

REVISTA MÉDICA INTERNACIONAL SOBRE EL SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CASO CLÍNICO

La piel y su expresión en la clínica del niño con síndrome de Down

M.D. Pozo Cano^{a,*}, E. González Jiménez^a, J. Álvarez Ferre^b, E. Martínez García^a
y M.C. Navarro Jiménez^a

^aDepartamento de Enfermería, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Granada, Granada, España

^bHospital Universitario San Rafael, Granada, España

Recibido el 4 de octubre de 2010; aceptado el 29 de abril de 2011

PALABRAS CLAVE

Síndrome de Down;
Niños;
Lesiones cutáneas

Resumen

Los desórdenes cromosómicos normalmente no se encuentran asociados a alteraciones específicas de la piel, pero hay una excepción en el caso del síndrome de Down, ya que la piel del recién nacido con este síndrome es suave, delgada, delicada. Posteriormente se torna más gruesa, seca y áspera, y es común la presencia de xerosis generalizada asociada a queratosis pilar. En el caso de las mucosas, la macroglosia y la lengua escrotal, con protrusión y fisura del labio inferior, resultan rasgos muy frecuentes. El envejecimiento temprano de la piel y la fotosensibilidad son características habituales en estos pacientes. Entre las alteraciones de la piel más considerables encontramos cutis marmorata, xerosis, hiperqueratosis palmoplantar, queilitis, dermatitis seborreica, foliculitis, tinea pedis, onicomicosis, sarna costrosa (sarna noruega), dermatitis atópica, alopecia areata, vitiligo, psoriasis (forma grave), pitiriasis rubra pilaris, siringoma, elastosis perforante serpiginosa y cutis verticis girata. El objetivo de este trabajo ha sido llevar a cabo una revisión de la bibliografía existente sobre los principales procesos dermatológicos y su prevalencia en el paciente pediátrico con síndrome de Down.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Down's syndrome;
Children;
Skin lesions

The skin and its manifestations in the clinical history of children with Down's syndrome

Abstract

Chromosomal disorders are not usually associated with specific alterations of the skin, with Down's syndrome being an exception, because the skin of the newborn with this syndrome is soft, thin and delicate. It subsequently becomes coarser, drier and rougher, and generalised xerosis associated with keratosis pilaris is common. In the case of mucous membranes, macroglossia and scrotal tongue with protrusion and cleft lip are very common features. Premature aging of the skin and photosensitivity are common features in these patients. The following are among the most significant skin disorders: cutis

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: pozocano@ugr.es (M.D. Pozo Cano).

marmorata, xerosis, palmoplantar hyperkeratosis, cheilitis, seborrhoeic dermatitis, folliculitis, tinea pedis, onychomycosis, crusted scabies (Norwegian scabies), atopic dermatitis, alopecia areata, vitiligo, psoriasis (severe form), pityriasis rubra pilaris, syringoma, elastosis perforans serpiginosa and cutis verticis gyrata. The aim of this study was to carry out a review of existing literature on major dermatological processes and their prevalence in the paediatric patient with Down's syndrome.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

Introducción

El síndrome de Down es una alteración cromosómica cuya primera descripción la realizó John Langdon Down en 1866¹. Sin embargo, no será hasta 1959 cuando Jerome Lejeune describa una de las tres posibles anomalías cromosómicas causantes de dicho cuadro, esto es, la trisomía del par cromosómico 21². No obstante, se sabe que su origen puede deberse a tres tipos de alteraciones: *a*) la trisomía regular del cromosoma 21; *b*) la translocación a nivel de los cromosomas, y *c*) el mosaïcismo. Este último es el subtipo menos frecuente. La trisomía regular o libre del cromosoma 21 es la forma más prevalente, la cual es la causa del 95% de los casos^{3,4}.

En relación con el riesgo materno y por término general, una mujer presenta mayor riesgo de concebir un hijo con este síndrome cuanto más años tenga⁴. Esta circunstancia se refleja en la incidencia que muestra este síndrome de acuerdo con las diferentes edades maternas. Así, entre 15 y 29 años, el riesgo de tener un hijo con síndrome de Down es de 1:1.500 nacidos vivos; entre 30 y 34 años, de 1:800; entre 35 y 39 años, de 1:270, y entre 40 y 44 años, 1:100. En los casos de mujeres mayores de 45 años, su incidencia resulta aún mayor, siendo de 1 por cada 50 nacidos vivos⁴. Esta estadística refleja la importancia y la implicación que la edad de la madre tiene en el desarrollo de este cuadro.

Desde un punto de vista clínico, el síndrome de Down representa una alteración patológica multisistémica, dado el amplio número de alteraciones que lleva asociado a nivel fisiológico⁵. Así, los pacientes pediátricos con síndrome de Down, al igual que en el adulto, pueden mostrar toda una serie de características y anomalías en órganos internos⁶. Entre los más frecuentes destacan el aplanamiento occipital y del puente nasal, inclinación de las hendiduras palpebrales, piel redundante en la región cervical posterior, manchas de Brushfield (manchas gris-blanquecinas en el iris)⁷, braquidactilia (manos y pies pequeños), surco simiesco, clinodactilia del quinto dedo, entre otras. Estas características, asociadas a su vez a una marcada hipotonía y a la presencia de cardiopatías congénitas, se encuentran presentes en un 40% de los casos, y por ello se consideran como los principales hallazgos físicos. Por su parte, el retraso mental constituye una constante en este tipo de personas⁸.

Otros posibles hallazgos relevantes son la atresia duodenal, frecuentes infecciones respiratorias, alteraciones del tiroides (hipotiroidismo), así como un considerable aumento en la incidencia de leucemias⁹. En cuanto a su desarrollo, por lo general, la pubertad suele verse retrasada y con frecuencia incompleta. Respecto a las alteraciones dermatológicas, cabe destacar que los desórdenes cromosómicos normalmente no se encuentran asociados a alteraciones específicas de

la piel. Si bien, en nuestro caso, el síndrome de Down es una excepción. A diferencia del recién nacido sin este síndrome, la piel del niño con síndrome de Down es suave, delgada, delicada, y puede presentar características propias, como cutis marmorata y eritema malar¹⁰. Durante la infancia, la piel se hace más gruesa, seca y áspera, y es común la presencia de xerosis generalizada asociada a queratosis pilar. En el caso de las mucosas, la macroglosia y la lengua escrotal, con protrusión y fisura del labio inferior resultan rasgos muy frecuentes. El envejecimiento temprano de la piel y la fotosensibilidad son características frecuentes¹¹.

La alteración de la inmunidad celular y humoral, mediada fundamentalmente por la disminución en número y función de los linfocitos B y T unido a una deficiente fagocitosis, promueven la aparición y el desarrollo de procesos dermatológicos infecciosos. Entre las alteraciones de la piel más frecuentes se encuentran cutis marmorata, xerosis, hiperqueratosis palmoplantar, queilitis, dermatitis seborreica, folliculitis, tinea pedis, onicomicosis, sarna costrosa (sarna noruega), dermatitis atópica, alopecia areata, vitiligo, psoriasis (forma grave), pitiriasis rubra pilaris, syringoma, elastosis perforante serpiginosa y cutis verticis gyrata¹². Pocas son las investigaciones epidemiológicas en la bibliografía sobre las dermatosis en el síndrome de Down¹³.

Objetivo

El objetivo principal a desarrollar en este trabajo fue realizar una revisión de la bibliografía existente sobre los principales procesos dermatológicos y su prevalencia en el paciente pediátrico con síndrome de Down.

Material y métodos

Para la elaboración de este trabajo fue necesaria una revisión de las características clínicas y la frecuencia de las principales alteraciones dermatológicas de 90 pacientes pediátricos con síndrome de Down, obtenidos a partir de 50 trabajos científicos publicados en los últimos 4 años.

Se trata de un estudio retrospectivo y descriptivo, en el cual se realizó una búsqueda bibliográfica en Medline y en la base de datos Cochcrane, en la que se seleccionaron 48 artículos correspondientes a los últimos 4 años, todos ellos sobre alteraciones dermatológicas en niños con síndrome de Down. A partir de ello, se llevó a cabo un análisis minucioso con objeto de delimitar las principales características clínicas descritas por los diferentes autores.

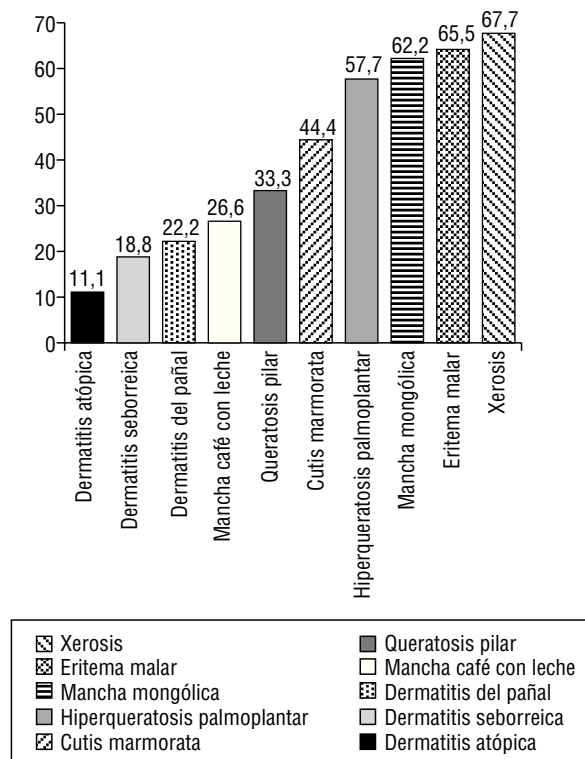


Figura 1 Principales afectaciones dermatológicas y su prevalencia en el niño con síndrome de Down.

Resultados

De acuerdo con la bibliografía consultada, se puede concluir que las principales lesiones descritas tanto por su frecuencia, como por sus complicaciones asociadas, son las siguientes.

La xerosis, descrita en 61 sujetos y con un porcentaje del 67,7%. Otra de las complicaciones dermatológicas más prevalentes entre los niños con este síndrome es el eritema malar, descrito en 59 casos y con una prevalencia total del 65,5%. Otra manifestación cutánea frecuente es la mancha mongólica, presente en hasta 56 de los casos descritos en la bibliografía, lo que representa el 62,2% de las alteraciones cutáneas. La hiperqueratosis palmoplantar constituye otra de las afectaciones cutáneas más prevalentes en estos pacientes, la cual se encuentra descrita en 52 de los 100 pacientes valorados, y que representa el 57,7% de los casos. La cutis marmorata, como expresión dermatológica, se halló presente en hasta 40 de los sujetos estudiados, y su prevalencia fue del 44,4%. Por su parte, la queratosis pilar estuvo presente en 30 de los 90 pacientes descritos en la bibliografía, lo que significaba un 33,3%, y la mancha café con leche se observó en 24 casos, esto es, el 26,6% de los casos. La dermatitis del pañal ocupó igualmente el 22,2% de las lesiones cutáneas presente en 20 de los sujetos estudiados. Por su parte, la dermatitis seborreica sólo se encontró en un total de 17 pacientes, esto es, en el 18,8%, y la dermatitis atópica en 10 pacientes (11,1%). Estos resultados se hallan representados en la figura 1.

Discusión

Desde un punto de vista clínico, las manifestaciones dermatológicas asociadas al síndrome de Down en el paciente pediátrico constituyen la vertiente menos estudiada y, por qué no, menos conocida de este cuadro. La ausencia de estudios profundos sobre estas alteraciones determina una imperiosa necesidad por aportar nuevos datos, con el fin de arrojar más luz a los ya existentes. Los resultados encontrados a partir de esta revisión se compararon con los aportados por otros estudios, y se encontraron ciertas discordancias, circunstancia probablemente debida a criterios metodológicos y de selección muestral.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Conclusión

Creemos que los datos aquí reportados servirán para aportar más profundidad a los conocimientos existentes por el momento, así como también para comprender mejor las peculiaridades que a nivel dermatológico tienen lugar en los niños con síndrome de Down.

Bibliografía

- Dourmishev A, Miteva L, Mitev V, Pramatarov K, Schwartz RA. Cutaneous aspects of Down syndrome. *Cutis*. 2000;66:420-4.
- Dutta S, Nandagopal K, Gangopadhyay PK, Mukhopadhyay K. Molecular aspects of Down syndrome. *Indian Pediatr*. 2005; 2:339-44.
- Barankin B, Guenther L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *J Cutan Med Surg*. 2001;5:289-93.
- Scherbenske JM, Benson PM, Rotchford JP, James WD. Cutaneous and ocular manifestations of Down syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 1990;22:933-8.
- Kersting DW, Rapaport IF. A clinicopathologic study of the skin in mongolism. *Arch Dermatol*. 1958;77:319-23.
- Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly NB. Handbook of Genetic Skin Disorders. Chromosome disorders. Philadelphia: WB Saunders Company; 1994. p. 627-30.
- Barankin B, Guenther L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *J Cutan Med Surg*. 2001;5:289-93.
- Schepis C, Romano C. Cutaneous findings in the mentally retarded. *Int J Dermatol*. 1996;35:317-22.
- Hitzler J, Cheung J, Li Y, Scherer S, Zipursky A. GATA1 mutations in transient leukaemia and acute megakaryoblastic leukaemia of Down syndrome. *Blood*. 2003;101:4301-4.
- Schepis C, Barone C, Siragusa M, Romano C. Prevalence of atopic dermatitis in patients with Down syndrome: a clinical survey. *J Am Acad Dermatol*. 1997;36:1019-21.
- Polengui MM, Piattoni F, Orsini GB, Barcella MF, Gueli MR, Leuzzi S, et al. Dermatologic disorders in Down syndrome. *Am J Med Genet Suppl*. 1990;7:324-5.
- Ercis M, Balci S, Atakan N. Dermatological manifestations of 71 Down syndrome children admitted to a clinical genetics unit. *Clin Genet*. 1996;50:317-20.
- Schepis C, Barone C, Siragusa M, Pettinato R, Romano C. An update survey on skin conditions in Down syndrome. *Dermatol*. 2002;205:234-8.