

Patologías dermatológicas de aparición anecdótica en las personas con trisomía 21

- **Pitiriasis roja pilar:** Sólo se han descrito formas juveniles en personas con trisomía 21 y unas 2/3 de los casos eran formas localizadas. La etiología es desconocida, pero a veces se asocia a patologías autoinmunitarias o autoinflamatorias. La sospecha diagnóstica es clínica y debe confirmarse histológicamente, en particular para diferenciarla de la psoriasis. El tratamiento no difiere del administrado a la población general. La enfermedad suele remitir (80 % de los casos) en un plazo de 18 meses a 3 años.
- **Queratosis pilar atrófica:** Variantes poco frecuentes de la queratosis pilar cuya particularidad es evolucionar hacia cicatrices atróficas o alopecia. Sólo se han descrito dos casos en personas con trisomía 21 en un contexto familiar: un caso de queratosis folicular espinulosa de Siemens y un caso de atrofodermia vermiculada. Implican mutaciones causales en la línea germinal de diferentes genes.
- **Granuloma anular perforante generalizado:** Forma poco frecuente del granuloma anular, que se caracteriza por la eliminación transepidérmica de colágeno necrótico y la presencia simultánea de más de una docena de lesiones. A veces se asocia a enfermedades autoinmunitarias. Se ha descrito un único caso en un adulto joven con trisomía 21. La regresión espontánea de las lesiones suele producirse en unos pocos años.
- **Leishmaniosis cutánea:** La forma más común de esta enfermedad es la parasitaria, lo que se traduce en úlceras en las partes expuestas del cuerpo que pueden dejar cicatrices permanentes. La desregulación inmunitaria de la trisomía 21 debe considerarse un factor agravante. Se han descrito cuatro casos en personas con trisomía 21 en regiones endémicas de leishmaniosis: Irán, Brasil, Cerdeña y Arabia Saudí. La eficacia habitual del tratamiento no se ve afectada por la presencia de la trisomía 21.
- **Colagenomas eruptivos:** Lesiones benignas y poco frecuentes, consistentes en múltiples pápulas de color carne, asintomáticas, localizadas en la parte superior de la espalda y los hombros, y que se presentan en adultos jóvenes de forma sincrónica sin que se encuentren factores desencadenantes ni antecedentes familiares. Las lesiones corresponden a un aumento de las fibras de colágeno dérmico engrosadas y muy eosinófilas. Se han descrito cinco casos en personas con trisomía 21. La triplicación del gen COL6A1, responsable de una anomalía del colágeno VI, y del gen SOD1, responsable del envejecimiento prematuro de la piel podrían estar implicados en la aparición de esta enfermedad.

- **Colagenosis perforante reactiva adquirida:** Forma rara adquirida de dermatosis perforante, caracterizada por una erupción pápulonodular con eliminación transepidérmica de colágeno. A menudo cursa con una diabetes, una insuficiencia renal crónica tratada con diálisis, una enfermedad autoinmunitaria o una enfermedad que implique una inmunodeficiencia. En la literatura médica se han descrito dos casos en los que ha cursado con una trisomía 21. Las lesiones suelen remitir en 6-8 semanas, dejando a veces una cicatriz atrófica e hipopigmentada. La recurrencia es frecuente, al igual que el fenómeno de Koebner.
- **Las calcinosis cutáneas:** Se caracterizan por el depósito de sales de calcio en la piel y los tejidos subcutáneos. El diagnóstico positivo se basa en el aspecto duro y blanco amarillento de las pápulas, nódulos o placas infiltrados, que suelen ser indoloros y asintomáticos, y son radiopacos. Se han descrito tres casos en personas con trisomía 21: Dos casos de calcinosis distrófica (relacionada con un traumatismo cutáneo o conectividad) y un caso de calcinosis tumoral idiopática (sin lesión cutánea previa). Las pruebas fosfocálcicas fueron normales en los tres casos.
- **Queilitis granulomatosa de Miescher:** Patología inflamatoria poco frecuente que se manifiesta por una hinchazón indolora de uno o ambos labios (macroqueilitis). Se desconoce su etiología, pero en su aparición pueden estar implicados alérgenos alimentarios como la canela y el benzoato sódico. Se han descrito tres casos en personas con trisomía 21: dos de los casos fueron formas aisladas y el tercer caso se manifestó en el contexto de un síndrome de Melkersson-Rosenthal (macroqueilitis + parálisis facial + lengua fisurada). El tratamiento es difícil, generalmente médico, raramente quirúrgico.
- **Tumores cutáneos:** El riesgo de desarrollar un cáncer de piel y, en particular, un melanoma cutáneo, se reduce significativamente en personas con trisomía 21 en comparación con la población general. Sin embargo, el riesgo no es cero, y el melanoma cutáneo es el cáncer de piel más frecuentemente descrito en la literatura médica en niños y adultos con trisomía 21. Esto significa prestar especial atención a la aparición de una lesión sospechosa en una zona sana, a la modificación de un nevo previamente estable o a un lentigo en una persona de edad avanzada, y al hecho de adoptar medidas preventivas de protección de la piel, especialmente en el contexto del envejecimiento prematuro de la piel y el aumento de la esperanza de vida de las personas con trisomía 21.
- **Mastocitosis cutáneas en niños:** Genodermatosis poco frecuentes asociadas a la acumulación clonal de mastocitos en la piel, se asocian en más del 80 % de los casos a una mutación somática en el gen KIT que aumenta la función y que codifica para el receptor tirosina cinasa KIT. La forma maculopapular con expresión polimórfica es la más frecuente en niños. Se ha descrito un único caso en un niño con trisomía 21, como parte de una forma familiar extremadamente rara.

- **Epidermólisis ampollosa distrófica:** Forma frecuente de epidermólisis ampollosa hereditaria, se caracteriza por una fragilidad cutánea y de las mucosas que da lugar a vesículas y ulceraciones superficiales desde los primeros meses de vida, cuya curación provoca importantes cicatrices. Está causada por mutaciones en el gen COL7A1, que provocan anomalías en el colágeno de tipo VII, lo que causa fragilidad cutánea. Se ha descrito un único caso de forma autosómica dominante en un niño con trisomía 21. La asociación con la trisomía 21 es actualmente anecdótica y no parece alterar el cuadro clínico.
- **Ictiosis hereditaria:** descamación laminar del recién nacido: El cuadro clínico de la descamación laminar del recién nacido es la expresión congénita e inicial de muchas formas raras, no sindrómicas o sindrómicas de ictiosis hereditaria, cuya gravedad no puede prejugarse. Hasta la fecha, sólo se ha descrito un caso en un lactante con trisomía 21.
- **Enfermedad de Riga-Fede:** Patología rara y benigna que afecta habitualmente a niños menores de 2 años y que, la mayoría de las veces, corresponde a una ulceración traumática de la cara ventral de la lengua o, más raramente, de la mucosa interna del labio inferior. Se han descrito cuatro casos en personas con trisomía 21, tres de las cuales estaban relacionadas con la presencia de dientes natales o neonatales, que se sabe que son frecuentes en la trisomía 21 y cuya extracción debe, por tanto, discutirse, y un caso «tardío» relacionado con movimientos repetitivos de succión y chupeteo del labio inferior contra los incisivos inferiores.