1980;134:27-33
- Happle R, Mittag H, Küster W. The CHILD nevus: a distinct skin disorder. Dermatology 1995;191:210-6.
- Kaur S, Thami GP, Mohan H, Kanwar AJ. Co-existence of variants of porokeratosis: a case report and a review of the literature. J Dermatol. 2002;29:305-9
- www.menarini.es/images/dermatopatologia/Derma104

¡Y AHORA , A DEMOSTRAR LO QUE HE APRENDIDO...!



-
- DIAGNOSTICO DIFERENCIAL
 - NEVUS EPIDÉRMICO
 - NEVUS SEBÁCEO
 - DESCARTAR ALTERACIONES OCULARES Y SISTEMA NERVIOSO



MOSAICISMO PIGMENTARIO HIPERCRÓMICO



-
- NEVUS LIPOMATOSO SUPERFICIAL



- NEUROFIBROMATOSIS TIPO I





- **ESCLEROSIS TUBEROSA**



- MANCHA MONGÓLICA



- NEVUS ANÉMICO



-
- MOSAICISMO PIGMENTARIO (PATRÓN FILOIDE)





-
- SD STURGE WEBER





-
- OTRA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I (SIGNO DE CROWE)



NF SEGMENTARIA



- CUTIS MARMORATA TELANGIECTÁSICA CONGÉNITA



¡LO HABÉIS HECHO GENIAL,
ESTOY SEGURA!

A sunset over a beach. The sun is low on the horizon, casting a golden glow across the sky and reflecting on the wet sand. Waves are breaking on the shore. In the background, there is a dark silhouette of a forested hill. The text "¡GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN!" is overlaid in the center in a bold, red font.

¡GRACIAS POR VUESTRA ATENCIÓN!