

La piel como expresión de alteraciones neurológicas en el recién nacido

A. García-Alix Pérez^a, R. de Lucas Laguna^b y J. Quero Jiménez^a

^aDepartamento de Pediatría. Servicio de Neonatología. ^bServicio de Dermatología. Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid. España.

Resumen

La alteración de la piel forma parte de diferentes síndromes genéticos y de enfermedades con afectación multiorgánica. Muchas de estas entidades cursan con alteración del neurodesarrollo y la piel constituye una importante pista para el diagnóstico de estas entidades nosológicas. El reconocimiento en el recién nacido de los trastornos cutáneos asociados a alteraciones del SNC permite: *a)* identificar precozmente una población de recién nacidos con riesgo biológico de epilepsia y de trastorno motor y/o cognitivo; *b)* incluir a estos recién nacidos en programas de seguimiento, formular planes de tratamiento y/o intervenciones terapéuticas, y *c)* en muchas entidades predecir la historia natural del trastorno y aportar consejo genético a la familia. Esta revisión examina los signos cutáneos que pueden aportar importantes pistas en el recién nacido para el reconocimiento de entidades con riesgo de trastorno del desarrollo neuroevolutivo en el neonato.

Palabras clave:

Neonato. Recién nacido. Enfermedades genéticas de la piel. Síndromes neurocutáneos. Síndromes con displasia neuroectodérmica. Enfermedades del sistema nervioso. Trastornos neurológicos.

THE SKIN AS AN EXPRESSION OF NEUROLOGICAL ALTERATIONS IN THE NEONATE

The skin is involved in many different genetic syndromes and diseases with multiple organ involvement. Neurodevelopmental disorders appear in many of these entities and knowledge of these cutaneous alterations may provide clues to their diagnosis. Recognizing these skin disorders in the newborn allows early identification of neonates with a biological risk of epilepsy and motor and/or cognitive disorders and enables them to be followed up. This helps to plan the management of these patients and, in many entities, to predict their natural history and provide genetic counseling to the family. This

review examines the cutaneous signs that may provide important clues in the neonate that help to identify entities that carry a risk of neurodevelopmental disorders in the neonate.

Key words:

Newborn infant. Neonate. Genetic skin diseases. Neurocutaneous syndromes. Neuroectodermal dysplastic syndromes. Nervous system diseases. Neurological disorders.

INTRODUCCIÓN

La piel constituye la barrera entre el medio interno y el medio externo. Durante el desarrollo del feto, la piel cambia el color, la consistencia, la función de barrera, las estructuras pilosebáceas y la cantidad de grasa subcutánea. Es por ello que el examen de la piel es una parte esencial en la estimación de la edad gestacional¹. La inspección de la piel, además de permitir establecer el diagnóstico de trastornos de la piel como órgano aislado e informar de la homeostasia corporal, puede detectar lesiones cutáneas que señalan la posibilidad de alteraciones del desarrollo del SNC y en muchas ocasiones ayuda a establecer el diagnóstico de entidades nosológicas específicas, principalmente síndromes genéticos. La epidermis y el cerebro derivan de la misma capa germinal, el ectodermo primordial, el cual se diferenciará en ectodermo de superficie y neuroectodermo (fig. 1). El ectodermo de superficie dará lugar a la epidermis y los apéndices cutáneos (pelo y uñas) y al esmalte de los dientes, mientras que del neuroectodermo se origina el SNC y sus apéndices, como la vesícula óptica, la neurohipófisis, la glándula pineal, así como la cresta neural. Esta última provoca células migratorias, progenitores multipotenciales, que contribuyen a la formación de diversos tipos de células, tejidos y elementos durante la embriogénesis². Este origen común del SNC y otros derivados ectodér-

Correspondencia: Dr. A. García-Alix Pérez.
Servicio de Neonatología. Hospital Universitario La Paz.
Pº de la Castellana, 261. 28036 Madrid. España.
Correo electrónico: alfredoalix@terra.es

Recibido en enero de 2005.

Aceptado para su publicación en marzo de 2005.

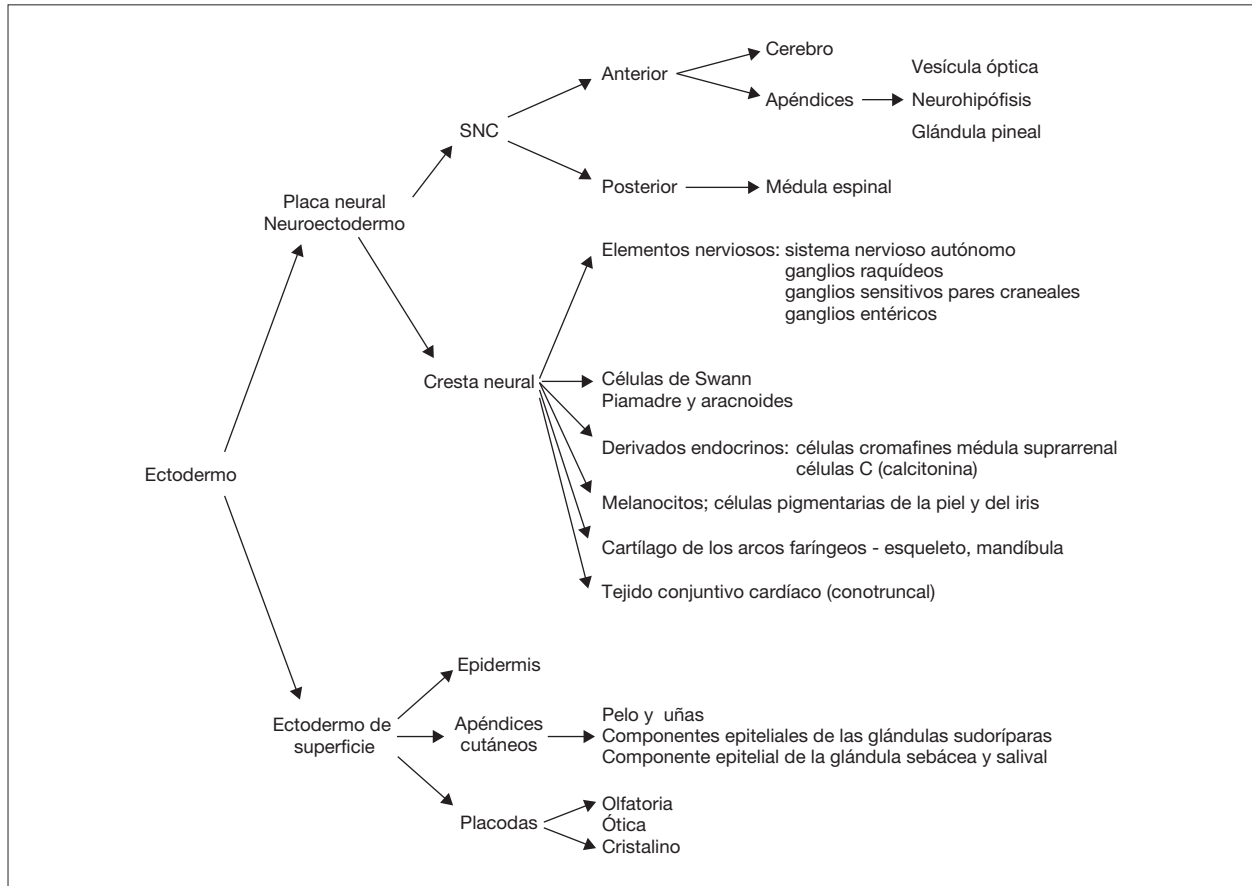


Figura 1. Principales estructuras derivadas del ectodermo.

micos explica el porqué determinadas alteraciones cutáneas constituyen importantes indicios para el diagnóstico de entidades con riesgo neuroevolutivo.

Este particular enfoque no ha sido suficientemente tratado en la literatura médica neonatal, a pesar de que el conocimiento de estas alteraciones cutáneas ayuda a identificar rápidamente una población de recién nacidos con riesgo biológico de epilepsia y de trastorno motor y/o cognitivo. Esta identificación permite incluir a estos neonatos en programas de seguimiento de alto riesgo y formular planes de tratamiento y/o intervenciones terapéuticas. En algunos casos el diagnóstico posibilita el consejo genético a la familia. En este período de la vida se debe tener en cuenta que algunas alteraciones cutáneas de enfermedades congénitas pueden no estar presentes inmediatamente al nacer, pero se harán manifiestas durante las primeras semanas y meses de vida. Además, la expresión cutánea en algunas enfermedades varía con la edad, por lo que la sintomatología difiere de la observada en niños y adultos. Finalmente, la alteración del SNC puede expresarse en el período neonatal o bien posteriormente, durante la infancia o la niñez.

El objetivo de este artículo es facilitar el reconocimiento en el recién nacido de signos cutáneos que constituyen

importantes pistas para el diagnóstico de entidades con riesgo de trastorno del neurodesarrollo.

DISTRIBUCIÓN DE LAS LESIONES CUTÁNEAS

Además de las características de la alteración cutánea, la distribución de esta puede aportar una importante información adicional necesaria para establecer la sospecha diagnóstica.

Distribución indicativa de mosaicismos cutáneos

Ciertas distribuciones señalan la existencia de un mosaicismos cutáneo (fig. 2). Estos cursan con un fenotipo heterogéneo que asocia con frecuencia anomalías extracutáneas, entre estas las neurológicas. Los mosaicismos cutáneos tienen generalmente presentación esporádica y pueden ser debidos a mosaicismos epigenéticos (inactivación X) y a mosaicismos genómicos que resultan de una mutación autosómica letal que sobrevive por mosaicismos³. Según Happle las alteraciones de la piel en los mosaicismos cutáneos se manifiestan siguiendo cinco patrones de distribución³ (fig. 2).

Las líneas de Blaschko resultan de la proliferación transversal desde la línea primitiva de células precursoras de la epidermis y su migración durante la embriogé-

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/9368313>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/9368313>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)