

# Lesiones pigmentadas cutáneas como clave diagnóstica

Nuria Latorre Martínez

R3 Dermatología

Hospital General Universitario de Alicante

13 Octubre 2010

# Caso clínico

- Varón de 21 años
- Múltiples lesiones hiperpigmentadas
- Aparición progresiva desde los 2 años
- Cara, tronco, extremidades
- No afectación de mucosas
- Mancha de mayor tamaño congénita en tórax





ANA  
T

E. Babel

AG  
VA  
DE

Hospital Gral. Universitat

AGENCIA  
VALENCIANA

AG  
VA

# Diagnóstico

 AGÈNCIA  
VALENCIANA  
DE SALUT

Hospital Gral. Universitari d'Alacant y C.E. Babel

## Lentigos múltiples

 AG  
VA  
DE

Hospital Gral. Universitari

 AGÈNCIA  
VALENCIANA

 AG  
VA

# Caso clínico

- Alteraciones genitales: **testículo criptorquídico**
- **Hipoacusia neurosensorial** de probable etiología congénita
- **Alteraciones esqueléticas:**
  - Paladar ojival
  - Cuello corto
  - Escoliosis

# Lentiginosis

Localizadas

Generalizadas

Asociadas a trast.  
sistémicos

No asociadas

Asociadas a trast.  
sistémicos

No asociadas

Lentiginosis  
generalizadas  
asociadas a trast.  
sistémicos

Patología  
cardiovascular

Síndrome  
Gastrocutáneo

Síndrome de Tay

Síndrome de Pipkin

Complejo Carney  
(LAMB/NAME)

Síndrome  
LEOPARD

Disección arterial

# Lentiginosis generalizada asociada a trastornos sistémicos

**Complejo carney (LAMB/NAME)** → Lentiginosis con mixomas cardiocutáneos

Síndrome LEOPARD

**LAMB**

**NAME**

Disección arterial

Lentigos

Nevos

Síndrome gastrocutáneo

mixomas **Auriculares**

mixomas **Auriculares**

Síndrome de Tay

**Mixomas mucocutáneos**

neurofibromatosis **Mixoide**

Síndrome de Pipkin

nevos azules (**Blue**) )

**Efélides**



# Lentiginosis generalizada asociada a trastornos sistémicos

Complejo carney (LAMB/NAME)

**Síndrome LEOPARD** →

Disección arterial

Síndrome gastrocutáneo

Síndrome de Tay

Síndrome de Pipkin

Lentigos extensos  
Electrocardiograma anómalo  
Hipertelorismo **O**cular  
Estenosis **P**ulmonar  
**A**nomalías genitales  
**R**etraso del crecimiento  
**D**éficit auditivo, tipo neurosensorial



# Lentiginosis generalizada asociada a trastornos sistémicos

Complejo carney (LAMB/NAME)

**Síndrome LEOPARD** →

Disección arterial

Síndrome gastrocutáneo

Síndrome de Tay

Síndrome de Pipkin

Lentigos extensos

Electrocardiograma anómalo

Hipertelorismo Ocular

Estenosis Pulmonar

**Anomalías genitales**

Retraso del crecimiento

**Déficit auditivo, tipo neurosensorial**



# Lentiginosis generalizada asociada a trastornos sistémicos

Complejo carney (LAMB/NAME)

Síndrome LEOPARD

**Dissección arterial** →

Lentiginosis cutánea

Dissección de aorta , carótida interna ,a. vertebrales

**Síndrome gastrocutáneo** →

Síndrome de Tay

Síndrome de Pipkin

Lentigos múltiples

Úlcera péptica/hernia hiatal

Hipertelorismo

Miopía

# Lentiginosis generalizada asociada a trastornos sistémicos

Complejo carney (LAMB/NAME)

Síndrome LEOPARD

Disección arterial

Síndrome gastrocutáneo

**Síndrome de Tay** →

**Síndrome de Pipkin** →

Retraso del crecimiento

Retraso mental

Cara triangular / manos en tridente

Cirrosis

Manchas café con leche, canicie prematura

Vitíligo

Nistagmo

Estrabismo



Hospital Gral. Universitari d'Alacant y C.E. Babel

## Sospecha síndrome LEOPARD



Hospital Gral. Universitari



# Exploraciones complementarias

- **Alteraciones Electrocardiográficas:**
  - bloqueo bifascicular (hemibloqueo anterior rama izquierda + bloqueo incompleto rama derecha)
  - Ondas T negativas V3-V5

Recomiendan descartar anomalías en la distribución anatómica de las arterias coronarias



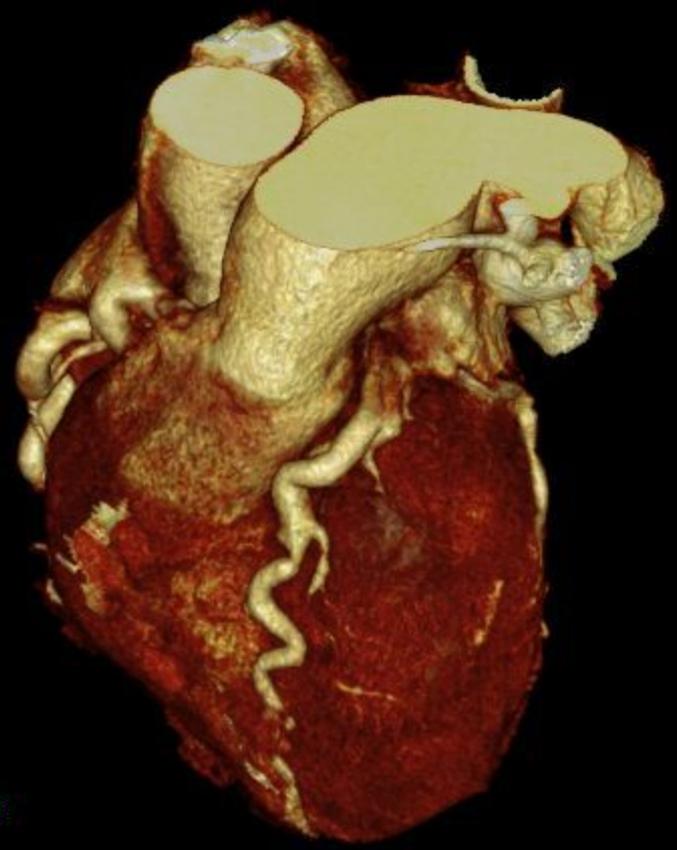
**AngioTAC**

# Angio-TC coronario

- Reconstrucción prospectiva
- Ambas arterias coronarias ectásicas y tortuosas
- Importante dilatación del cono de la arteria pulmonar y de la pulmonar izquierda En el contexto clínico es sugestivo de estenosis pulmonar con dilatación pulmonar postestenótica.
- Fusión anterior de los cuerpos vertebrales D10 y D11.



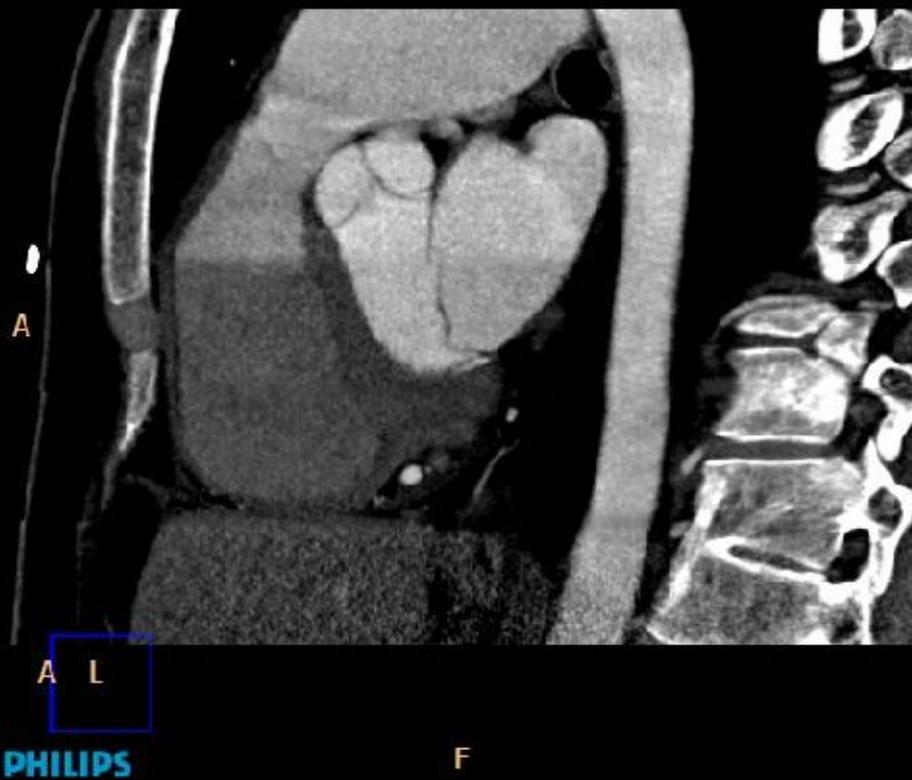
PHILIPS



PHILIPS







# Ecocardiografía

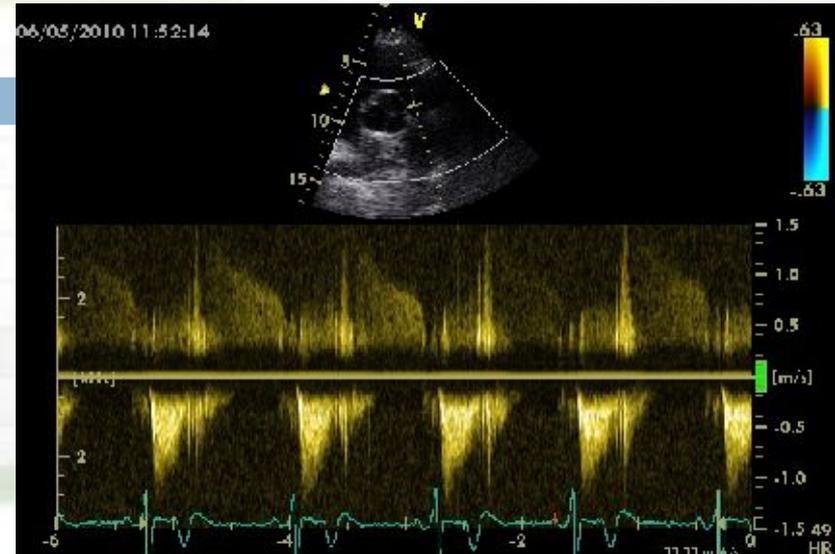
## □ Ecocardiografía:

- No estenosis de válvula pulmonar ni fístula a arteria pulmonar



dilatación idiopática

- Ventrículo izquierdo normal



# Resumen caso

- Lentigos múltiples
- Alteraciones electrocardiográficas
- Alteraciones genitales: testículo criptorquídico
- Alteraciones esqueléticas
- Hipoacusia neurosensorial
- Estudio genético



# Resumen caso

- Lentigos múltiples
- Alteraciones electrocardiográficas
- Alteraciones genitales: testículo criptorquídico
- Alteraciones esqueléticas
- Hipoacusia neurosensorial
- Mutación *PTPN11*



# Síndrome LEOPARD

- **L**entigines
- **E**chocardiographic abnormalities
- **O**cular hypertelorism
- **P**ulmonary stenosis
- **A**bnormal genitalia
- **R**etarded growth
- **D**eafness

# Síndrome LEOPARD

- Autosómico dominante, elevada penetrancia
- Infrecuente
- Mutaciones en PTPN11
- Lentigos
  - Presentes desde el nacimiento y aumentan en nº hasta edad adulta
  - Distribución generalizada (cuello , parte sup de tronco)
  - No afectación de mucosas

# Síndrome LEOPARD

- Anomalías cardíacas
  - ▣ Defectos en la conducción
  - ▣ Cardiomiopatía obstructiva (causa de fallecimiento)
- Hipertelorismo ocular
  - ▣ Epicantus, ptosis
  - ▣ Despigmentación del iris
- Anomalías esqueléticas
  - ▣ Escoliosis
  - ▣ Cuello corto

# Síndrome LEOPARD

- Anomalías genitourinarias
  - ▣ Criptorquidia, hipospadias, retraso en pubertad
- Anomalías neurológicas
  - ▣ Retraso psicomotor

# Síndrome LEOPARD





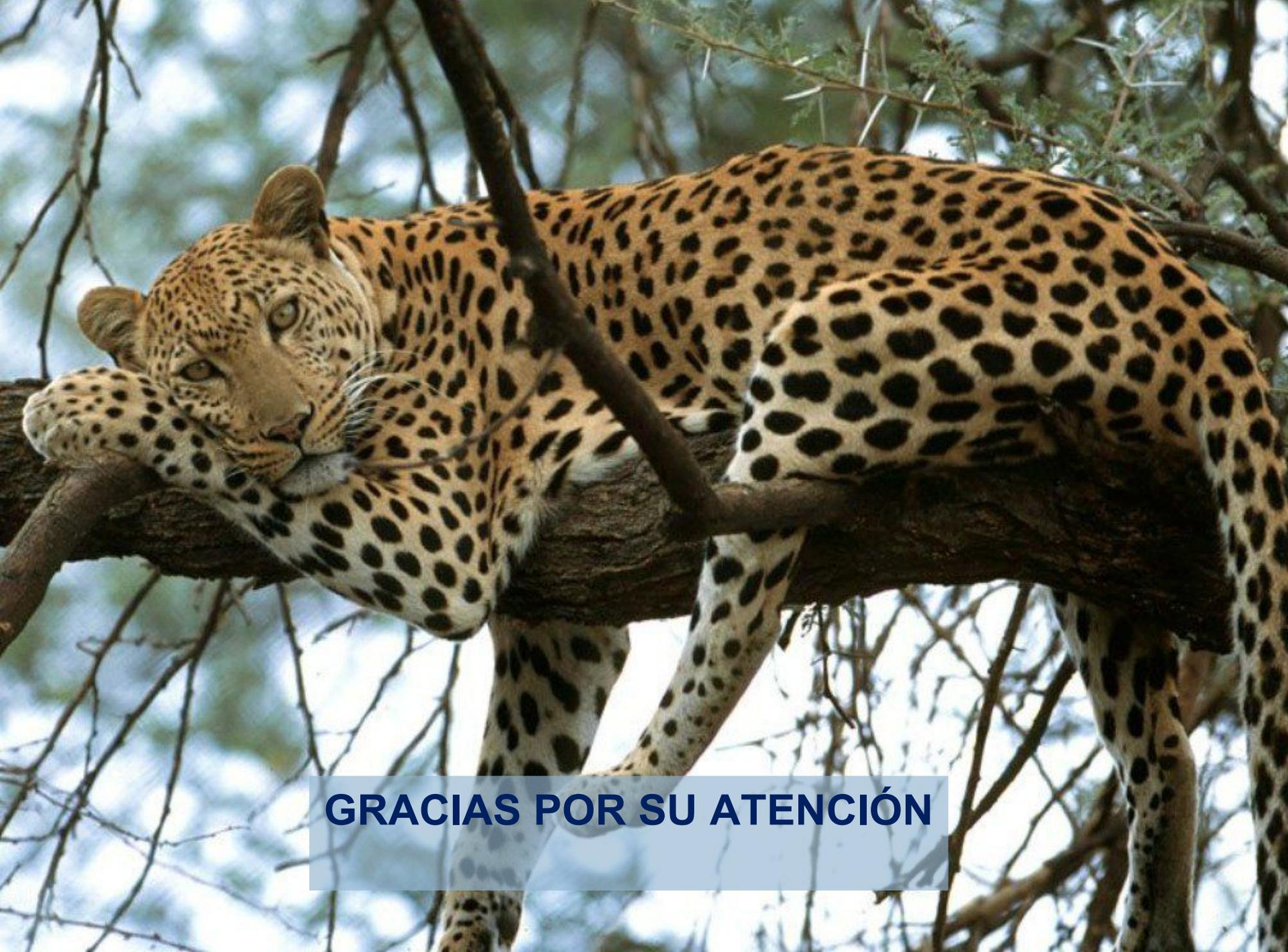
AG  
VA  
DE  
nital Gral Universit

AG  
VA



# Conclusiones

- Síndrome LEOPARD
- Excepcional
- Lentigos múltiples: marcador de patología sistémica
  - ▣ Cardíaca
  - ▣ Intestinal
  - ▣ Genital
  - ▣ ORL
  - ▣ Esquelética



**GRACIAS POR SU ATENCIÓN**