

Revisión de tema

Manchas mongólicas, una anomalía congénita común del recién nacido. Revisión de tema.

Mongolian spots, a common congenital anomaly of the newborn. Topic review.

Laura-Natalia Romero-Parra^{1,a}, Paula-Margarita Hurtado-Villa(†)^{2,a}

1. Estudiante de Medicina, Semillero de Innovadores en Salud ISSEM.
 2. Médica, Especialista en Genética Médica, Especialista en Bioética, Profesora Departamento de Ciencias Básicas de la Salud.
- a. Facultad de Ciencias de la Salud de la Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).

CORRESPONDENCIA

Laura Natalia Romero Parra
ORCID ID <https://orcid.org/0000-0003-2375-3219>
Facultad de Ciencias de la Salud
Pontificia Universidad Javeriana Cali (Colombia).
E-mail: lauraromero14@javerianacali.edu.co

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras del artículo hacen constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 27 de noviembre de 2021.

ACEPTADO: 27 de febrero de 2022.

RESUMEN

La melanocitosis dérmica (MD) o mancha mongólica (MM), es la lesión pigmentada más común en los recién nacidos, con una mayor prevalencia en la población asiática y de raza negra. Estas lesiones surgen cuando los melanocitos se detienen en su migración de la cresta neural a la epidermis, dando origen a lesiones hiperpigmentadas en la piel del recién nacido que usualmente desaparecen durante los primeros años de vida, sin embargo, aproximadamente un 3% de estas persiste hasta la edad adulta. La mayoría se localizan en la región sacro-glútea, aunque pueden ocupar también sitios extra sacros como cabeza, cara o superficie flexora de las extremidades. Comúnmente las MM se han considerado una lesión benigna, pero datos recientes sugieren que pueden presentarse en asociación con otras condiciones patológicas, como por ejemplo la coexistencia con errores innatos del metabolismo, en especial de enfermedades de depósito lisosomal. No obstante, aún no existe evidencia suficiente para correlacionar estas condiciones de manera directa.

Palabras clave: Mancha mongólica, recién nacido, melanosis, anomalías congénitas, anomalías de la piel.

ABSTRACT

Dermal melanocytosis (DM), or Mongolian spot (MS), is the most common pigmented lesion in newborns, with a high prevalence in the Asian and black populations. These lesions appear when the melanocytes stop in their migration from the neural crest to the epidermis, giving rise to hyperpigmented lesions in the skin of the newborn that usually disappear during the first years of life, however, approximately 3% of these persist until adulthood. Most are located in the sacro-gluteal region, although they can also occupy extra sacral sites such as the head, face or flexor surface of the extremities. MM have commonly been considered a benign lesion, however, recent data suggests that they could appear in association with other pathological conditions, such as coexistence with inborn errors of metabolism, especially lysosomal storage diseases, but there is still not enough evidence to correlate these conditions directly.

Key words: Mongolian spot, newborn, melanosis, congenital anomalies, skin abnormalities.

Romero-Parra LN, Hurtado-Villa PM. Manchas mongólicas, una anomalía congénita común del recién nacido. Revisión de tema. *Salutem Scientia Spiritus* 2022; 8(3):58-64.



La Revista *Salutem Scientia Spiritus* usa la licencia Creative Commons de Atribución – No comercial – Sin derivar:

Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.

INTRODUCCIÓN

La melanocitosis dérmica (MD) o mancha mongólica (MM), también conocida como mancha azul o mancha de Baltz, es la lesión pigmentada más común en los recién nacidos.¹ El origen del término “mancha mongólica” se remonta siglos atrás ya que históricamente las MM han sido objeto de múltiples interpretaciones, historias y controversias, tanto biológica como antropológicamente alrededor del mundo para tratar de explicar su origen.¹

En Japón, las hipótesis sobre las MM se centraban en teorías sobre la temperatura y la coagulación de la sangre; en América del Sur en creencias ancestrales que variaban según la región; pero no es sino hasta el comienzo de las excursiones de europeos al extranjero que nacen las hipótesis de raza y jerarquía asociadas con la presencia de las MM en los recién nacidos.² En 1885, Edwin Baelz, un médico alemán que trabajaba en una clínica de Tokio, empleó el término “*Mongolen Fleck*” (“mancha mongol”), haciendo referencia a la terminología de raza utilizada por el médico y antropólogo alemán Blumenbach, quien consideraba que los mongoles eran una “degeneración” o “adaptación” de la raza caucásica original a un nuevo entorno natural. Baelz describió la MM y la consideró una característica racial distintiva de los “mongoles”, convirtiéndola en un signo físico de la discriminación racial en ese entonces.² El término “mancha mongólica” ha persistido hasta el día de hoy a pesar de sus orígenes potencialmente controvertidos y que en la actualidad son desconocidos por muchos profesionales de salud, quienes siguen empleándolo para describir esta lesión en sus pacientes. Actualmente la MM tiene una prevalencia de 85 a 100% en recién nacidos asiáticos, de más del 60% en recién nacidos de raza negra, 46 a 70% en recién nacidos hispanos y menos del 10% en recién nacidos blancos.¹ No hay información de prevalencia para Colombia.

Esta lesión corresponde a un “parche” hiperpigmentado de color gris azulado, azul verdoso, con bordes mal definidos, cuyo diámetro suele ser aproximadamente de 10 cm o más y surge cuando los melanocitos se detienen en su migración de la cresta neural a la epidermis.³ Generalmente se presentan al nacer o en las primeras semanas de vida y suelen desaparecer durante el primer o segundo año de vida, aunque la mayoría desaparecen en la primera infancia y solo un 3% permanece hasta la edad adulta.⁴ Su sitio de localización más frecuente es la región sacro-glútea, ya que es el lugar más común en el que los melanocitos dérmicos permanecen activos; aunque también puede presentarse en sitios extra sacros (“aberrantes”, ectópicos, atípicos) como la cabeza, la cara o la superficie flexora de las extremidades.¹ En la Figura 1 se pueden apreciar en un paciente.

Comúnmente las MM se han considerado una lesión benigna y con frecuencia el personal de salud informa a los padres que son un hallazgo común, que se desvanecerá con el tiempo y que no



Figura 1. Recién nacido con mancha mongólica extensa en región sacro-glútea, lumbar y miembro superior derecho (Fotografía tomada con autorización de los Padres).

tiene correlación clínica con otras anomalías, sin embargo, datos recientes sugieren que en algunos casos estas manchas pueden presentarse en asociación con otras condiciones.³ Se reconoce que aún existe desconocimiento sobre esta anomalía congénita a pesar

de ser tan común en los neonatos, razón por la cual este artículo pretende contribuir a la información del personal de salud sobre su presencia en los recién nacidos, sus posibles implicaciones, manejo y diagnósticos diferenciales.

MATERIALES Y MÉTODOS

Se realizó una búsqueda sistematizada de la literatura en Medline, a través de PubMed, utilizando las pautas de la Declaración PRISMA⁵ y se utilizó como base la pregunta orientadora “¿*What Are The Systemic Implications Of A Newborn Patient With Mongolian Spots?*” la cual permitió a través de *MeSh on Demand* obtener el descriptor en salud tipo MeSh “*Mongolian Spot*”.

En PubMed, se identificaron 195 publicaciones, las cuales fueron filtradas por humanos, idioma (inglés y español), seleccionando 150 publicaciones, sobre las cuales se realizó un tamizaje teniendo en cuenta la pertinencia de cada publicación. Después de leer títulos, resúmenes y fecha de publicación (últimos 10 años) se identificaron seis reportes de caso y un estudio retrospectivo que daban respuesta a la pregunta planteada, se descartaron aquellos artículos que no incluían las manchas mongólicas como tema principal de su revisión. Se complementó la bibliografía con artículos sobre embriología, historia, presentación clínica.

EMBRIOLOGÍA

La piel es el órgano más grande del cuerpo humano y dentro de sus funciones se encuentra la de proteger al organismo frente a diferentes disruptores exógenos, actuar a modo de barrera, contribuir con la regulación de la temperatura corporal y otorgarle sus propiedades sensoriales, entre muchas otras funciones.⁶ La epidermis es su capa más externa y a su vez está compuesta por varios estratos de células llamadas queratinocitos, cuya función es la de producir queratina, la principal proteína estructural de la epidermis, la cual se encarga de darle a la piel sus características protectoras y de soporte.⁷

Los queratinocitos se encuentran distribuidos en diferentes estratos, el más externo corresponde al estrato córneo y el más interno a la capa basal, en donde se da la producción de melanina, el pigmento que le confiere el color a la piel, y que es sintetizada por los melanocitos, unas células que en número son muy similares en todos los seres humanos, pero que tienen una variación en cuanto a la cantidad y el tipo de melanina que producen, generando los diferentes tipos de pigmentación que existen en la piel de un individuo a otro.⁷

Los melanocitos son células derivadas de los melanoblastos, células provenientes de la cresta neural, las cuales migran a diferentes destinos después del cierre del tubo neural, como la capa basal de la epidermis y los folículos pilosos.⁸ Esta migración y su poste-

rior colonización, proliferación y persistencia en la piel depende de receptores de membrana de tirosina kinasa, C-kit y factores ligantes de células *Stem*.⁹ Una de las teorías histogenéticas más aceptada para explicar el origen de las MD es que estas derivan de un trastorno embriológico en la migración de los melanocitos desde la cresta neural hasta la unión dermoepidérmica, en la cual los melanocitos quedan atrapados en la dermis,¹⁰ cuando lo normal es que a partir del sexto mes, estas células no se encuentren distribuidas en las capas superiores. Durante la embriogénesis los melanocitos epidérmicos irán perfeccionando su posicionamiento dentro de la epidermis, desde una distribución al azar a una localización permanente a lo largo de el estrato basal.⁹ Por lo tanto se denomina MD a la presencia de melanocitos dendríticos con abundante melanina en su citoplasma, localizados en la dermis y sin proliferación melanocítica en la unión dermoepidérmica.¹⁰

EPIDEMIOLOGÍA

La MD congénita, también conocida como mancha mongólica, es la lesión pigmentada más frecuente en los recién nacidos, y su incidencia está relacionada con marcadas diferencias étnicas, con una prevalencia del 85 al 100% en recién nacidos asiáticos, mayor del 60% en recién nacidos de raza negra, 46 a 70 % en recién nacidos hispanos, y menor del 10% en la raza caucásica,³ por lo cual se puede concluir que es más frecuente observarla en el recién nacido de raza negra y en los individuos asiáticos. En cuanto a los niños nacidos en América Latina la prevalencia de esta lesión congénita en los recién nacidos corresponde alrededor del 46 %.⁷ En Colombia no hay datos publicados.

HISTOPATOLOGÍA

Histologicamente, a partir de técnicas como la microscopía óptica con hematoxilina-eosina se pueden visualizar los melancitos dérmicos como células de pequeño tamaño y forma cuboidea, caracterizadas por tener un citoplasma claro y un núcleo más oscuro, intercalados entre las células basales epidérmicas en una relación 1 a 10.¹¹ En la dermis adquieren una morfología en la cual el citoplasma se ve más alargado y de aspecto dendrítico que les permite el paso de melanina, pigmento que le otorga color a la piel, hacia los queratinocitos basales.¹²

El melanocito dérmico cuenta con la presencia de pequeñas vesículas lipídicas intracitoplasmáticas que reciben el nombre de melanosomas, en los cuales se lleva a cabo la producción de melanina. A su vez se puede observar la presencia de una vaina extracelular, la cual tiene una composición filamentosa o granular derivada del colágeno, y que está presente de forma persistente en algunas MD.¹¹

Las MM se caracterizan por la presencia de melanocitos dendríticos fusiformes, totalmente desarrollados, aislados con finos

gránulos de melanina, dispersos entre los haces de colágeno de los tercios inferiores de la dermis,¹³ a su vez, estos cuentan con melanosomas maduros y una vaina extracelular en su interior. Se cree que la persistencia de esta vaina es la responsable de la permanencia de las lesiones en las manchas mongólicas aberrantes y que su pérdida ocasiona la desintegración de la membrana plasmática y la desaparición de melanocitos en la mancha mongólica “clásica”.¹¹

Los Melanocitos normalmente se encuentran en la capa inferior de la epidermis, en donde forman conexiones hemidesmosomales con la lámina basal.¹⁴ La hipótesis de que las MM aparecen debido a la persistencia de los melanocitos en la dermis que no han completado el proceso de migración desde la cresta neural a la unión dermoepidérmica,¹³ está respaldada por el análisis histopatológico y la biopsia de piel en personas con MM, en donde se puede observar la presencia de melanocitos dendríticos, melanosomas y melanófagos localizados en la dermis papilar y reticular,¹⁴ cuando lo normal es que desde la semana 20 de gestación no se esperaría encontrar melanocitos a este nivel.¹³

CARACTERÍSTICAS Y ASOCIACIONES

Las MM suelen aparecer al nacer o en los primeros días de vida y en su mayoría desaparecen en el transcurso de uno o dos años. Sin embargo hay un pequeño porcentaje, aproximadamente el 3%, en los cuales la lesión persiste hasta la edad adulta.⁴ Comúnmente han sido reconocidas por la mayoría de los profesionales de la salud como lesiones benignas que no tienen ninguna correlación patológica, razón por la cual no se les presta mayor atención cuando se encuentran presentes; sin embargo, investigaciones recientes plantean la hipótesis de una posible asociación entre las MM extensas y persistentes en recién nacidos y la presencia de errores innatos del metabolismo, en especial enfermedades de depósito lisosomal.¹⁴

Ashrafi MR *et al*,¹⁵ en su reporte de caso, describe que dentro de las enfermedades de depósito lisosomal más frecuentes, se pueden observar en el síndrome de Hurler (mucopolisacaridosis tipo I), seguido de la gangliosidosis tipo 1 (GM1). Demirel *et al*,¹⁶ en su publicación describe a la GM1 como un trastorno autosómico recesivo poco común, caracterizado por la deficiencia de β -galactosidasa, que se caracteriza por un curso agresivo y fatal, cuyo diagnóstico al nacimiento es un reto para muchos profesionales de la salud, pero cuando se tiene conocimiento de su asociación con las MM, la sospecha diagnóstica podría ser más precoz de lo habitual.

Por su parte, el Síndrome de Hunter (mucopolisacaridosis tipo II), la mucopolidosis, la enfermedad de Niemann-Pick y la Manosidosis, también son condiciones en las cuales la hiperpigmentación de ciertas zonas corporales se constituye como un signo de larga

duración.¹⁷ Ochiai *et al*,¹⁸ en su estudio, describe una correlación clínica entre las extensas MM y el síndrome de Hunter, de igual manera Okamura *et al*,¹⁹ expone en su publicación que identificar de forma temprana la presencia de las MM extensas puede conducir a un diagnóstico precoz en pacientes que cursan con este síndrome. Además se ha encontrado que la mayoría de muestras de biopsia de piel no afectada en algunos casos de enfermedad de depósito lisosomal, manifiestan una mayor concentración de vacuolas lisosomales vacías en comparación con los melanocitos presentes en muestras de piel correspondiente a manchas mongólicas.¹⁵

Como ya se ha mencionado anteriormente, las manchas mongólicas son el resultado del atrapamiento de melanocitos en la dermis debido a alteraciones en la migración desde la cresta neural a la epidermis,¹⁵ Para que se lleve a cabo este proceso el factor de crecimiento nervioso (NGF) juega un papel importante como señal para la migración transdérmica de los melanocitos, ejerciendo su función a través de la proteína Trk (receptor de tipo tirosina quinasa) y de los receptores presentes en los melanocitos.

En algunos errores innatos del metabolismo, se da un aumento anormal en la actividad de NGF debido a la acumulación de metabolitos como GM1 y heparán sulfato.¹⁵ Amorim *et al*,¹⁵ discute cómo estos, se unen a la proteína Trk por glicosilación, conduciendo a una migración aberrante de los melanocitos desde la cresta neural, gracias a que los melanocitos tienen receptores quimiotrópicos para el factor de crecimiento nervioso, receptor de tipo metabolito-tirosina quinasa, y dicha unión puede generar la detención de los melanocitos en la unión dermoepidérmica durante la migración, dando lugar a las enfermedades de depósito lisosomal anteriormente mencionadas;²⁰ además de actuar como desencadenante de las vías de síntesis de melanina en los melanocitos inactivos para dar origen de esta manera a las MM en los recién nacidos.^{4,14}

Por su parte Hall *et al*,²¹ propone que la facomatosis pigmento-vascular, también es un trastorno que debe destacarse dentro de las entidades más comunes con MM. Este término se utiliza para nombrar un trastorno caracterizado por la presencia de anomalías vasculares y pigmentarias, el cual se debe posiblemente a un fenómeno conocido como “manchas gemelas”, que hace referencia a la presencia de dos áreas de tejido mutante en una misma región, diferentes entre sí y del tejido que las rodea. Esta alteración puede tener origen en un mismo alelo (alélica) o afectar a varios loci cercanos (no alélica),²² dando como resultado poblaciones de células homocigotas para estas mutaciones en diferentes áreas del cuerpo, lo cual se evidencia clínicamente con las MM en los recién nacidos que padecen este trastorno.

Otras entidades descritas por Young Yoon *et al*,²³ con las MM incluyen, anomalías estructurales como el labio hendido y los

Manchas mongólicas

Tabla 1. Enfermedades que se presentan con Manchas Mongólicas extensas.

Enfermedad	Frecuencia mancha mongólica	Descripción
Síndrome de Hurler (Mucopolisacaridosis tipo I)	Frecuentemente presente	La más frecuente. Trastorno hereditario, con patrón de herencia recesiva ligada al X, causado por un déficit de alfa-L-iduronidasa. afecta a los hombres y en raras ocasiones a mujeres, se caracteriza por la acumulación progresiva de los mucopolisacáridos heparán y dermatán sulfato en diversos tejidos, en la clínica se observa opacidad corneal, visceromegalia, disostosis múltiple y rasgos faciales anormales. Provoca retraso mental, infecciones respiratorias y cardiopatía mortal. ¹³
Gangliosidosis GM1, tipo 1 o infantil.	Frecuentemente presente	Deficiencia de la enzima β -galactosidasa ácida y acumulación del gangliósido tipo 1 (GM 1), de oligosacáridos y de keratán sulfato (KS). la clínica se caracteriza por facies toscas, cuello corto, hipertrofia gingival, macroglosia, hipotonía, hipertrichosis, retraso psicomotor y del desarrollo, convulsiones, hepatoesplenomegalia, deformación de los cuerpos vertebrales, de la silla turca, anomalías de los huesos largos y de la pelvis, y manchas rojo cereza en la mácula. raramente sobreviven más de 3 años. ^{13,24}
Facomatosis pigmentovascular.	Ocasionalmente frecuente	Combinación de una malformación vascular con anomalías pigmentarias y nevus flammeus generalizadas, aberrantes y persistentes. Se han reconocido cuatro tipos de VPP, siendo el tipo II (nevus flammeus y manchas de Mongolia) el más común, asociada a una malformación capilar tipo mancha en vino de Oporto; b) tipo IV combinada con una mancha en vino de Oporto y un nevo spilus, y c) tipo V, que coexiste con cutis marmorata telangiectásica congénita. ^{13,21}
Síndrome de Hunter (Mucopolisacaridosis tipo II)	Ocasionalmente frecuente	Déficit de la enzima iduronato-2-sulfatasa. Es mucho más frecuente en hombres, los síntomas no están presentes al nacimiento sino que se empiezan a presentar entre los 2 y 4 años de edad. La forma grave cursa con síntomas similares al síndrome de Hurler. ^{13,18,25}
Labio hendido	Ocasionalmente frecuente	El labio hendido es producido cuando el tejido que forma los labios no se une completamente antes del nacimiento, ocasionando una abertura en el labio superior. Muchos niños japoneses que tienen este defecto presentan también una MM en la hendidura. ^{13,23,26}
Enfermedad de Niemann-Pick	Poco frecuente	Enfermedad lisosomal de herencia autosómica recesiva en la que hay acumulación de esfingomielina, colesterol y otros lípidos en diferentes órganos causando alteraciones celulares y viscerales. ^{13,27}
Alfa-Manosidosis	Poco frecuente	Enfermedad de depósito infrecuente, resultado del déficit de la enzima alfa-manosidasa lisosomal. Produce una acumulación de manosilglucoproteínas, principalmente en sistema nervioso central e hígado, además de una excreción aumentada de manosiloligosacáridos en orina. ^{13,28}
Síndrome de Sjögren-Larsson	Poco frecuente	Trastorno neurocutáneo caracterizado por ictiosis congénita, discapacidad intelectual y espasticidad, causado por mutaciones en el gen ALDH3A2 que codifica para la enzima aldehído graso deshidrogenasa. ^{13,29}
Hemangioma congénito	Poco frecuente	Tumor benigno (no canceroso) de los vasos sanguíneos. ^{13,30}
Polidactilia Familiar	Poco frecuente	Dedos supernumerarios. ^{13,22}
Melanosis Leptomeníngea	Muy poco frecuente	Forma agresiva del melanoma intracraneal con baja supervivencia y cuya característica es la diseminación melanocítica a través de las leptomeninges, los espacios perivascuales de Virchow-Robin y la superficie del encéfalo. ^{13,31}

dedos supernumerarios, además propone una posible asociación entre las MM aberrantes y el síndrome de Sjögren-Larsson, un trastorno ictiótico autosómico recesivo relativamente raro, sin embargo, las posibles relaciones patogénicas entre todos estos trastornos con las MM siguen siendo aún inciertas y pueden responder únicamente a un hallazgo coincidental. En la Tabla 1

se evidencian las enfermedades que se presentan con MM como hallazgo al examen físico.

MANEJO Y PRONÓSTICO

Las MM aisladas no requieren de un manejo específico, además

de explicar a los padres de que se trata de una lesión benigna y que desaparecerá espontáneamente. Tener conocimiento de que las MM extensas pueden estar presentes al exámen físico de recién nacidos con diferentes errores innatos del metabolismo puede ser de gran ayuda para el profesional de la salud al momento de hacer una detección temprana de estos trastornos y así poder iniciar su respectivo manejo de forma oportuna, mejorando el pronóstico del paciente. Por ejemplo, en el caso de las mucopolisacaridosis, se ha encontrado que además del tratamiento sintomático se requiere un enfoque multidisciplinario para su manejo, en algunos casos con trasplante de células madre o terapia de reemplazo enzimático si se realizan en etapas iniciales o antes de que se genere un daño orgánico irreversible, ya que han demostrado cierta efectividad ante los síntomas sistémicos, mejorando la calidad de vida y el pronóstico del paciente. En el caso de las gangliosidosis se puede optar por un enfoque que incluya medidas paliativas más tempranamente, y a su vez es de gran utilidad para identificar familias en riesgo y la prevención de complicaciones.^{4,17} En cuanto al resto de enfermedades, se puede inferir que un diagnóstico temprano será siempre una ventaja, ya que permite iniciar el manejo correspondiente a cada trastorno de forma oportuna, disminuyendo la incidencia de complicaciones, y asegurando resultados más favorables hacia la salud del paciente.

CONCLUSIONES

La melanocitosis dérmica (MD) o mancha mongólica (MM), es una de las lesiones congénitas más frecuentes del recién nacido, sin embargo, se reconoce que aún existe bastante desconocimiento por parte del personal de salud sobre esta anomalía y su posible asociación con algunos errores innatos del metabolismo, en especial enfermedades de depósito lisosomal. Por lo tanto, tener conocimiento sobre las implicaciones sistémicas relacionadas con las MM extensas y aberrantes en los neonatos será de gran utilidad para que en el momento de su identificación en el examen físico del recién nacido, el médico pueda sospechar de forma temprana enfermedades asociadas, tales como las mucopolisacaridosis y así realizar el abordaje pertinente según sea el caso. Lo anterior impactaría drásticamente el pronóstico en estos pacientes si se diagnostica antes de que la enfermedad esté muy avanzada o haya compromiso de algún órgano blanco, posibilitando una mejor calidad de vida para el paciente.

La prevalencia reportada por distintos estudios epidemiológicos evidencia una mayor asociación de esta anomalía en población asiática y pacientes de raza negra alrededor del mundo, y aunque no existen datos reportados acerca de su prevalencia en el Programa de Vigilancia Epidemiológica y Seguimiento de Defectos Congénitos en la ciudad de Cali (Colombia), se observa frecuentemente en la población colombiana, razón por la cual se sigue insistiendo en que los pediatras y médicos generales, amplíen su conocimiento sobre esta lesión, sus implicaciones sistémicas y

tengan en cuenta los posibles diagnósticos diferenciales cuando estén ante la presencia de un paciente con MM atípica o extensa, sin dejarlo pasar por alto.

RECOMENDACIONES

A partir del tema discutido en el presente artículo se recomienda a los pediatras y médicos generales, tener en cuenta los diagnósticos diferenciales y posibles asociaciones cuando estén ante la presencia de un paciente con MM atípica o extensa, con el fin de hacer diagnósticos tempranos que permitan realizar un abordaje terapéutico precoz y acertado en estos recién nacidos.

REFERENCIAS

1. Snow TM. Mongolian spots in the newborn: do they mean anything? Neonatal Netw. 2005 Jan-Feb;24(1):31-3. DOI: 10.1891/0730-0832.24.1.31.
2. Zhong CS, Huang JT, Nambudiri VE. Revisiting the history of the “Mongolian spot”: The background and implications of a medical term used today. *Pediatr Dermatol.* 2019; 36(5):755-757. DOI: 10.1111/pde.13858
3. Mathes E, Lalor M. Skin lesions in the newborn and infant [Internet]. pubmed. [citado el 11 de noviembre de 2021.]
4. Gupta D, Thappa DM. Mongolian spots: How important are they? *World J Clin Cases.* 2013 Nov 16;1(8):230-2. doi: 10.12998/wjcc.v1.i8.230
5. <http://www.laalamedilla.org/Investigacion/Recursos/PRISMA%20Spanish%20Sept%202010.pdf>
6. anatomía de la piel [Internet]. stanford children’s health. [citado el 11 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.stanfordchildrens.org/es/topic/default?id=anatomadelapiel-85-P04436>
7. Pereira MF, Ramírez JFG, Muñoz JT, Gómez HAV, Chaparro JV. Guía del cuidado de la piel sana del recién nacido y del lactante menor. Segunda edición:5-6.
8. Cadena IDL, Jairo VC. Anatomía y Fisiología del Melanocito: revisión de tema. *Archivos Argentinos de Dermatología.* 2015.
9. Rodríguez GG. Embriología cutánea. *Revista Asociación Colombiana de Dermatología & Cirugía Dermatológica.* 2002; 10(2):831-40.
10. Pastor MA, Vargas-Machuca I, Carrasco L, Izquierdo MJ, del Carmen Fariña M, Martín L, *et al.* Melanocitosis dérmica de la parte alta de la espalda. *Actas Dermo-sifiliograficas.* 2002; 93(6):404-5
11. Valdés F, Ginarte M, Toribio J. Melanocitosis dérmicas. *Actas Dermo-sifiliograficas.* 2001; 92:379-388
12. Franco GN. Histología de la piel. *Rev Fac Med.* 2003; 46(4):130-3.
13. Monteagudo B, Suárez-Amor Ó, León-Muiños EA, Corrales IC, Romarís R. Importancia de la mancha mongólica: síndromes asociados y diagnóstico diferencial. *Acta Pediatr Esp.* 2010; 68(7): 369-370
14. Alimi Y, Iwanaga J, Loukas M, Oskouian RJ, Rizk E, Oakes

- WJ, Tubbs RS. A comprehensive review of Mongolian spots with an update on atypical presentations. *Childs Nerv Syst.* 2018 Dec;34(12):2371-2376. DOI: 10.1007/s00381-018-3929-0
15. Ashrafi MR, Shabani R, Mohammadi M, Kavusi S. Extensive Mongolian spots: a clinical sign merits special attention. *Pediatr Neurol.* 2006; 34(2):143-5. DOI: 10.1016/j.pediatrneurol.2005.07.010
 16. Demirel Ögüt N, Akdoğan N, Ateş Özdemir D, Akın MŞ, İsiyel E, Ersoy Evans S. Atypical mongolian spots as the initial manifestation of a lysosomal storage disorder. *Australas J Dermatol.* 2020; 61(3):e371-e373. DOI: 10.1111/ajd.13272
 17. Marianela M, Sebastián VD, Camila L, Celeste AM, Marina S, Claudia A. Mancha mongólica aberrante: un signo para pensar en mucopolisacaridosis. *Rev. Hosp. Niños (B. Aires)* 2020; 62(278):154-158.
 18. Ochiai T, Ito K, Okada T, Chin M, Shichino H, Mugishima H. Significance of extensive Mongolian spots in Hunter's syndrome. *Br J Dermatol.* 2003; 148(6):1173-8. DOI: 10.1046/j.1365-2133.2003.05317.x
 19. Okamura K, Munkhbat B, Batchimeg B, Tamiya G, Hozumi Y, Suzuki T. Case of a Mongolian child with extensive Mongolian spots in mucopolysaccharidosis type VI: identification of a novel mutation in the arylsulfatase B gene. *J Dermatol.* 2013; 40(9):758-9. DOI: 10.1111/1346-8138.12237
 20. Hackbart BA, Arita JH, Pinho RS, Masruha MR, Vilanova LC. Mongolian spots are not always a benign sign. *J Pediatr.* 2013; 162(5):1070. doi: 10.1016/j.jpeds.2012.12.044
 21. Hall BD, Cadle RG, Morrill-Cornelius SM, Bay CA. Phakomatosis pigmentovascularis: Implications for severity with special reference to Mongolian spots associated with Sturge-Weber and Klippel-Trenaunay syndromes. *Am J Med Genet A.* 2007 Dec 15;143A(24):3047-53. DOI: 10.1002/ajmg.a.31970
 22. Díaz ER, Cuesta CCÁ, Blanco S, Galache C, Hidalgo Y. Nevo de Becker asociado a nevo epidérmico: ¿un ejemplo más de «manchas gemelas»? *Actas Dermo-sifiliograficas.* 2006; 97(3):200-2.
 23. Inamadar AC, Palit A. Persistent, aberrant Mongolian spots in Sjögren-Larsson syndrome. *Pediatr Dermatol.* 2007 Jan-Feb;24(1):98-9. DOI: 10.1111/j.1525-1470.2007.00350.x
 24. García IH, Díaz DFS, Hernández LDC, Portales LLM, González JLD, Padrón OC. Gangliosidosis generalizada tipo 1. *Revista Cubana de Pediatría.* 2014; 86(1).
 25. Síndrome de Hunter [Internet]. MAYO CLINIC. [citado el 11 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions/hunter-syndrome/symptoms-causes/syc-20350706>
 26. Información sobre el labio hendido y el paladar hendido [Internet]. Centro para el Control y Tratamiento de Enfermedades. [citado el 11 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.cdc.gov/ncbddd/spanish/birthdefects/cleftlip.html>
 27. García DV, Santos-Lozano A. Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global. *SciELO.* 2014; 8(2).
 28. Pérez Fernández FM, Camino-León R, López Laso E, Collantes Herrera A, Coll Rosell MJ, Chabas Bergón A. Alfa-manosidosis tipo II [Alpha-mannosidosis]. *An Pediatr (Barc).* 2008; 68(3):301-2. DOI: 10.1157/13116714.
 29. García DV, Santos-Lozano A. Enfermedad de Niemann-Pick: un enfoque global. *SciELO.* 2014;8(2).
 30. Hemangioma congénito [Internet]. Instituto Nacional del Cancer. [citado el 11 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/publicaciones/diccionarios/diccionario-cancer/def/hemangioma-congenito>
 31. Lara-García J, Villagrana-Rodríguez KN, Lazo-Manjarrez M, Ávila-Baray AA. Melanomatosis leptomeningea primaria. *Anales de Radiología México.* 2017; 16(1):62-65.