



REVISTA MÈDICA INTERNACIONAL SOBRE LA SÍNDROME DE DOWN

www.elsevier.es/sd



CAS CLÍNIC

La pell i la seva expressió en la clínica del nen amb síndrome de Down

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

^aDepartament d'Infermeria, Facultat de Ciències de la Salut, Universitat de Granada, Granada, Espanya

^bHospital Universitari San Rafael, Granada, Espanya

Rebut el 4 d'octubre de 2010; acceptat el 29 d'abril de 2011

PARAULES CLAU

Síndrome de Down;
Nens;
Lesions cutànies

KEYWORDS

Down's syndrome;
Children;
Skin lesions

Resum

Normalment els trastorns cromosòmics no s'associen a alteracions específiques de la pell, però el cas de la síndrome de Down n'és una excepció, ja que la pell dels nadons amb aquesta síndrome és suau, fina i delicada. Més endavant es fa més gruixuda, seca i aspra, i sovint presenta xerosi generalitzada associada a queratosi pilar. En el cas de les mucoses, la macroglòssia i la llengua escrotal, amb protrusió i fissura del llavi inferior, són trets molt freqüents. L'envelliment precoç de la pell i la fotosensibilitat són característiques habituals en aquests pacients. Entre les alteracions de la pell més notables hi ha cutis marmorata, xerosi, hiperqueratosi palmoplantar, quilitis, dermatitis seborreica, fol·liculitis, tinya dels peus, onicomicosi, sarna crostosa (sarna noruega), dermatitis atòpica, alopecía areata, vitiligen, psoriasi (forma greu), pitiriasi rubra pilar, siringoma, elastosi perforant serpiginosa i cutis convolut del cap. L'objectiu d'aquest treball ha estat dur a terme una revisió de la bibliografia existent sobre els processos dermatològics principals i la seva prevalença en el pacient pediàtric amb síndrome de Down.

© 2011 Fundació Catalana Síndrome de Down. Publicat per Elsevier España, S.L. Tots els drets reservats.

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

*Autor per correspondència.

Correu electrònic: pozocano@ugr.es (M.D. Pozo Cano).

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 marmorata, xerosis, palmoplantar hyperkeratosis, cheilitis, seborrheic 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.

Introducció

La síndrome de Down (SD) és una alteració cromosòmica que John Langdon Down va descriure per primera vegada el 1866¹. Tanmateix, no va ser fins al 1959 que Jerome Lejeune va descriure una de les tres possibles anomalies cromosòmiques que causen aquest quadre, és a dir, la trisomia del parell cromosòmic 21². El que sí que se sap, però, és que l'origen pot ser degut a tres tipus d'alteracions: a) la trisomia regular del cromosoma 21; b) la translocació a nivell cromosòmic, i c) el mosaïcisme, tot i que aquest darrer és el subtipus menys freqüent. La trisomia regular o lliure del cromosoma 21 és la forma que més preval, la causa del 95% dels casos^{3,4}.

Pel que fa al risc matern i per regla general, una dona té més risc de concebre un fill amb aquesta síndrome com més anys tingui⁴. Aquesta circumstància es reflecteix en la incidència que presenta aquesta síndrome d'acord amb les diferents edats maternes. Així doncs, entre 15 i 29 anys, el risc de tenir un fill amb la síndrome de Down es d'1:1.500 nascuts vius; entre 30 i 34 anys, d'1:800; entre 35 i 39 anys, d'1:270, i entre 40 i 44 anys, d'1:100. En el cas de dones més grans de 45 anys, la incidència és encara més alta: 1 per cada 50 nascuts vius⁴. Aquesta estadística indica la importància i la implicació que adquireix l'edat de la mare en el desenvolupament d'aquest quadre.

Des d'un punt de vista clínic, la síndrome de Down representa una alteració patològica multisistèmica pel gran nombre d'alteracions que s'hi associen a nivell fisiològic⁵. Així doncs, els pacients pediàtrics amb síndrome de Down, a l'igual que els adults, poden presentar una sèrie de característiques i anormalitats en els òrgans interns⁶. Els més freqüents són l'aplanament occipital i del pont del nas, la inclinació de les fenedures palpebrals, la pell redundant a la regió cervical posterior, les taques de Brushfield (taques d'un gris blanquinós a l'iris)⁷, braquidactília (mans i peus petits), el plec simiesc, la clinodactília del cinquè dit, entre d'altres. Aquestes característiques, associades així mateix a una hipotonia marcada i a la presència de cardiopaties congènites, es troben en un 40% dels casos, per la qual cosa es consideren els principals descobriments físics. D'altra banda, el retard mental és una constant en aquest tipus de persones⁸.

Altres possibles descobriments rellevants són l'atrèsia de duodè, les infeccions respiratòries freqüents, les alteracions del tiroide (hipotiroidisme), així com l'augment considerable de la incidència de leucèmies⁹. Pel que fa al desenvolupament, en general la pubertat acostuma a ser retardada i sovint incompleta. Quant a alteracions derma-

tològiques, cal destacar que normalment els trastorns cromosòmics no s'associen a alteracions específiques de la pell, si bé és cert que, en el nostre cas, la síndrome de Down n'és una excepció. A diferència del nou-nat que no té aquesta síndrome, la pell del nen amb síndrome de Down és suau, fina, delicada i també pot presentar característiques pròpies, com cutis marmorata i rubor malar¹⁰. Durant la infància, la pell es fa més gruixuda, seca i aspra, i sovint presenta xerosi generalitzada associada a queratosis pilar. En el cas de les mucoses, la macroglossia i la llengua escrotal, amb protrusió i fissura del llavi inferior, són trets molt freqüents. L'envelliment precoç de la pell i la fotosensibilitat són característiques habituals¹¹.

L'alteració de la immunitat cel·lular i humoral, causada fonamentalment per la disminució en nombre i funció dels limfòcits B i T i per una fagocitosis deficient, fomenta l'aparició i el desenvolupament de processos dermatològics infecciosos. Entre les alteracions de la pell més freqüents hi ha cutis marmorata, xerosi, hiperqueratosis palmoplantar, quilitis, dermatitis seborreica, folliculitis, tinya dels peus, onicomicosi, sarna crostosa (sarna noruega), dermatitis atòpica, alopecia areata, vitiligen, psoriasis (forma greu), pitiriasi rubra pilar, siringoma, elastosi perforant serpiginosa i cutis convolut del cap¹². En la bibliografia hi ha poques investigacions epidemiològiques sobre les dermatosis en la síndrome de Down¹³.

Objectiu

L'objectiu principal que es pretenia desenvolupar en aquest treball va ser dur a terme una revisió de la bibliografia existent sobre els processos dermatològics principals i la seva prevalença en el pacient pediàtric amb síndrome de Down.

Material i mètodes

Per tal de dur a terme aquest treball, es van revisar les característiques clíniques i de la freqüència de les principals alteracions dermatològiques de 90 pacients pediàtrics amb síndrome de Down obtingudes a partir de 50 treballs científics publicats en els darrers 4 anys.

Es tracta d'un estudi retrospectiu i descriptiu en què es va fer una recerca bibliogràfica a Medline i a la base de dades Cochrane, d'on es van seleccionar 48 articles dels darrers 4 anys, tots sobre alteracions dermatològiques en nens amb

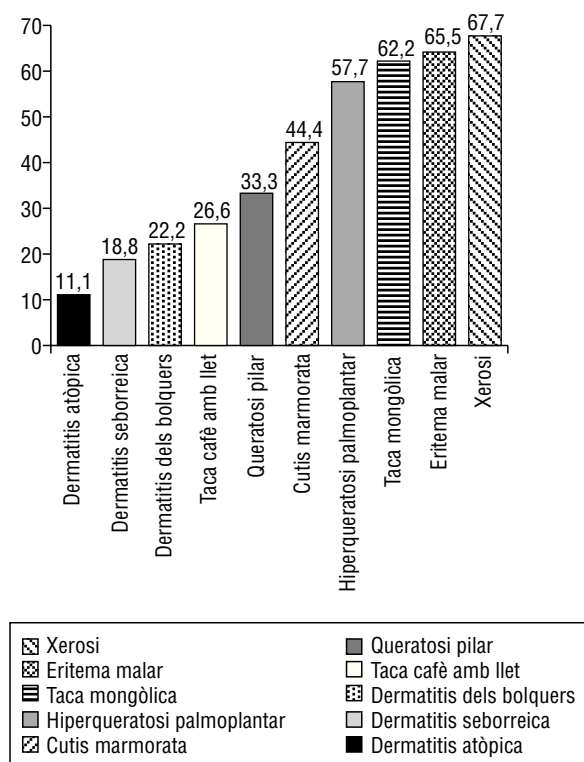


Figura 1 Principals afectacions dermatològiques i la seva prevalença en el nen amb síndrome de Down.

síndrome de Down. Amb aquest material es va fer una anàlisi minuciosa amb l'objectiu de delimitar les característiques clíniques principals descrites pels diferents autors.

Resultats

D'acord amb la bibliografia consultada, podem concloure que les principals lesions descrites, tant per freqüència com per les complicacions associades, són les següents.

La xerosi, descrita en 61 subjectes i amb un percentatge del 67,7%. Una altra de les complicacions dermatològiques que més prevalen en nens amb aquesta síndrome és el rubor malar, descrit en 59 casos i amb una prevalença total del 65,5%. Una altra manifestació cutània freqüent és la taca mongòlica, present en 56 dels casos descrits en la bibliografia, la qual cosa representa el 62,2% de les alteracions cutànies. La hiperqueratosi palmoplantar és una altra de les afeccions cutànies que més prevalen en aquests pacients: es va observar en 52 dels 100 pacients avaluats, és a dir, en un 57,7% dels casos. El cutis marmorata com a expressió dermatològica es va observar en 40 dels subjectes de l'estudi, amb una prevalença del 44,4%. D'altra banda, es va observar queratosi pilar en 30 dels 90 pacients descrits en la bibliografia, el 33,3%, i la taca café amb llet en 24 casos, és a dir, el 26,6% dels casos. Es va trobar dermatitis dels bolquers en el 22,2% de les lesions cutànies, present en 20 dels subjectes estudiats. D'altra banda, van presentar dermatitis seborreica només 17 pacients, és a dir, el 18,8%, i dermatitis atòpica 10 pacients, l'11,1%. Aquests resultats es representen en la figura 1.

Discussió

Des d'un punt de vista clínic, les manifestacions dermatològiques associades a la síndrome de Down en pacients pediàtrics constitueixen la vessant menys estudiada i, per què no, la menys coneguda d'aquest quadre clínic. L'absència d'estudis exhaustius sobre aquestes alteracions fa palesa la necessitat profunda d'aportar noves dades per tal de fer més clares les que ja existeixen. Els resultats obtinguts d'aquesta revisió es van comparar amb els que van aportar altres estudis i s'hi van trobar algunes divergències, probablement pels criteris metodològics i de selecció mostrals.

Conclusió

Creiem que les dades que indiquem aquí serviran per aportar més profunditat als coneixements que ja tenim, així com per entendre millor les peculiaritats que es donen a nivell dermatològic en nens amb síndrome de Down.

Conflicte d'interessos

Els autors declaren que no tenen cap conflicte d'interessos.

Bibliografia

1. Dourmishev A, Miteva L, Mitev V, Pramatarov K, Schwartz RA. Cutaneous aspects of Down syndrome. *Cutis*. 2000;66:420-4.
2. Dutta S, Nandagopal K, Gangopadhyay PK, Mukhopadhyay K. Molecular aspects of Down syndrome. *Indian Pediatr*. 2005;2:339-44.
3. Barankin B, Guenther L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *J Cutan Med Surg*. 2001;5:289-93.
4. Scherbenske JM, Benson PM, Rotchford JP, James WD. Cutaneous and ocular manifestations of Down syndrome. *J Am Acad Dermatol*. 1990;22:933-8.
5. Kersting DW, Rapaport IF. A clinicopathologic study of the skin in mongolism. *Arch Dermatol*. 1958;77:319-23.
6. Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly NB. *Handbook of Genetic Skin Disorders. Chromosome disorders*. Philadelphia: WB Saunders Company; 1994. p. 627-30.
7. Barankin B, Guenther L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. *J Cutan Med Surg*. 2001;5:289-93.
8. Schepis C, Romano C. Cutaneous findings in the mentally retarded. *Int J Dermatol*. 1996;35:317-22.
9. 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.
10. 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.
11. 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.
12. 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.
13. Schepis C, Barone C, Siragusa M, Pettinato R, Romano C. An update survey on skin conditions in Down syndrome. *Dermatol*. 2002;205:234-8.