

CASOS CLÍNICOS

Mancha mongólica generalizada

Resumen.—Describimos el caso de una niña de dos meses de edad, de raza blanca, nacida a término con desarrollo psicomotor normal. Desde el nacimiento presentaba una pigmentación intensa caracterizada por áreas maculosas de tonalidad azulada, que se distribuían por región lumbosacra, glúteos, tercio medio y superior de espalda, dorso de extremidades superiores y extremidad inferior izquierda. Esta coloración ha disminuido de forma notable y progresiva en los dos años siguientes a nivel de extremidades, tanto las superiores como la inferior izquierda. Realizamos estudio histológico apreciándose melanocitos dispersos en los dos tercios inferiores de la dermis, cuya presencia se confirmó con estudio inmunocitoquímico. Descartamos la presencia de GM 1 gangliosidosis tipo 1, proceso asociado con relativa frecuencia a mancha mongólica generalizada.

Comentamos otras asociaciones posibles como la facomatosis pigmentovascular y la hendidura labial. Se discute el origen y significado biológico de la mancha mongólica y por último aconsejamos la vigilancia periódica de este tipo de procesos que, en ocasiones, puede permitir el diagnóstico precoz de GM 1 gangliosidosis tipo 1.

Palabras clave: Mancha mongólica generalizada. Melanocitosis dérmica.

MANUELA YUSTE CHAVES
CONCEPCIÓN ROMÁN CURTO
ALFONSO GONZÁLEZ MORÁN
PAZ GONZÁLEZ ASENSIO
TERESA ARAMENDI SÁNCHEZ
Sección de Dermatología y Sección de
Anatomía Patológica. Hospital Nuestra Señora
de Sonsoles. Ávila.

Correspondencia:

MANUELA YUSTE CHAVES. Río Coa, 34 (Vistahermosa). 37008 Salamanca.

Aceptado el 17 de mayo de 1999.

INTRODUCCIÓN

La melanocitosis dérmica se caracteriza por la presencia de melanocitos ectópicos en la dermis. Este término tan genérico incluye, además de la mancha mongólica, el nevo azul, el nevo de Ota, el nevo de Ito y el hamartoma melanocítico dérmico (1).

La identificación clínica de estos procesos no ofrece dificultad. Desde el punto de vista histológico las diferencias se establecen, fundamentalmente, por el distinto nivel en el que se sitúan los melanocitos en la dermis. En el caso de nevo de Ota, nevo de Ito y hamartoma melanocítico dérmico los melanocitos afectan dermis superior, infiltrándola de forma difusa, con predominio perivascular y pueden acompañarse de hiperpigmentación de la capa basal. En el nevo azul la disposición de los melanocitos es más nodular y en ban-

das, se puede afectar tejido celular subcutáneo y existe un aumento de fibroblastos y colágeno por parte del estroma. En la mancha mongólica, habitualmente los melanocitos infiltran los dos tercios inferiores de la dermis, distribuyéndose entre los haces de colágeno sin distorsionar la arquitectura cutánea. En la práctica diaria, en ocasiones, las diferencias histológicas entre nevo de Ota, de Ito, hamartoma melanocítico dérmico y mancha mongólica no son tan evidentes (2).

Sabemos que la mancha mongólica es un proceso que aparece desde el nacimiento localizándose en región lumbosacra, a cuyo nivel se aprecia una coloración de tonalidad azulgrisácea. Es más frecuente en las razas negra y en la oriental afectando el 90-100% de recién nacidos (3, 4), mientras que su presencia en los caucásicos oscila entre un 3 y un 17% (5, 6, 7). Remite de forma espontánea alrededor de los dos años



FIG. 1.—Áreas maculosas de tonalidad azulada que afectan región lumbosacra, glúteos, tercio medio y superior de espalda y dorso de extremidades superiores.

de edad, no siendo habitual su presencia a partir de los ocho años, probablemente por engrosamiento de la dermis y por destrucción de la vaina melanocitaria extracelular, que envuelve a los melanocitos (8).

En ocasiones la mancha mongólica permanece en la vida adulta denominándose entonces *mancha mongólica persistente* (4% de orientales) (4). Cuando se localiza fuera de la región lumbosacra recibe el nombre de *mancha mongólica aberrante* y cualquier localización es válida: glúteos, espalda, cara, cuello, manos, pies, etcétera (9). Menos habitual es la *mancha mongólica extensa o generalizada* en la que encuadramos el caso que nos ocupa (10).

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Niña de dos meses de edad, de raza caucasiana, sin antecedentes familiares de interés, con padres no con-



FIG. 2.—Tonalidad azulada en cara externa de extremidad inferior izquierda.



FIG. 3.—Tonalidad azulada en cara posteroexterna de pierna y dorso de pie izquierdo.

sanguíneos. Nacida a término mediante cesárea con sufrimiento fetal agudo. Peso y talla en percentiles normales. Desarrollo psicomotor normal. Estudio analítico y valoración pediátrica normal.

Su madre refería que desde el nacimiento presentaba la pigmentación cutánea actual, apreciándose, a la exploración física, áreas maculosas extensas de coloración azulada que afectaban con mayor intensidad región lumbosacra y glúteos, también se observaban en tercio medio y superior de espalda, dorso de brazos y antebrazos (Fig. 1) y con menor intensidad en extremidad inferior izquierda, tanto en su cara anterior, como en su cara externa (Fig. 2) llegando hasta dorso de pie (Fig. 3).

Realizamos una pequeña biopsia de la zona más pigmentada, concretamente de glúteo izquierdo, apreciando con hematoxilina-eosina un epitelio normal y en el tercio inferior de la dermis se observó un ligero aumento de la celularidad debido a la presencia de cé-

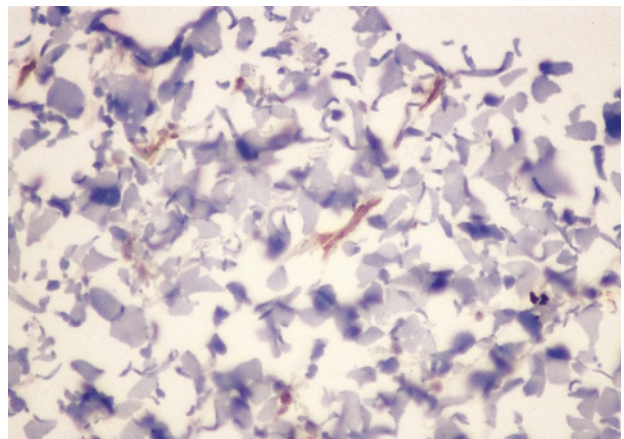


FIG. 4.—Melanocitos dérmicos HMB45 positivos.

lulas elongadas cargadas de pigmento, dispersas entre los haces de colágenos, algunas de ellas con disposición paralela a la superficie cutánea. Eran positivas para proteína S100 y HMB 45 (Fig. 4), lo que confirmó su carácter melanocítico. Los fibroblastos, histiocitos y células endoteliales no presentaban alteraciones.

En revisiones posteriores, la última a los dos años de edad, se apreció disminución de la pigmentación tanto en extremidades superiores como en la inferior izquierda, permaneciendo estable en glúteos, región lumbosacra y espalda.

DISCUSIÓN

La pigmentación tan extensa que presentaba nuestra paciente es poco habitual, aunque existen antecedentes de casos similares. El más llamativo quizá fue el descrito por Carleton en 1948 (citado por Hidano en 1965) (1) en una niña de 14 años con manchas azuladas difusas que progresaron hasta la vida adulta. Su evolución posterior fue aportada por Levene (11), falleció a los 43 años de melanoma maligno metastásico de origen desconocido. Este proceso se equiparó con la «enfermedad melanótica equina» y es la única descripción en cuya evolución aparece un melanoma. Bashiti (10) publicó un caso superponible al nuestro en una niña sin afectación sistémica cuya pigmentación disminuyó de forma ostensible a los 15 meses de edad. Posteriormente, Park (12) hizo una aportación similar en cuanto a la evolución (disminución marcada de la pigmentación a los 16 meses), pero clínicamente existían varias zonas moteadas sobre una pigmentación azulgrisácea bastante difusa.

Se han descrito otras formas de melanocitosis menos extensas y con características peculiares; así Burkhart en 1981 (13) propuso el término de hamartoma melanocítico dérmico para una forma de melanocitosis extensa, con distribución segmentaria y moteado suprayacente más oscuro. Probablemente no sea éste el término más adecuado, según argumentan otros autores (14) que describen un proceso similar para el que proponen la denominación, quizá más acertada, de melanocitosis dérmica congénita segmentaria. Estos pacientes presentaron áreas extensas de pigmentación, pero les diferencia de nuestra aportación el hecho de que su distribución fue segmentaria, presentaron un moteado suprayacente más oscuro y la pigmentación permaneció estable en el tiempo que fueron controlados.

Existen otras formas de melanocitosis más localizadas y no congénitas (15, 16), hecho que las diferencia de nuestro caso.

TABLA I

Gangliosidosis:

Tipo 1: Inicio en infancia precoz (fallecen alrededor de los dos años).

Tipo 2: Inicio a los 6-12 meses (fallecen entre 3-10 años).

Tipo 3: Inicio en vida adulta.

Quizá, el mayor interés de la mancha mongólica generalizada reside en la importancia de descartar procesos acompañantes. Recientemente, la literatura aporta casos asociados a GM1 gangliosidosis tipo 1. En principio, fueron considerados como un hecho casual (17), pero el goteo sucesivo de nuevas aportaciones (18, 19, 20) parece confirmar que se trata de algo más que una coincidencia.

Existen tres tipos de gangliosidosis (tabla I). Es la GM1 gangliosidosis tipo 1 la que se asocia a mancha mongólica generalizada (17). Afecta a la infancia precoz y son niños que pueden fallecer alrededor de los dos años. Se trata de un proceso autosómico recesivo causado por déficit de beta galactosidasa que da lugar a un aumento de depósito de esfingolípidos en distintos órganos provocando un aspecto característico con facies tosca, puente nasal aplanado, hipertrofia gingival, macroglosia, hipertrichosis, hepatoesplenomegalia e importantes trastornos neurológicos y psicomotores con retraso mental evidente (20).

El estudio histológico de la mancha mongólica de estos pacientes muestra, además de los rasgos típicos de la misma, histiocitos y células endoteliales de vasos sanguíneos con aspecto espumoso (18, 21) y en los fibroblastos pueden apreciarse gránulos que se tiñen metracomáticamente con azul de toluidina (20).

La mancha mongólica de nuestra paciente no presentaba estas alteraciones y la evolución a los dos años de edad ha sido favorable con un desarrollo psicomotor normal.

La sospecha de gangliosidosis se basa fundamentalmente en el aspecto fenotípico de estos niños, si además presentan mancha mongólica extensa, el diagnóstico puede ser más precoz, permitiendo en algunos casos el tratamiento mediante trasplante de médula ósea, hecho que puede evitar el retraso mental (20). De todas formas, la gangliosidosis puede diagnosticarse mediante cromatografía de mucopolisacáridos en orina (17) y el déficit de beta galactosidasa se puede detectar en cultivos de fibroblastos y leucocitos (20, 21).

La patogenia de esta asociación entre mancha mongólica y gangliosidosis queda por esclarecer, aunque puede atribuirse a desequilibrios en el metabolismo durante el desarrollo embrionario (19).

Junto al cuadro anterior, conviene descartar la existencia de una facomatosis pigmentovascular, que asocia a la mancha mongólica, en sus diversas formas, angiomias cutáneos nevos melanocíticos o epidérmicos nevus spilus y nevo anémico (22, 23, 24).

Otro proceso relacionado con la mancha mongólica es la hendidura labial, algunos pacientes presentan a este nivel coloración azulada con estudio histológico compatible con mancha mongólica. Se explica por la dificultad de migración melanocítica (25, 26).

Es interesante referir otros aspectos de la mancha mongólica. Algunos estudios en distintas razas abogan por su origen inicial en la raza negra africana; las migraciones de población hicieron que se extendiera posteriormente a mongoles y caucasianos (27).

En cuanto a su significado se ha equiparado con la enfermedad melanótica equina (11, 28), trastorno restringido a los caballos que cambian de color con la edad y con importante melanofagia provocada por melanocitos dérmicos. Para otros autores (29), la mancha mongólica es la versión humana de las bandas pigmentadas que presentan algunos animales, como los jabalíes en su dorso cuando son cachorros y que les sirven, no sólo de camuflaje en el ambiente en el que viven, sino que también les previenen del daño de la radiación solar sobre el sistema nervioso central.

Después de valorar todo lo expuesto, llegamos a la conclusión de que el caso de nuestra paciente de raza caucásica, sin antecedentes de interés, es superponible al citado por Bashiti (10), cuya pigmentación fue regresando de forma paulatina sin detectarse afectación sistémica. Es importante descartar GM1 gangliosidosis tipo I y hacer revisiones periódicas de estos pacientes, pues si bien la presencia de melanoma no parece habitual, el antecedente del caso publicado por Carleton (1) con fallecimiento por melanoma nos obliga a ello.

Abstract.—We report the case of a two-month-old caucasian girl who was born at term with normal psychomotor development. Since birth she had bluish patches distributed on the lumbar-sacral and gluteal areas, the middle and upper parts of the back, the dorsal aspect of the arms, and the lower left leg. The pigmentation of the extremity patches decreased notably and progressively during a 2-year follow-up.

Histology showed elongated melanocytes scattered through the lower two thirds of the dermis. We ruled out the presence of type 1 GM1 gangliosidosis, a process relatively often associated with generalized mongolian spot.

We comment on other possible associations such as phakomatosis pigmentovascularis and cleft lip. We discuss the origin and biological meaning of mongolian spot and finally recommend periodic surveillance of this type of process that sometimes is the first manifestation of type 1 GM1 gangliosidosis.

Yuste Chaves M, Román Curto C, González Morán A, González Asensio P, Aramendi Sánchez T. Generalized mongolian spot. Actas Dermosifiliogr 1999;90:373-377.

Key words: Generalized mongolian sport. Dermal melanocytosis.

BIBLIOGRAFÍA

1. Hidano A, Kajima H, Endo Y. Bilateral nevus Ota associated with nevus Ito. *Arch Dermatol* 1965;357-9.
2. Elder D, Elenitsas R. Benign pigmented lesions and malignant melanoma. En: Elder D, Elenitsas R, Jaworsky C, Johnson B, Lever's *Histopathology of the skin* eighth edition. Lippincott-Raven. Philadelphia-New York, 1997:625-84.
3. Laude TA. Approach to dermatologic disorders in black children. *Semin Dermatol* 1995;14(1):15-20.
4. Hidano A. Persistent mongolian spot in the adult. *Arch Dermatol* 1971;103:680-1.
5. Rivers JK, Fredericksen PC, Dibdin C. A prevalence survey of dermatoses in the australian neonate. *J Am Acad Dermatol* 1990;23:77-81.
6. Goss BD, Forman D, Ansell PE, Bennet V, Swerdlow AJ, Burge S, Ryan TJ. The prevalence and characteristics of congenital pigmented lesions in newborn babies in Oxford. *Paediatr Perinat Epidemiol* 1990;4:448-57.
7. Prigent F, Vige P, Martinet C. Lesions cutanées au cours de la première semaine de vie chez 306 nouveau-nés consécutives. *Ann Dermatol Venereol* 1991;118:697-9.
8. Okawa Y, Yokata R, Yamauchi A. On the Extracellular sheath of dermal melanocytes in nevus fusoceruleus acromiodeltoideus (Ito) and mongolian spot. An ultrastructural study. *J Invest Dermatol* 1979;73(3):224-30.
9. Stanford DG, Georgouras KE. Dermal melanocytosis: a clinical spectrum. *Australias J Dermatol* 1996;37(1):19-25.
10. Bashiti HM, Blair JD, Triska RA, Keller L. Generalized dermal melanocytosis. *Arch Dermatol* 1981;117:791-3.
11. Levene A. Disseminated dermal melanocytosis terminating in melanoma. A human condition resembling equine melanotic disease. *Br J Dermatol* 1979;101:197-205.
12. Park KD, Choi GS, Lee KH. Extensive aberrant mongolian spot. *J Dermatol* 1995;22(5):330-3.
13. Burkhart CG, Gohara A. Dermal melanocyte hamartoma. A distinctive new form of dermal melanocytosis. *Arch Dermatol* 1981;117:102-4.
14. Vélez A, Fuente C, Belinchón I, Martín N, Furio V, Sánchez Yus E. Congenital segmental dermal melanocytosis in an adult. *Arch Dermatol* 1992;128:521-5.

15. Mevorah B, Frenk E, Delacretaz J. Dermal melanocytosis. Report of an unusual case. *Dermatológica* 1977;154:107-14.
16. Pariser RJ, Bluemink GG. Acquired linear dermal melanocytosis. Nerve course distribution. *Arch Dermatol* 1982;118:125-8.
17. Selsor CL, Leshner JL. Hyperpigmented macules and patches in a patient with GM1 type I gangliosidosis. *J Am Acad Dermatol* 1990;22:320.
18. Esterly NB, Veisseluth M. Mongolian spots and GM1 type I gangliosidosis. *J Am Acad Dermatol* 1990;22:320.
19. Beratis NG, Varvarigous-Frimas A, Beratis S. Angioqueratoma corporis diffusum in GM1 gangliosidosis type I. *Clin Genet* 1989;36:59-64.
20. Grant P. Extensive Mongolian spots in a infant with Hurler syndrome. *Arch Dermatol* 1998;134:108-9.
21. Tang TT, Esterly NB, Lubinsky MS, Obchler HW, Hars JM, Franciost RA. GM1 gangliosidosis type I involving the cutaneous vascular endothelial cells in a black infant with multiple ectopic mongolian spots. *Acta Derm Venereol* 1993;73(6):412-5.
22. Gilliam AC, Ragge NC, Pérez MI, Bologna JL. Phakomatosis pigmentovascularis type IIb with iris mammillations. *Arch Dermatol* 1993;129:340-2.
23. Sawada Y, Iwata M, Mitsuhashi Y. Nevus pigmentovascularis. *Ann Plast Surg* 1990;25(2):142-5.
24. Van Gysel D, Granje AP, Stroink H, Simonsz HJ. Phakomatosis pigmentovascularis. *Pediatr Dermatol* 1996;13(1):33-5.
25. Inoue S, Kikuchi I, Ono T. Dermal melanocytosis associated with cleft lip. *Arch Dermatol* 1982;118:443-4.
26. Igawa HH, Ohura T, Sugihara T, Ishikawa T, Kumakiri M. Cleft lip mongolian spot: mongolian spot associated with cleft lip. *J Am Acad Dermatol* 1994;30(4):566-9.
27. Kahana M, Feldman M, Abudi Z, Yurman S. The incidence of birthmarks in israeli neonatos. *Int J Dermatol* 1995;34(10):704-6.
28. Tuthill RJ, Clark WH, Levene A. Pilar neurocristic hamartoma. Its relationship to blue nevus and equine melanotic disease. *Arch Dermatol* 1982;118:592-6.
29. Kikuchi I. The biological significance of the mongolian spot. *Int J Dermatol* 1989;28:513-4.