# Frecuencia de las dermatosis en niños con síndrome de Down

Marice El Achkar[1], Susana Giraldi[2], Leide Parolin Marinoni[3].
[1]Residente en Dermatopediatría del Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Paraná - Curitiba, PR, Brasil. [2]Maestro y médico asistente del Servicio de Dermatopediatría del Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Paraná - Curitiba, PR, Brasil. [3]Jefe del Servicio de Dermatopediatría del Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Paraná - Curitiba, PR, Brasil.

*Dermatol Pediatr Lat 2007; 5(1): 26-31.*

**Resumen**

*El síndrome de Down (SD) es una de las enfermedades cromosómicas más comunes identificado como causa de deficiencia mental. Algunas dermatosis son de mayor frecuencia en este síndrome. El presente estudio analiza el perfil de los pacientes atendidos por Dermatopediatría en un servicio de consulta externa a niños con SD, describiendo las 15 principales dermatosis comparadas con la literatura. Existen pocos estudios epidemiológicos en la literatura sobre las dermatosis en el SD. Este estudio contribuye para el seguimiento y tratamiento de las dermatosis en estos niños, y en la planificación de servicios de consulta externa especializados en SD.*

*Palabras clave: Síndrome de Down; Niños; Dermatosis.*

**Abstract**

*Down's syndrome (DS) is the oldest and most common autosomal chromosomal disorder causing mental retardation. Some dermatological disorders have more incidence with this syndrome. This study characterizes the patients attended by pediatrics dermatologies in a clinic of DS with assessment of 15 main dermatological disorders comparised with the literature. There are few epidemiologic studies in the literature about dermatological disorders in patients with DS. This study can contribute towards the following up and treatment of cutaneos manifestations and the planning of these clinics for patients with DS.*

*Key words: Down's syndrome; Children; Dermatological disorders.*

## Introducción

El síndrome de Down (SD) es una alteración cromosómica descrita en 1866 por John Langdon Down. En 1959, el francés Jerome Lejeune descubrió una de las anormalidades cromosómicas responsables por esta condición, la trisomía del cromosoma 21. Actualmente se conocen tres variantes citogenéticas: trisomía del cromosoma 21, translocación cromosomal y mosaicismo. La trisomía del cromosoma 21, en la cual hay un cromosoma 21 extra, es responsable de cerca del 95% de todos los casos del síndrome[1].

Una mujer presenta mayor riesgo de concebir un hijo con SD si tiene más de 35 años. Esto se refleja en las incidencias del SD en las diferentes edades maternas: entre 15 y 29 años 1:1 500 nacidos vivos; entre 30 y 34 años 1:800; entre 35 y 39 años 1:270; entre 40 y 44 años 1:100; más de 45 años 1:50[2].

*Correspondencia*
*Autor encargado*
*Marice Emanuela El Achkar.*
*a 21 de abril, 557 apto 202 A*
*lto da Glória, CEP 80060-260*
*Curitiba - PR, Brasil.*
*Recibido: 13/13/07*
*Aprobado: 05/04/07*

El SD es una patología multisistémica que ocurre en cerca de uno de cada 600 a 700 nacidos vivos. Está asociada a características físicas típicas y anormalidades en órganos internos, presentes en la mayoría de los pacientes[2].

Los estigmas más frecuentes son el aplanamiento occipital y del puente nasal, piel redundante en la región cervical posterior, inclinación de las hendiduras palpebrales, manchas de Brushfield (manchas gris-blanquecinas en la periferia del iris, una alteración del tejido conectivo), manos y pies pequeños, línea simiesca, clinodactilia del quinto quirodactilo y mayor espacio entre el primer y segundo pododactilos[3]. Estas características, asociadas a hipotonía y cardiopatía congénita, están presentes en 40% de los pacientes y son considerados los principales hallazgos. El retraso mental es una constante. Otros hallazgos incluyen la atresia duodenal, infecciones respiratorias a repetición, hipotiroidismo y aumento de la incidencia de leucemia. La pubertad es retrasada e incompleta. Las principales causas de muerte son cardiopatía congénita grave y bronconeumonía[1].

Los aspectos dermatológicos observados en diferentes condiciones asociadas con deficiencia mental fueron estudiados por Touraine en 1947[3]. En general, los desórdenes cromosómicos no están asociados con lesiones específicas de la piel. Una excepción es el SD, con el crecimiento del niño las características clínicas del síndrome se hacen evidentes. Así como en el recién nacido normal, la piel en el SD es suave, delgada, semejante a terciopelo, así mismo pueden presentar estigmas característicos como cutis marmorata y eritema malar. Durante la infancia, la piel se hace más gruesa, seca y áspera[4,5]. Es común la xerosis generalizada asociada a queratosis pilar. En las mucosas, la macroglosia y la lengua escrotal, con protusión y fisura del labio inferior son vistos comúnmente[4].

La alteración de la inmunidad celular y humoral, con disminución del número y función de los linfocitos B y T, así como la disminución de la fagocitosis, facilitan la aparición de numerosas dermatosis autoinmunes e infecciosas[6].
El envejecimiento precoz de la piel y la fotosensibilidad son características frecuentes del SD, cuyo mecanismo todavía no está esclarecido, pudiendo estar relacionado con efectos de los radicales libres[6].

Aunque las lesiones de piel del SD no son patognomónicas de esta condición, ellas son bien características[4]. Las dermatosis más frecuentemente descritas en SD son: cutis marmorata, xerosis, hiperqueratosis palmo plantar, queilitis, dermatitis seborreica, foliculitis, tinea pedis, onicomicosis, sarna costrosa (sarna noruega), dermatitis atópica, alopecia areata, vitíligo, psoriasis (forma grave), pitiriasis rubra pilaris, siringoma, elastosis perforante serpiginosa y cutis verticis girata[2,6-16].

Pocas son las investigaciones epidemiológicas en la literatura sobre las dermatosis en el SD. El presente estudio tuvo por finalidad determinar la frecuencia de las dermatosis en una población de niños atendidos en un servicio ambulatorio especializado en SD.

## Material y métodos

Estudio retrospectivo, transversal, descriptivo, de los datos de las fichas de primera consulta de los pacientes de cero a 15 años atendidos por Dermatopediatría en el Servicio de Consulta Externa del SD del Departamento de Pediatría del Hospital de Clínicas de la Universidad Federal de Paraná, de febrero de 2003 hasta febrero de 2005. Fueron recolectadas las variables: sexo, edad, color de piel, procedencia, cariotipo y presencia de dermatosis en la primera consulta.

Todos los pacientes fueron examinados por dermatopediatras, siempre con supervisión de un profesor. La piel, faneras y mucosas fueron examinados, realizándose exámenes de laboratorio, dermatoscopía y biopsia de las lesiones cuando fue necesario.

## Resultados

De los 382 pacientes estudiados, el 42% era del sexo femenino y el 58% del masculino. La

edad de la primera consulta varió entre un mes y 16 años, con una mediana de 26 meses. En cuanto al color, el 91% de los pacientes eran blancos, el 8% pardos y el 1% negros. El 96.85% de los pacientes procedían del estado de Paraná, el 2.09% de Santa Catarina, el 0.78% de São Paulo y el 0.26% de Rio Grande do Sul.

La trisomía del cromosoma 21 se reportó en el 93% de los pacientes, mosaicismo en 4% y translocación en 3%.

Las quince dermatosis más frecuentes encontradas fueron: xerosis (30.63%), prurigo estrófulo (17.80%), eritema malar (15.45%), mancha mongólica (14.66%), sudamina (13.87%), hiperqueratosis palmo plantar (13.61%), cutis marmorata (10.47%), queratosis pilar (7.85%), cicatriz (7.07%), mancha salmón (6.81%), mancha café con leche (6.81%), dermatitis del pañal (6.02%), nevus melanocítico (5.50%), mancha hipocrómica residual (4.71%) y dermatitis seborreica (4.45%).

Las 15 dermatosis más frecuentes fueron agrupadas en cuatro grupos, de acuerdo con su etiología. Las alteraciones de la queratina (31% de los casos) fueron la xerosis, hiperqueratosis palmo plantar y queratosis pilar. Las alteraciones vasculares fueron cutis marmorata y mancha salmón (11% de frecuencia). Como estigma del SD se reportó el eritema malar con 9%. Las demás dermatosis (prurigo estrófulo, mancha mongólica, sudamina, cicatriz, mancha café con leche, dermatitis del pañal, nevus melanocítico, mancha hipocrómica residual y dermatitis seborreica) fueron agrupadas como "otras dermatosis" con una frecuencia del 49%. Se analizó la distribución de las principales dermatosis en cuatro grupos etarios (Tabla 1).

Fueron encontradas 65 dermatosis entre los 382 pacientes. La tabla 2 muestra todas las dermatosis por orden decreciente de frecuencia. A continuación se presentan otras dermatosis comunes en el SD que fueron encontradas con menor frecuencia: alopecia areata y vitíligo con 0.26% (n=1), psoriasis con 0.52% (n=2), onicomicosis con 1.05% (n=4), tinea pedis con 1.57% (n=6), foliculitis en 3.40% (n=13) y nevus telangiectásico de la región sacra en 3.67% (n=14). La elastosis serpinginosa, la cutis verticis girata y el siringoma no fueron vistos en la muestra estudiada.

*Tabla 1. Las 15 principales dermatosis distribuidas por distintos grupos de edad.*

| Dermatosis | 0 - 2 años n = 186 | | 3 - 6 años n = 130 | | 7 - 10 años n = 36 | | 11 - 15 años n = 30 | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | n | % | n | % | n | % | n | % |
| Xerosis | 23 | 12.4 | 58 | 44.6 | 19 | 52.8 | 17 | 56.7 |
| Prurigo estrófulo | 30 | 16.1 | 32 | 24.6 | 5 | 13.9 | 1 | 3.3 |
| Eritema malar | 22 | 11.8 | 31 | 23.8 | 5 | 13.9 | 1 | 3.3 |
| Mancha mongólica | 46 | 24.7 | 10 | 7.7 | 0 | 0.0 | 0 | 0.0 |
| Sudamina | 42 | 22.5 | 10 | 7.7 | 1 | 2.8 | 0 | 0.0 |
| Hiperqueratosis palmo plantar | 13 | 6.9 | 22 | 16.9 | 7 | 19.4 | 10 | 33.3 |
| Cutis marmorata | 31 | 16.7 | 5 | 3.8 | 2 | 5.5 | 2 | 6.7 |
| Queratosis pilar | 0 | 0.0 | 10 | 7.7 | 7 | 19.4 | 13 | 43.3 |
| Cicatriz | 9 | 4.8 | 11 | 8.5 | 3 | 8.3 | 4 | 13.3 |
| Mancha salmón | 24 | 12.9 | 2 | 1.5 | 0 | 0.0 | 0 | 0.0 |
| Mancha café con leche | 9 | 4.8 | 13 | 10.0 | 2 | 5.5 | 2 | 6.7 |
| Dermatitis del pañal | 17 | 9.1 | 6 | 4.6 | 0 | 0.0 | 0 | 0.0 |
| Nevus melanocítico | 8 | 4.3 | 8 | 6.1 | 5 | 13.9 | 0 | 0.0 |
| Mancha hipocrómica residual | 3 | 1.6 | 13 | 10.0 | 1 | 2.8 | 1 | 3.3 |
| Dermatitis seborreica | 12 | 6.4 | 1 | 0.8 | 0 | 0.0 | 4 | 13.3 |

*Tabla 2. Frecuencia de las dermatosis registradas en SD.*

| Diagnóstico* | Frecuencia | Porcentaje |
|---|---|---|
| Xerosis | 117 | 30.62 |
| Prurigo estrófulo | 68 | 17.80 |
| Eritema malar | 59 | 15.45 |
| Mancha mongólica | 56 | 14.66 |
| Sudamina | 53 | 13.87 |
| Hiperqueratosis palmo plantar | 52 | 13.61 |
| Cutis marmorata | 40 | 10.47 |
| Queratosis pilar | 30 | 7.85 |
| Cicatriz | 27 | 7.07 |
| Mancha salmón, mancha café con leche | 26 | 6.81 |
| Dermatitis del pañal | 23 | 6.02 |
| Nevus melanocítico | 21 | 5.50 |
| Mancha hipocrómica residual | 18 | 4.71 |
| Dermatitis seborreica | 17 | 4.45 |
| Estigmas de atopia | 16 | 4.19 |
| Dermatitis atópica | 15 | 3.93 |
| Nevus telangiectasico sacro medial | 14 | 3.67 |
| Foliculitis | 13 | 3.40 |
| Telangiectasias en cara, mancha hipercrómica | 11 | 2.88 |
| Nevus hipocrómico | 10 | 2.62 |
| Nevus hipercrómico, hiperqueratosis palmar, descamación fisiológica del recién nacido | 9 | 2.36 |
| Impétigo | 8 | 2.09 |

* *Otras dermatosis: icitiosis vulgar, onicomicosis, dermatitis perioral, hemangioma, liquen nitidus y candidiasis (1.05%); quiste de milia (0.78%); acantosis nigricans, escabiosis, ictericia, molusco contagioso, pitiriasis capitis, psoriasis, mancha vino Oporto, cicatriz de varicela y blefaritis (0.52%); alopecia areata, tilosis, fotosensibilidad, nevus epidérmico, pitiriasis versicolor, vitíligo, verruga vulgar, quiste epidérmico, reacción liquenoide, onicocriptosis, celulitis, hematoma subungueal, fibroma péndulo y fisura labial (0.26).*

## Discusión

Los aspectos físicos y psicosociales de los pacientes con SD han recibido gran atención, sin embargo las manifestaciones dermatológicas han sido menos estudiadas. A pesar que estos pacientes presentan al menos una dermatosis, existen pocos estudios en la literatura en relación a estos hallazgos[17]. La mayor parte de los trabajos publicados son relatos de casos aislados de dermatosis. Hay solamente cuatro grandes revisiones sobre las manifestaciones dermatológicas en los pacientes con SD publicados hasta el momento desde 1976, siendo ellos discordantes entre sí, probablemente por causa de los distintos criterios utilizados para la metodología y las muestras[19].

Algunos de los resultados de este trabajo fueron comparados con tres trabajos de la literatura que también examinaron la piel de niños con SD[12,17,19].

El SD ocurre en ambos sexos sin distinción. En relación a la distribución de nuestra muestra en cuanto al sexo, fue concordante con el trabajo de Ercis[17], que encontró 58% de los pacientes masculinos y 42% femeninos.

El SD ocurre en todas las razás sin preferencia[18]. El hallazgo de una mayoría blanca de la población estudiada es una característica de la región sur de Brasil.

El servicio de consulta externa para SD es referencial en el estado de Paraná, abarcando el norte de Santa Catarina y el sur de São Paulo. Encontramos pacientes provenientes de las más variadas regiones del estado de Paraná, revelando la importancia de este servicio para el estado.

El cariotipo en los trabajos de Ercis[17] y Schepis[19] fue semejante a nuestros resultados, siempre con más de 90% de los pacientes con la trisomía del cromosoma 21, siendo más raras la translocación y el mosaicismo.

Sabiendo que algunas enfermedades de la piel tienen relación con la edad, los pacientes fueron separados en cuatro grupos etarios (tabla 1). En los menores de tres años la frecuencia fue mayor para la mancha mongólica, sudamina, cutis marmorata y mancha salmón, comunes en esta edad y que desaparecen espontáneamente. Entre tres y seis años encontramos el eritema malar, hallazgo característico del SD, aumento de la xerosis y del prurigo, más evidentes después de los dos años de edad. En las demás edades todas estas dermatosis tuvieron una disminución en su frecuencia, con aumento de la queratosis pilar, más frecuente a partir de la edad escolar.

La frecuencia de xerosis (30.6%) fue semejante a lo hallado por Schepis[19] con 30%. La xerosis tiende a aumentar en el SD a partir de los cinco años de edad[6].

La frecuencia de la mancha mongólica, con 14.7%, fue similar a literatura[17,19] y no se diferenció de los hallazgos en la población general, que es del 10%[17].

La frecuencia de queratosis pilar fue 7.9%, resultado diferente al de Ercis[17] (2.8%) y Schepis[19] (12.3%). La queratosis pilar está generalmente asociada a la xerosis, siendo más visible con el crecimiento del niño.

La mancha café con leche fue vista en el 14.7% de los pacientes, dato discordante con la muestra de Ercis[17] (2.8%).

La dermatitis seborreica ocurrió en el 4.5% de los pacientes. Ercis[17] encontró en su serie que el 30% de los pacientes padecían de dermatitis seborreica.

La frecuencia de dermatitis atópica fue de 3.9% y concuerda con los hallazgos de Ercis[17] (1.4%) y Schepis[12] (3%), mostrando que la dermatitis atópica es más rara en estos pacientes.

La queilitis en nuestra muestra, con 1.6%, no concuerda con los demás trabajos (5.6%[17] y 3.2%[19]). Este resultado depende de las orientaciones sobre los cuidados y limpieza bucal; la baja frecuencia de esta dermatosis en nuestros pacientes se correlaciona con el seguimiento odontológico frecuente en el servicio de SD.

Otras lesiones dermatológicas que afectan comúnmente a los pacientes con SD como la alopecia areata, tinea pedis, onicomicosis, psoriasis, vitíligo, nevus telangiectasico de la región sacra y foliculitis, presentaron una menor frecuencia, concordando con los datos de la literatura[17,19], que muestran que aunque son dermatosis comunes en el SD, se presentan en menor frecuencia cuando se comparan a otras dermatosis. El siringoma, alteración frecuente en pacientes de más edad con SD, no ocurrió probablemente por la baja edad de los pacientes estudiados.

Pocos son los estudios epidemiológicos existentes en la literatura sobre las dermatosis en el SD, con resultados variables en cuanto a la frecuencia de las mismas. Este dato dificultó la comparación de los hallazgos de este trabajo con la literatura.

En el SD ocurre un aumento en la frecuencia de algunos estigmas cutáneos como el eritema malar y la xerosis, alteraciones dermatológicas comúnmente vistas en estos pacientes, que de igual manera fueron hallados en este estudio.

Las alteraciones inmunológicas del SD contribuyen a la aparición de enfermedades autoinmunes de la piel e infecciones de difícil control. El conocimiento de la existencia de estas dermatosis ayuda el médico en la prevención, evaluación y conducta en estos pacientes.

La frecuencia de las dermatosis encontradas en el presente estudio se mostró distinta de la de algunos trabajos de la literatura, probablemente porque la población aquí estudiada presenta baja edad.

Este estudio tiene importancia en la contribución a la planificación de servicios de salud especializados para los niños con SD, así como en la evaluación y tratamiento de las dermatosis en estos niños.

## Agradecimientos

Equipo del Servicio de Consulta Externa del síndrome de Down, Asociación Reviver Down.

## Referencias bibliograficas

1. Dourmishev A, Miteva L, Mitev V, Pramatarov K, Schwartz RA. Cutaneous aspects of Down syndrome. Cutis. 2000; 66: 420-424.
2. Scherbenske JM, Benson PM, Rotchford JP, James WD. Cutaneous and ocular manifestations of Down syndrome. J Am Acad Dermatol. 1990; 22: 933-938.
3. Kersting DW, Rapaport IF. A clinicopathologic study of the skin in mongolism. Arch Dermatol. 1958; 77:319-323.
4. Alper JC. The genodermatoses and their signifi-

cance in pediatric dermatology. Pediatr Dermatol. 1986; 4:45-53.
5. Novice FM, Collison DW, Burgdorf WHC, Esterly NB. Handbook of Genetic Skin Disorders. Chromosome disorders. 627-630. WB Saunders Company 1994. Philadelphia.
6. Barankin B, Guenter L. Dermatological manifestations of Down's syndrome. J Cutan Med Surg. 2001; 289-293.
7. Vivier A, Munro DD. Alopecia areata, autoimmunity, and Down's syndrome. Brit Med J. 1975; 1:191-192.
8. Norton SA, Demidovich CW. Down syndrome, alopecia unversalis, and trachyonychia. Pediatr Dermatol. 1993; 10:187-188.
9. Carter DM, Jegasothy BV. Alopecia areata and Down syndrome. Arch Dermatol. 1976; 112: 1397-1399.
10. Hazini AR, Rongioletti F, Rebora A. Pityriasis rubra pilaris and vitiligo in Down's syndrome. Clin Exper Dermatol. 1988; 13:334-335.
11. Schepis C, Romano C. Cutaneous findings in the mentally retarded. Int J Dermatol. 1996;35: 317-322.
12. 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: 1019-1021.
13. Pratt AG, Camden NJ. Birthmarks in infants. Arch Dermatol & Syphilol. 1953; 67:302-305.
14. Polengui MM, Piattoni F, Orsini GB, Barcella MF, Gueli MR, Leuzzi S, Gualandri V. Dermatologic disorders in Down syndrome. Am J Med Genet Supplem. 1990;7:324-325.
15. Butterworth T, Strean LP, Beerman H, Wood MG. Syringoma and mongolism. Arch Dermatol. 1964; 90: 483-487.
16. Kavanagh GM, Leeming JP, Marshman GM, Reynolds NJ, Burton JL. Folliculitis in down's syndrome. Brit J Dermatol. 1993;129: 696-699.
17. Ercis M, Balci S, Atakan N. Dermatological manifestations of 71 Down syndrome children admitted to a clinical genetics unit. Clin Genet. 1996; 50: 317-320.
18. Rex AP, Preus M. A diagnostic index for Down syndrome. J Pediatr. 1982; 100: 903-906.
19. Schepis C, Barone C, Siragusa M, Pettinato R, Romano C. An update survey on skin conditions in Down syndrome. Dermatol. 2002; 205:234-238.