

### Dermatología y trisomía 21 : Introducción

- La elevada frecuencia a lo largo de la vida de patologías dermatológicas en poblaciones no seleccionadas de personas con trisomía 21, tanto en niños y adolescentes ( $\approx 25\%$ ), como en adultos ( $\approx 50-60\%$ ).
- Además de la presencia de un fenotipo cutáneo, las patologías dermatológicas de la trisomía 21 incluyen: patologías comunes; patologías menos frecuentes, pero a menudo asociadas a la trisomía 21; y patologías cuya aparición es anecdótica.
- La existencia de un verdadero fenotipo cutáneo en la trisomía 21 que incluye: Xerosis, pliegue palmar transversal único, lengua agrietada y envejecimiento cutáneo prematuro.
- La importancia de la triplicación de ciertos genes Hsa21 (AIRE, 4 de las 6 subunidades del receptor de interferón, SOD1, APP, MX1, COL6A1) en la patogénesis de ciertas enfermedades dermatológicas.
- La importancia de la desregulación inmunitaria, en particular la autoinmunidad y la mayor susceptibilidad a las infecciones bacterianas, fúngicas y parasitarias, en la frecuencia y gravedad de varias patologías dermatológicas asociadas a la trisomía 21.
- La frecuencia de la asociación entre algunas de las comorbilidades frecuentes de la trisomía 21 y patologías dermatológicas como: sobrepeso y obesidad con Hidrosadenitis supurativa, Acantosis nigricans, o Psoriasis; o la de hipotiroidismo con Alopecia Areata.

- La importancia de un examen cutáneo exhaustivo y sistemático, con el paciente completamente desvestido y prestando especial atención a las "zonas ocultas", como el cuero cabelludo, las axilas, la ingle, los muslos, las nalgas y los pies.
- La importancia de saber derivar cualquier patología dermatológica significativa en una persona con trisomía 21 a un dermatólogo, que deberá adaptar su examen y sus prescripciones a las dificultades cognitivas y comportamentales de la trisomía 21.
- Reconocer que las recomendaciones para el despistaje y seguimiento de patologías dermatológicas en las personas con trisomía 21 son poco frecuentes en niños y prácticamente inexistentes en adultos, y que deberían ser objeto de una agenda de investigación.
- La importancia de conocer y cumplir las recomendaciones actuales de la Academia Americana de Pediatría para niños (2022) y de la PNDS francesa (2020) para niños y adultos, para la prevención y el tratamiento especializado de las patologías dermatológicas en las personas con trisomía 21.
- La importancia de no descuidar el impacto de ciertas patologías dermatológicas, como la Psoriasis, la Hidrosadenitis Supurativa o la Alopecia Areata, en la calidad de vida y la autoestima de las personas con trisomía 21, y de corregirlo en la medida de lo posible.

