



**Viernes 6 de febrero de 2015**  
**Seminario:**  
**Manchas feas, buenas y malas**

**Moderadora:**

**Begoña Rodríguez-Moldes Vázquez**

*Pediatra. CS Alamin. Guadalajara.*

**Ponente/monitora:**

■ **Ángela Hernández Martín**

*Dermatóloga. Hospital Universitario Niño Jesús.  
Madrid.*

Textos disponibles en  
**www.aepap.org**

**¿Cómo citar este artículo?**

Hernández Martín A, Rodríguez-Moldes Vázquez B. Manchas feas, buenas y malas. En AEPap ed. Curso de Actualización Pediatría 2015. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2015. p. 213-14.

## Manchas feas, buenas y malas

**Ángela Hernández Martín**

*Dermatóloga. Hospital Universitario Niño Jesús. Madrid.*

*ahernandez\_hnj@yahoo.es*

**Begoña Rodríguez-Moldes Vázquez**

*Pediatra. CS Alamin. Guadalajara.*

Las genodermatosis son enfermedades genéticas de la piel que pueden tener transcendencia en la vida del individuo y cuyo diagnóstico no siempre es inmediato. Aunque habitualmente son hereditarias, nuestro paciente puede ser el primer individuo afectado de la familia y, por tanto, carecer de antecedentes familiares de la enfermedad. Por otro lado, a pesar de ser congénitas, estas enfermedades pueden manifestarse tardíamente y pasar desapercibidas durante los primeros años de la vida. Además, el grado de afectación cutánea no se correlaciona con la gravedad de las manifestaciones sistémicas, por lo que hallazgos dermatológicos muy sutiles pueden ser la clave diagnóstica precoz. Probablemente, las alteraciones de la pigmentación son uno de los signos cutáneos más indicativos de enfermedad genética, por lo que a lo largo de la sesión intentaremos distinguir entre las manchas buenas, feas y malas. Porque tan importante como conocer los signos cutáneos de las enfermedades genéticas es evitar procedimientos diagnósticos (e inevitable ansiedad paterna) innecesarios.

Las preguntas claves ante un paciente con alteraciones de la pigmentación son: 1) antecedentes patológicos (¿el niño sufre alguna otra enfermedad?); 2) antecedentes familiares (¿hay otros miembros de la familia con la misma patología cutánea u otra enfermedad importante?); 3) exploración física completa del niño (algunos signos pueden pasar desapercibidos para los padres). Por último, y tan importante como preguntar y explorar al paciente, es mantener la serenidad: la mera sospecha causará mucha ansiedad a los padres, y para resolver las dudas no hay que recurrir a todo

tipo de pruebas diagnósticas, porque, entre otras cosas, las manifestaciones pueden tener un desarrollo cronológico que haga inútil buscar donde todavía no puede haber. Además, ¡no todas las manchas congénitas son malas!

**Manchas buenas:** en general, podemos clasificar así todas aquellas que aparecen aisladamente o en escaso número, son asintomáticas, están presentes desde el nacimiento o se han desarrollado en los primeros meses de la vida y las tiene un niño mayor sano. Entre ellas se encuentran los nevus hipercrómicos, los nevus acrómicos, los nevus congénitos pequeños o las máculas café con leche aisladas.

**Manchas feas:** de manera sintética, consideramos así las manchas extensas presentes en un niño sano, las que se parecen a otras malas (pero que no lo son) y aquellas en las que, simplemente, no conocemos el diagnóstico. Este grupo puede ser derivado al especialista si no tenemos completa seguridad sobre su comportamiento.

**Manchas malas:** se considerarán así las manchas numerosas, de aparición progresiva y naturaleza persistente, las que detectamos en un niño con otras enfermedades (cutáneas o no) asociadas o con antecedentes familiares de las mismas. Una vez detectado este tipo de manchas, hay que repasar las preguntas clave y, en función del diagnóstico de presunción, iniciar las exploraciones complementarias adecuadas para confirmar la sospecha diagnóstica.

A lo largo de la sesión se estudian en detalle las manifestaciones cutáneas de dos genodermatosis frecuentes con típicas alteraciones de la pigmentación, la neurofibromatosis tipo I y la esclerosis tuberosa. Además de los

signos clásicos de ambas enfermedades (manchas café con leche y lesiones hipopigmentadas lanceoladas o en hoja de arce respectivamente), haremos una actualización general de las mismas y mostraremos algunos casos clínicos que nos permitan enriquecer el diagnóstico diferencial.

## BIBLIOGRAFÍA RECOMENDADA

- Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type I. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61(1):1-14.
- Nunley KS, Gao F, Albers AC, Bayliss SJ, Gutmann DH. Predictive value of café au lait macules at initial consultation in the diagnosis of neurofibromatosis type I. *Arch Dermatol.* 2009;145(8):883-7.
- Tadini G, Milani D, Menni F, Pezzani L, Sabatini C, Esposito S. Is it time to change the neurofibromatosis I diagnostic criteria? *Eur J Intern Med.* 2014; 25(6):506-10.
- Teng JM, Cowen EW, Wataya-Kaneda M, Gosnell ES, Witman PM, Hebert AA, et al. Dermatologic and dental aspects of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Statements. *JAMA Dermatol.* 2014;150:1095-101.
- Krueger DA, Northrup H; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex surveillance and management: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol.* 2013;49(4):255-65.