

# Síndrome de lentiginosis múltiple

DRES. OSCAR GALVÁN MOREIRA<sup>1</sup>, GLORIA SALMENTÓN<sup>2</sup>

## Resumen

*Se presenta el caso clínico de un niño de ocho años con lentiginosis y en el que se hizo diagnóstico de síndrome de lentiginosis múltiple o síndrome de LEOPARD. Se describen las anomalías halladas y se destaca la importancia del diagnóstico temprano en la edad pediátrica.*

**Palabras clave:** LENTIGO-diagnóstico  
SINDROME DEL LEOPARDO-diagnóstico

## Summary

*A case is presented of an eight-year-old child presenting with lentiginosis in whom multiple lentiginosis syndrome or LEOPARD syndrome was diagnosed. The abnormalities found are described and the importance of an early diagnosis in the pediatric age is stressed.*

**Key words:** LENTIGO-diagnosis  
LEOPARD SYNDROME-diagnosis

## Introducción

El Síndrome de Lentiginosis Múltiple también conocido como síndrome cardiocutáneo o por el acrónimo LEOPARD: L, lentigos; E, alteraciones ECG; O, hipertelorismo ocular; P, estenosis pulmonar; A, anomalías genitales; R, retraso del crecimiento; D, deafness (sordera de conducción), es una genodermatosis compleja, rara, de mecanismo etiopatogénico desconocido. Puede presentarse de forma aislada o heredarse en forma autosómica dominante, con alta penetración y expresividad

variable, caracterizándose en la piel por la aparición sucesiva de múltiples lentigos simples<sup>(1-4)</sup>.

El lentigo es una mácula de forma circular u oval, de tamaño variable, generalmente menor de 5 mm de diámetro, de color castaño. Se localiza en cualquier sector de piel y mucosas y no se modifica con la exposición solar. Los lentigos pueden estar presentes desde el nacimiento o aparecer en los primeros años de vida y aumentar de número hasta la adolescencia<sup>(1,5,6)</sup>.

El acrónimo LEOPARD introducido por Gorlin y colaboradores en 1969 permite memorizar algunas de las afecciones sistémicas que pueden encontrarse en el síndrome de lentiginosis múltiple<sup>(2,7)</sup>.

EL objetivo de esta presentación es destacar la importancia del reconocimiento de las lentiginosis profusas en la edad pediátrica para realizar las valoraciones necesarias para el diagnóstico temprano de las anomalías que condicionan el pronóstico.

## Observación clínica

F.A., sexo masculino, 8 años, raza blanca, procedente de Canelones.

Enviado para valoración por máculas hiperpigmentadas en piel. Presenta desde los dos años estas lesiones, localizadas en cara, cuello, tronco y miembros, que han ido en aumento y no se modifican con la exposición solar. Antecedentes personales: infecciones respiratorias bajas reiteradas. No tiene familiares con lesiones similares.

Buen crecimiento y desarrollo. Certificado esquema de vacunación vigente.

Examen físico: peso 20,1 kg (P5), talla 123 cm (P20); facies con hipertelorismo ocular, narinas grandes. En piel se destaca la presencia de múltiples máculas, circulares u ovales, de bordes netos, de color marrón claro, de un diámetro que oscila entre 2 y 8 mm y que se localizan predominantemente en cara, cuello y tronco (figura 1); presenta además cuatro manchas color café

1. Postgrado de pediatría.

2. Dermatóloga pediatra.

Centro Hospitalario Pereira Rossell. Lord Ponsomby s/n. Montevideo, Uruguay.



Figura 1

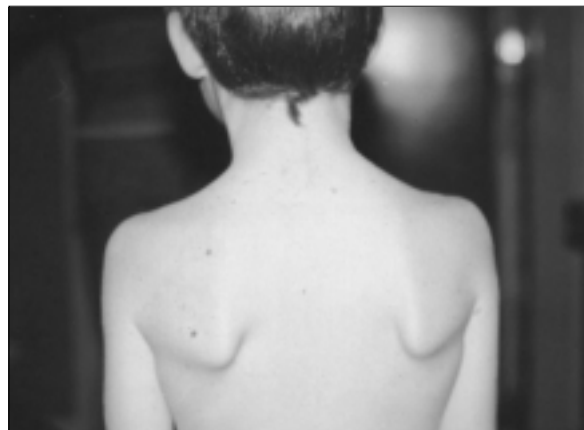


Figura 2

con leche y máculas hipopigmentadas. A nivel osteoarticular escápulas aladas (figura 2) e hiper movilidad articular. Estrabismo convergente a izquierda. Genitales masculinos normales. Punta cardíaca en línea de referencia, ritmo regular de 82 ciclos por minuto, sin soplos. Arco palatino alto. Resto normal.

Exámenes: radiografía de tórax y ECG normales. El ecocardiograma con Doppler mostró prolapsos valvular mitral leve y dilatación leve de arteria pulmonar. Estudio de potenciales evocados auditivos: normal.

## Discusión

La semiología de piel permite afirmar la presencia de lentigos simples, que son la traducción histopatológica de un aumento de melanocitos en la capa basal, con incremento de la melanina en los melanocitos y queratinocitos basales y presencia de melanófagos en la dermis superior<sup>(5,6,8)</sup>. Estos pueden estar presentes desde el nacimiento, aunque es más común que se desarrollen en la niñez, haciéndose muy numerosos en la vida adulta. Afectan de manera difusa toda la piel y mucosas, son permanentes en el tiempo y no se relacionan con la acción lumínica<sup>(1,9)</sup>.

Cuando se presentan en forma profusa constituyen una lentiginosis, que puede corresponder simplemente a un exceso de lentigos, sin vinculación con procesos sistémicos ni rasgos genéticos, asociarse con anomalías en órganos y sistemas y tener un carácter hereditario, conformando un síndrome lentiginoso<sup>(1,10,11)</sup>. Entre ellos se describen el síndrome de las lentiginosis periorificiales o Peutz-Jeghers, el síndrome de lentiginosis múltiple o LEOPARD, el síndrome de Tay, el síndrome de Soto y el complejo de Carney (LAMB-NAME).

En el caso que se reporta, el planteo diagnóstico es síndrome de lentiginosis múltiple o síndrome de LEOPARD,

según los criterios desarrollados por Voron y colaboradores en 1976<sup>(8,12,13)</sup>. Este autor describió las anomalías que podían encontrarse y estableció los criterios necesarios para su diagnóstico. Además de la lentiginosis se describen anomalías en otros sectores en donde se deben buscar alteraciones para establecer el diagnóstico. Estas son: otras anomalías cutáneas; alteraciones cardiovasculares; anomalías genitourinarias; fallas endocrinas; defectos neurológicos; dismorfias craneofaciales; talla baja; alteraciones oculares y anomalías esqueléticas (tabla 1).

El diagnóstico se establece ante la presencia de lentiginosis más hallazgos en dos o más de los sectores mencionadas. En caso de no presentar lentiginosis se requieren alteraciones en tres o más sectores y la presencia de lentiginosis en un familiar directo.

Este paciente presenta lentiginosis y alteraciones en más de dos sectores. En piel tiene manchas color café con leche, a las que Ortone y colaboradores adjudican una prevalencia de 38% en 90 casos estudiados<sup>(1,9)</sup>. El ecocardiograma informa prolapsos valvular mitral leve y arteria pulmonar con dilatación leve. La afección cardíaca es uno de los factores que marcan el pronóstico en este síndrome; ésta debe valorarse siempre. Si está presente requiere seguimiento, porque puede ser progresiva y el genio evolutivo es variable en cada paciente. Además requiere tratamiento profiláctico ante procedimientos invasivos por el riesgo de endocarditis infecciosa. Los pacientes sin afección inicial deben valorarse regularmente ya que el compromiso cardíaco estructural, así como las alteraciones ECG pueden aparecer en la evolución<sup>(3,14-17)</sup>.

Los otros rasgos del síndrome que presenta el paciente son hipertelorismo ocular, estrabismo, narinas grandes, arco palatino alto, escápulas aladas e hiper movilidad articular.

El síndrome por lo general se presenta en forma incompleta. Entre las alteraciones que no presenta nuestro

**Tabla 1.** Manifestaciones del síndrome de lentiginosis múltiple**Alteraciones cardíacas**

- Fibroelastosis endomiocárdica
- Estenosis mitral
- Estenosis pulmonar
- Estenosis subpulmonar
- Estenosis subaórtica
- Insuficiencia mitral congénita
- Miocardiopatía obstructiva
- Alteraciones del ECG

**Alteraciones neurológicas**

- Retraso mental
- Nistagmo
- Hiposmia
- Convulsiones
- Hipoacusia neurosensorial
- Afasia
- Hipotonía muscular
- Hiporreflexia

**Alteraciones craneofaciales**

- Frente prominente
- Narinas grandes
- Implantación baja de las orejas
- Arco palatino alto
- Prognatismo
- Occipucio asimétrico

**Alteraciones urogenitales**

- Hipoplasia ovárica
- Hipospadia
- Criptorquidia

**Alteraciones oculares**

- Estrabismo
- Hipertelorismo

**Alteraciones cutaneomucosas**

- Onicopatías
- Macroglosia
- Pliegue simeano
- Manchas color café con leche
- Máculas hipopigmentadas

**Alteraciones endócrinas**

- Pubertad retrasada

**Alteraciones esqueléticas**

- Talla baja
- Escápula alada
- Cifoescoliosis
- Pectus carinatum
- Hiper movilidad articular
- Sindactilia
- Cuello corto
- Hombros elevados

paciente se destaca la sordera u otras alteraciones neurológicas, que son el otro determinante importante en el pronóstico de estos pacientes por la incapacidad funcional que pueden producir<sup>(1,18)</sup>.

En la observación clínica se destaca la existencia de antecedentes personales de infecciones respiratorias bajas reiteradas. En la revisión realizada no existe descripción de vinculación de esta patología con síndrome de lentiginosis múltiple.

Es importante que el pediatra sepa reconocer esta enfermedad poco frecuente, que se manifiesta con lesiones características en piel que pueden ser marcadores de enfermos de alto riesgo, para buscar los otros signos físicos que orientan al diagnóstico y realizar las interconsultas necesarias para valorar dichas anomalías, que como se mencionó son determinantes del pronóstico.

Estos pacientes deben ser manejados por un equipo multidisciplinario integrado por cardiólogo, neurólogo, oftalmólogo, ortopedista, odontólogo y dermatólogo, guiado por el pediatra que asiste al niño.

Frecuentemente, es el dermatólogo quien realiza el planteo primario de un síndrome lentiginoso.

**Bibliografía**

1. **Marini M, Dahbar M, Carbia S.** Síndrome de Lentiginosis Múltiple. *Rev Arg Dermatol* 2002; 8(5): 274-7.
2. **Pennelli GM, Guolo S, Pavoncello S, Ferraris AM.** Múltiple lentiginosis syndrome. Presentation of a clinical case. *Mi-nerva Med* 1998; 79(7): 575-8.
3. **Tong KL, Ding ZP, Chua T.** Leopard syndrome. *Singapore Med J* 2001; 42(7): 328-31.
4. **Woywodt A, Welzel J, Haase H, Duerholz A, Wiegand U, Potratz J, et al.** Cardiomyopathic lentiginosis/ LEOPARD Syndrome presenting as sudden cardiac arrest. *Chest* 1998; 113(5):1415-7.
5. **Larralde de Luna M.** Nevos melanocíticas. En: *Dermatología Neonatal y Pediátrica*. Buenos Aires: Edimed, 1995: 91-7.
6. **Micali G, Bene-Bain M, Guitart J, Solomon L.** Genodermatoses. En: Shacher L, Hansen R, eds. *Pediatrics Dermatology* 2 ed. New York: Churchill Livingstone, 1996: 347-66.
7. **Gorlin RJ, Anderson RC, Blaw M.** Múltiple lentiginosis syndrome. *Am J Dis Child* 1969; 112: 652-62.
8. **Schepis C, Greco D, Siragusa M, Batolo D, Romano C.** An Intriguing Case of LEOPARD Syndrome. *Pediatr Dermatol* 1998; 15(2): 125-8.
9. **Arnsmeier SL, Paller AS.** Pigmentary anomalies in the multiples lentiginosis syndrome: Is it distinct from LEOPARD Syndrome? *Pediatr Dermatol* 1996; 13: 100-4.
10. **Rodríguez V et al.** Lentiginosis y Síndromes asociados genéticamente determinados. *Rev Chil Dermatol* 2000; 16(2):112-6.
11. **Yadav TP, Singh RP, Gautman RK.** Múltiple lentiginosis. *Indian Pediatr* 1999; 36(8): 827-9.
12. **Voron DA, Hatfield HH, Kalkhoff RK.** Multiple Lentigi-

- nes Syndrome. Case report and review of the literature. *Am J Med* 1976; 60: 447-56.
13. **Digilio MC, Conti E, Sarkozy A, Mingarelli R, Dottorini T, Marino B, et al.** Grouping of multiple lentigines. *Am J Hum Genet* 2002; 71(2):389-94.
  14. **Coppin BD, Temple IK.** Múltiple Lentigines Syndrome. *J Med Genet* 1997; 34(7): 582-6.
  15. **Seuanez H, Mañé Garzón F, Kolski R.** Cardio-cutaneous syndrome. Review of the literature and a new family. *Clin Genet* 1976; 9(3): 266-76.
  16. **Munshi A, Munshi AK.** Leopard syndrome report of variant case. *J Indian Soc Pedod Prev Dent* 1999; 17(1): 5-8.
  17. **Rodrigo MR, Cheng CH, Tai YT, O'Donnell D.** LEOPARD Syndrome. *Anaesthesia* 1990; 45(1): 30-3.
  18. **Rudolph G, Haritoglou C, Kalpadakis P, Boergen KP, Meitingen T.** LEOPARD Syndrome – with iris-retin-choroid coloboma. *Ophthalmologie* 2001; 98(11): 1101-3.
  19. **Yam AA, Faye M, Kane A, Diop F, Coulybaly-BA D, Tamba-Ba A, et al.** Orofacial and craniofacial anomalies in LEOPARD syndrome. *Oral Dis* 2001; 7(3): 200-2.
  20. **Colomb D, Morel JP.** Multiple Lentigines Syndrome. Apropos of 2 cases. Critical study of the leopard syndrome. *Ann Dermatol Venereol* 1984; 111(4): 371-81.

**Correspondencia:** Dr. Oscar Galván Moreira  
J. Ros 245 Apto. 202. Tacuarembó, Uruguay.  
E-mail: oogm91@yahoo.com