

Caracterización clínica-dermatoscópica de máculas en las genodermatosis y defectos congénitos cutáneos más frecuentes

Clinical-dermoscopic characterization of macules in the most frequent genodermatoses and congenital skin defects

Caracterização clínica-dermatoscópica de máculas nas genodermatoses e defeitos congênitos cutâneos mais frequentes

Yordania Velázquez Avila ^{1*}  <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

¹ Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas. Las Tunas. Cuba.

* Autor para correspondencia: yordaniacuba@gmail.com

RESUMEN

Algunas genodermatosis y defectos congénitos cutáneos son muy similares, por lo que se precisa de técnicas no invasivas como la dermatoscopia, que orienten su diagnóstico y permita diferenciarlas. El objetivo del estudio fue caracterizar clínica y dermatoscópicamente las máculas en las genodermatosis y defectos congénitos cutáneos más frecuentes que permita diferenciarlas. Se realizó un estudio cuali-cuantitativo, descriptivo, transversal y prospectivo, en Las Tunas del 2025 al 2026. La muestra estuvo constituida por 155 pacientes, seleccionados por muestreo aleatorio simple. El dermatoscopio utilizado fue de luz polarizada. Las variables a estudiar fueron: diagnóstico definitivo; tipo de máculas; hallazgos dermatoscópicos; concordancia dermatoscopia-



histopatología. Se realizó el cálculo de porcentaje, índice de positividad respecto al diagnóstico dermatoscópico e histopatológico, para determinar el grado de acuerdo entre ambas técnicas se determinó índice kappa de Cohen y se describieron los hallazgos clínicos y dermatoscópicos. La observación de la distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hiperpigmentadas reveló predominio de la red pigmentaria típica con homogeneidad; en las lesiones hipopigmentadas las afecciones fueron asimétricas con bordes irregulares y en las máculas vasculares se observó tendencia a la asimetría con estructuras vasculares en forma de laguna, vasos globulares, lineales y arboriformes. Se determinó alto índice de positividad con elevada concordancia entre dermatoscopia e histopatología. La caracterización clínica y dermatoscópica de las máculas en pacientes con genodermatosis y defectos congénitos cutáneos permitió establecer patrones diagnósticos útiles para la práctica dermatológica, especialmente en contextos pediátricos y genéticos.

Palabras claves: Genodermatosis; Dermatoscopia; Defectos congénitos cutáneos; Nevos.

RESUMEN

Introducción: algunas genodermatosis y defectos congénitos cutáneos son muy similares, por lo que se precisa de técnicas no invasivas como la dermatoscopia, que orienten su diagnóstico y permita diferenciarlas.

Objetivo: caracterizar clínica y dermatoscópicamente las máculas en las genodermatosis y defectos congénitos cutáneos más frecuentes que permita diferenciarlas.

Métodos: se realizó un estudio cuali-cuantitativo, descriptivo, transversal y prospectivo, en Las Tunas del 2025 al 2026. La muestra estuvo constituida por 155 pacientes, seleccionados por muestreo aleatorio simple. El dermatoscopio utilizado fue de luz polarizada. Las variables a estudiar fueron: diagnóstico definitivo; tipo de máculas; hallazgos dermatoscópicos; concordancia dermatoscopia-histopatología. Se realizó el cálculo de porcentaje, índice de positividad respecto al diagnóstico dermatoscópico e



histopatológico, para determinar el grado de acuerdo entre ambas técnicas se determinó índice kappa de Cohen y se describieron los hallazgos clínicos y dermatoscópicos.

Resultados: la observación de la distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hiperpigmentadas reveló predominio de la red pigmentaria típica con homogeneidad; en las lesiones hipopigmentadas las afecciones fueron asimétricas con bordes irregulares y en las máculas vasculares se observó tendencia a la asimetría con estructuras vasculares en forma de laguna, vasos globulares, lineales y arboriformes. Se determinó alto índice de positividad con elevada concordancia entre dermatoscopia e histopatología.

Conclusiones: la caracterización clínica y dermatoscópica de las máculas en pacientes con genodermatosis y defectos congénitos cutáneos permitió establecer patrones diagnósticos útiles para la práctica dermatológica, especialmente en contextos pediátricos y genéticos.

Palabras claves: Genodermatosis; Dermatoscopia; Defectos congénitos cutáneos; Nevos.

ABSTRACT

Introduction: some genodermatoses and congenital skin defects are very similar, necessitating non-invasive techniques such as dermoscopy to guide diagnosis and allow differentiation.

Objective: to clinically and dermoscopically characterize macules in the most frequent genodermatoses and congenital skin defects to enable differentiation.

Methods: a quali-quantitative, descriptive, cross-sectional, prospective study was conducted in Las Tunas from 2025 to 2026. The sample consisted of 155 patients selected by simple random sampling. A polarized light dermatoscope was used. Variables studied included: definitive diagnosis; type of macules; dermoscopic findings; dermoscopy-histopathology concordance. Percentage calculations and positivity index regarding dermoscopic and histopathological diagnosis were performed. To determine the degree of



agreement between both techniques, Cohen's kappa index was calculated, and clinical and dermoscopic findings were described.

Results: observation of the distribution of dermoscopic findings in hyperpigmented macules revealed a predominance of the typical pigment network with homogeneity; in hypopigmented lesions, the conditions were asymmetric with irregular borders; and in vascular macules, a tendency toward asymmetry was observed with lacunar vascular structures, globular, linear, and arborizing vessels. A high positivity index with high concordance between dermoscopy and histopathology was determined.

Conclusions: the clinical and dermoscopic characterization of macules in patients with genodermatoses and congenital skin defects allowed the establishment of diagnostic patterns useful for dermatological practice, especially in pediatric and genetic contexts.

Keywords: Genodermatoses; Dermoscopy; Congenital skin defects; Nevi.

RESUMO

Introdução: algumas genodermatoses e defeitos congênitos cutâneos são muito semelhantes, sendo necessárias técnicas não invasivas como a dermatoscopia para orientar o diagnóstico e permitir a diferenciação.

Objetivo: caracterizar clínica e dermatoscopicamente as máculas nas genodermatoses e defeitos congênitos cutâneos mais frequentes, permitindo sua diferenciação.

Métodos: realizou-se um estudo quali-quantitativo, descritivo, transversal e prospectivo, em Las Tunas de 2025 a 2026. A amostra foi constituída por 155 pacientes, selecionados por amostragem aleatória simples. O dermatoscópio utilizado foi de luz polarizada. As variáveis estudadas foram: diagnóstico definitivo; tipo de máculas; achados dermatoscópicos; concordância dermatoscopia-histopatologia. Realizou-se o cálculo de porcentagem, índice de positividade em relação ao diagnóstico dermatoscópico e histopatológico; para determinar o grau de concordância entre ambas as técnicas,



determinou-se o índice kappa de Cohen e descreveram-se os achados clínicos e dermatoscópicos.

Resultados: a observação da distribuição dos achados dermatoscópicos em máculas hiperpigmentadas revelou predomínio da rede pigmentar típica com homogeneidade; nas lesões hipopigmentadas, as afecções foram assimétricas com bordas irregulares; e nas máculas vasculares observou-se tendência à assimetria com estruturas vasculares em forma de lagoa, vasos globulares, lineares e arboriformes. Determinou-se alto índice de positividade com elevada concordância entre dermatoscopia e histopatologia.

Conclusões: a caracterização clínica e dermatoscópica das máculas em pacientes com genodermatoses e defeitos congênitos cutâneos permitiu estabelecer padrões diagnósticos úteis para a prática dermatológica, especialmente em contextos pediátricos e genéticos.

Palavras-chave: Genodermatoses; Dermatoscopia; Defeitos congênitos cutâneos; Nevos.

Recibido: 23/03/2026

Aprobado: 11/05/2026

Introducción

Las genodermatosis constituyen un conjunto diverso de enfermedades de origen genético cuya manifestación principal se expresa en la piel, independientemente de factores ambientales. Aunque algunas se relacionan con alteraciones cromosómicas o mitocondriales, la mayoría se debe a mutaciones en uno o varios genes, siguiendo patrones mendelianos de herencia. Por su parte, los defectos congénitos cutáneos corresponden a anomalías estructurales originadas durante la morfogénesis prenatal, que



pueden ser evidentes al nacimiento o manifestarse posteriormente mediante disfunciones del órgano afectado. ⁽¹⁾

La Organización Mundial de la Salud (OMS) ha señalado desde 1963 la necesidad de implementar estrategias de prevención y control de enfermedades genéticas ⁽²⁾ En Cuba, los estudios sobre genodermatosis son escasos y no figuran en los registros oficiales. En la provincia de Las Tunas, se identificó que el 22,22 % de las enfermedades genéticas presentan un patrón de mosaicismo cutáneo como fenotipo clínico que dificultaba su diagnóstico. ⁽³⁾ las que cursan con máculas más prevalentes son: neurofibromatosis tipo 1 (NF1) con 13.6:100,000 habitantes, mastocitosis con 2.4:100,000 habitantes, albinismo oculocutáneo (AOC), incontinencia pigmentiambos con 1.9:100,000 habitantes, síndrome de LEOPARD con 0.9:100,000 habitantes. ⁽³⁾ Algunas son muy similares, por lo que se precisa de técnicas no invasivas como la dermatoscopia, que orienten su diagnóstico y permita diferenciarlas.

La investigación de Velázquez et al, ⁽²⁾ validaron una metodología que protocoliza el diagnóstico, tratamiento y prevención, con algoritmo de seguimiento de las genodermatosis más frecuentes; cuyo fundamento teórico y práctico se validó mediante la variante Delphi del método de expertos destacando la utilidad de la dermatoscopia, como herramienta no invasiva utilizada para la observación in vivo de las lesiones cutáneas que posibilita el reconocimiento de estructuras no visibles al ojo humano, ⁽⁴⁾ para diferenciar lesiones dermatológicas en las genodermatosis y defectos congénitos cutáneos.

El objetivo de esta investigación fue caracterizar clínica y dermatoscópicamente las máculas en las genodermatosis y defectos congénitos cutáneos más frecuentes que permita diferenciarlas.

Métodos



Tipo de estudio, universo y muestra

Se diseñó un estudio mixto, con enfoque cualitativo y cuantitativo, de carácter descriptivo, transversal y prospectivo, realizado en la consulta multidisciplinaria de genodermatosis del Departamento Provincial de Genética Médica (DPGM) de Las Tunas entre 2025 y 2026.

El universo estuvo conformado por 256 pacientes con diagnóstico de genodermatosis o defectos congénitos cutáneos, de los cuales se seleccionó una muestra de 155 mediante muestreo aleatorio simple, con un nivel de confianza del 95% y margen de error del 5%.

Criterios de inclusión: que los pacientes estudiados residieran en la provincia Las Tunas, que presentaran máculas como parte de las manifestaciones dermatológicas de genodermatosis o algún defecto congénito, que se les realice la dermatoscopia y el consentimiento informado previo del tutor.

Criterio de exclusión: abandono del seguimiento en consulta.

A todos los pacientes se les realizó anamnesis, examen dermatológico y dermatoscopia. Se procedió primero a examinar con dermatoscopia la piel sana cercana a la zona anatómica de la lesión para reconocer las características normales de la piel según edad, fototipo cutáneo y zona anatómica. Ante la presencia de hallazgos compatibles con lesiones premalignas o malignas se procedió a realizar estudio histopatológico para relacionarlo con la dermatoscopia.

El dermatoscopio utilizado fue del tipo luz polarizada, modelo Dermlite DL100, diseñado para el examen de lesiones cutáneas mediante aumento e iluminación polarizada cruzada, que incluye: 8 LED blancos, lente 10x, polarización cruzada, con separador extraíble.

Las variables a estudiar fueron: Diagnóstico definitivo como genodermatosis: AOC, ataxia telangiectasias, esclerosis tuberosa, hipermelanosis lineal arremolinada (HLA), hipomelanosis de Ito, incontinencia pigmenti, mastocitosis, NF1, piebaldismo, síndrome de Legius, síndrome de LEOPARD, síndrome de Noonan, síndrome de Waardenburg (SW); o defectos congénitos cutáneos: hemangiomas cavernoso y plano, mancha mongólica, nevo anémico, nevo de Becker, nevo de Ota, nevolentiginoso moteado (NLM),



nevolentiginoso simple (NLS), nevomelanocítico congénito (NMC), nevo gigante (NG), vitiligo segmentario; tipo de máculas; hallazgos dermatoscópicos; concordancia dermatoscopia-histopatología.

Entre los métodos bioestadísticos cuantitativos se utilizó el cálculo de porcentaje como medida de frecuencia; el índice de positividad (IP) respecto al diagnóstico dermatoscópico e histopatológico, considerándose efectivos cuando el $IP \geq 85\%$; y para determinar el grado de acuerdo entre ambas técnicas se determinó índice kappa de Cohen (KC) el cual fue interpretado de la siguiente forma: débil concordancia $< 0,20$; aceptable concordancia: $0,20-0,40$; moderada concordancia: $0,40-0,60$; considerable concordancia: $0,60-0,80$; muy buena concordancia: $> 0,80$. Se consideró la hipótesis H_0 : no existe concordancia y H_A : existe concordancia.

Cualitativamente se describieron los hallazgos clínicos dermatoscópicos que permitieron diferenciar las genodermatosis y los defectos congénitos cutáneos más frecuentes.

El diagnóstico diferencial de las máculas pigmentarias y vasculares se resumió en una tabla que sobrepasa las medidas estandarizadas en las normas de la revista Multimed, por lo que se decidió utilizar la AI (Inteligencia artificial) para convertirlo en texto plano descriptivo. Se empleó, específicamente, el chat.deepseek.com. Los datos de la tabla fueron recopilados por los autores por lo que el instrumento de AI solo se usó en la conversión de un formato a otro.

Consideraciones éticas: El protocolo fue aprobado por el Comité de Ética y el Consejo Científico del Hospital Pediátrico Provincial Docente Mártires de Las Tunas, siguiendo la Declaración de Helsinki.⁽⁵⁾

Resultados

La observación de la distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hiperpigmentadas (gráfico 1) reveló que predominó la red pigmentaria típica con



homogeneidad y bordes irregulares, aunque no fue homogénea en el nevo de Becker, el NLM ni el NG. En las genodermatosis resultó particularmente notable la presencia de áreas hipopigmentadas sin red pigmentaria en el 16,67 % de los pacientes con incontinencia pigmenti, mientras que el 83,33 % mostró máculas hiperpigmentadas café con leche. En los defectos congénitos se observó que el patrón en paralelo se mostró en NMC (20%) que fueron de localización palmoplantar. Se detectaron glóbulos negros en el nevo de Becker, el NLM, NLS (14,29 %), NMC y el NG (22 %).

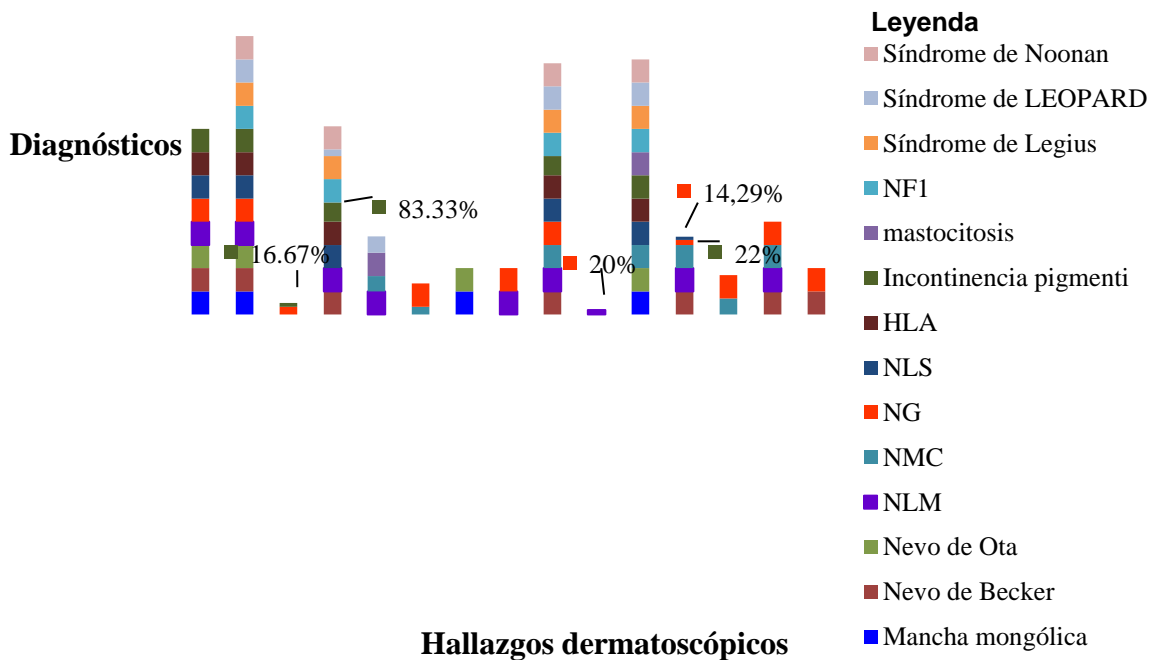
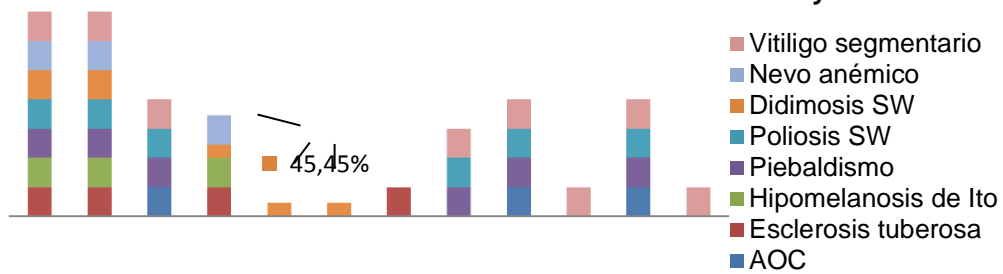


Gráfico 1. Distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hiperpigmentadas.

Respecto a la distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hipopigmentadas (gráfico 2) las afecciones fueron asimétricas con bordes irregulares y se identificó acromía en el AOC, el piebaldismo, la poliosis en el SW y vitíligo segmentario y solo las máculas de didimosis en el SW presentaron policromía con red pigmentaria (45,45 %).

Diagnósticos

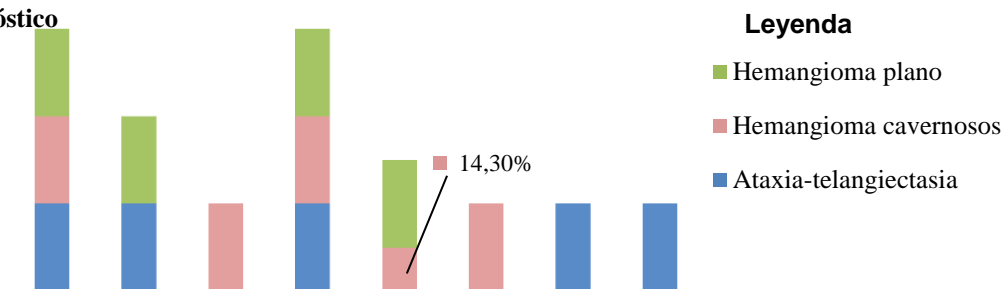


Hallazgos dermatoscópicos

Gráfico 2. Distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas hipopigmentadas.

En las máculas vasculares (gráfico 3) se encontró tendencia a la asimetría con estructuras vasculares en forma de laguna en el hemangioma cavernoso y el 14,3 % de los hemangiomas planos, se identificaron vasos globulares, lineales y arboriformes.

Diagnóstico



Hallazgos dermatoscópicos

Gráfico 3. Distribución de hallazgos dermatoscópicos en máculas vasculares.



El 34,84 % de los pacientes necesitaron estudio histopatológico (tabla 1) que correspondieron fundamentalmente con la mastocitosis (8,39 %) el NMC (6,46 %), y se encontró $IP=90,74$ con elevada concordancia entre dermatoscopia e histopatología ($KC=0,89$) que respalda la fiabilidad de esta técnica no invasiva, especialmente en contextos pediátricos y genéticos donde la biopsia puede resultar limitada o riesgosa.

Tabla 1. Concordancia dermatoscopia-histopatología para el diagnóstico.

Diagnósticos	Dermatoscopia		histopatología		IP
	No.	%	No.	%	
Ataxia-telangiectasia	1	0,65	1	0,65	100
Esclerosis tuberosa	3	1,94	3	1,94	100
HLA	3	1,94	3	1,94	100
Hipomelanosis de Ito	4	2,58	5	3,23	80
Incontinencia pigmenti	3	1,94	5	3,23	60
Mastocitosis	13	8,39	15	9,69	86,67
Piebaldismo	4	2,58	3	1,94	75
Nevo anémico	2	1,29	2	1,29	100
Nevo de Becker	3	1,94	3	1,94	100
NLM	2	1,29	2	1,29	100
NMC	10	6,46	10	6,46	100
Vitiligo segmentario	1	0,65	2	1,29	50
Total	49	31,61	54	34,84	90,74
$KC= 0,89$					

Características clínico-dermatoscópicas de las máculas pigmentadas

NF1 (Neurofibromatosis tipo 1): máculas color café con leche, bordes lisos o irregulares, sin alteraciones del vello, que aparecen desde el nacimiento. Se presentan más de 6, acompañadas de efélides axilares o inguinales, dos o más neurofibromas, neurofibromas plexiformes, nódulos de Lisch, glioma del nervio óptico y lesiones óseas típicas.



Dermatoscópicamente se observa un patrón simétrico de bordes irregulares, color café con leche homogéneo, con red típica pigmentaria.

Síndrome de Legius: Máculas color café con leche de bordes irregulares que aparecen desde el nacimiento, en número mayor de 6, acompañadas de efélides axilares o inguinales. Dermatoscópicamente, se observa un patrón simétrico de bordes irregulares, color café con leche homogéneo, con red típica pigmentaria.

Síndrome de Noonan: máculas y lentigos de color café con leche, simétricos, bordes irregulares, que acompañan un cuadro con facies característica triangular, defectos cardíacos y deformidad torácica. Dermatoscópicamente, se observa un patrón simétrico de bordes irregulares, color café con leche homogéneo, con red típica pigmentaria.

Síndrome de LEOPARD: lentiginosis de color marrón tipo café con leche o café oscuro, simétricas, bordes irregulares, que aparecen desde el nacimiento afectando piel y mucosas. Se acompaña de electrocardiograma alterado, hipertelorismo ocular, estenosis pulmonar, anomalías genitourinarias, retraso del crecimiento y sordera neurosensorial. En dermatoscopia: patrón simétrico de bordes irregulares, color café con leche o marrón oscuro homogéneo, con red típica pigmentaria.

Mastocitosis: máculas que pueden ser papulosas, de color marrón oscuro, con signo de Darier positivo. Dermatoscópicamente se observa una mácula simétrica de bordes regulares, color marrón oscuro, patrón homogéneo.

Nevo de Ota: mácula melánica de color marrón o azul oscuro que afecta piel, esclerótica y conjuntiva de manera unilateral y a veces bilateral, presente desde el nacimiento. En dermatoscopia: mácula de color azulado, asimétrica, bordes irregulares, patrón homogéneo.

Mancha mongólica: mácula de color azulada o gris que se presenta desde el nacimiento, localizada en región sacrococcígea y nalgas. (Sin hallazgos dermatoscópicos en la tabla).

Nevo de Becker: mácula hiperpigmentada color café con leche, bordes irregulares, con hipertrichosis en su superficie. Dermatoscópicamente: mácula asimétrica, color café con



leche, bordes irregulares con red pigmentaria típica, hiperpigmentación perifolicular e hipertrofia folicular.

NLM (Nevo de máculas café con leche): mácula de color café con leche con presencia de pequeñas máculas marrones oscuras en su interior, bordes irregulares. Dermatoscopia: mácula asimétrica, heterocromía con pigmentación café con leche y máculas internas marrón oscuras, bordes irregulares con red pigmentaria típica, hiperpigmentación perifolicular y presencia de glóbulos café.

NLS (Nevo de lesiones pequeñas): máculas color café con leche, bordes regulares, sin alteraciones del vello, que aparecen desde el nacimiento, de pequeño tamaño, escasas en número (menos de seis). Dermatoscópicamente: patrón simétrico de bordes irregulares, color café con leche homogéneo, con red típica pigmentaria, en ocasiones con glóbulos café.

NMC (Nevo melanocítico congénito): máculas redondeadas de color marrón desde tonalidades claras hasta oscuras, generalmente aparecen al nacimiento o primeros años de la infancia, bordes regulares, en ocasiones con hipertrichosis. Dermatoscopia: mácula simétrica, color marrón oscura o negra, bordes regulares con red pigmentaria típica, hiperpigmentación perifolicular, presencia de glóbulos café, patrón en paralelo en las crestas dactilares e hipertrofia folicular.

NG (Nevo gigante): gran mácula oscura, parda e incluso negruzca que cubre una zona de la piel simulando un traje de baño, de aspecto grueso, dando la impresión de piel de animal. La superficie puede ser lisa o rugosa con elevaciones en forma de verrugas o nódulos, y parches hipopigmentados que aparecen con el crecimiento. Dermatoscopia: mácula asimétrica, color marrón oscura o negra, bordes irregulares con red pigmentaria típica, presencia de glóbulos café, patrón en empedrado, hiperpigmentación perifolicular, posible heterocromía con zonas de regresión hipopigmentadas, e hipertrofia folicular.

HLA (Hiperpigmentación lineal blaschkoide): máculas hiperpigmentadas café con leche, bordes irregulares, de distribución lineal blaschkoide que aparecen desde el nacimiento.



Dermatoscopia: patrón asimétrico de bordes irregulares, color café con leche homogéneo, con red típica pigmentaria.

Incontinencia pigmenti: pasa por las fases vesicoampollar y verrugosa. Alrededor del año de edad se instaura la fase hiperpigmentada, de color café con leche, bordes irregulares de distribución lineal blaschkoide. Alrededor de la adolescencia aparece la fase hipopigmentada, bordes irregulares, también de distribución lineal blaschkoide. Dermatoscopia: patrón asimétrico de bordes irregulares, color blanco homogéneo, sin red pigmentaria.

Hipomelanosis de Ito: máculas hipopigmentadas de bordes irregulares, distribución lineal blaschkoide que aparecen desde el nacimiento. Dermatoscopia: patrón asimétrico de bordes irregulares, color blanco homogéneo, sin red pigmentaria.

SW (Síndrome de Waardenburg): didimosis, coexisten en la misma mácula lesiones hiper e hipopigmentadas, que no afectan el vello, con bordes irregulares, en ocasiones difusos, que aparecen desde el nacimiento. Además, poliosis, máculas hipopigmentadas o acrómicas en tronco o extremidades, heterocromía del iris, distopia cantorum y pérdida de la audición neurosensorial. Dermatoscopia: heterocromía con hipopigmentación y red pigmentaria típica, asimétrica, bordes difusos sin afectación del vello; o bien acromia asimétrica, bordes irregulares, con brillo blanco difuso, despigmentación folicular y algunos vasos normales de la piel visibles.

Piebaldismo: poliosis generalmente localizada en zona frontal; además, en la piel hay zonas de despigmentación. Dermatoscopia: heterocromía con hipopigmentación y red pigmentaria típica, asimétrica, bordes difusos sin afectación del vello; o bien acromia asimétrica, bordes irregulares, con brillo blanco difuso, despigmentación folicular y algunos vasos normales de la piel visibles.

Vitiligo segmentario: mácula adquirida acrómica, de distribución en mosaico segmentario, asimétrica, bordes irregulares, vello despigmentado dentro de la lesión y borde leucomelanodérmico. Dermatoscopia: acromia asimétrica, bordes irregulares, con brillo



blanco difuso, hiperpigmentación periférica, despigmentación folicular, algunos vasos normales visibles y signo de micro-koebnerización.

AOC (Albinismo oculocutáneo): falta de pigmentación casi generalizada que afecta piel, pelo y ojos. Piel rosada y fina, muy sensible al sol, con eritema o quemaduras. Pelos finos y amarillo pálido. Afectaciones oculares: iris rojo, nistagmo y fotofobia. Dermatoscopia: acromia generalizada con despigmentación folicular y visualización de la estructura vascular normal de la piel.

Nevo anémico: máculas hipopigmentadas con bordes irregulares que aparecen desde el nacimiento. Al frotarlas no se produce eritema. Dermatoscopia: hipopigmentación asimétrica, bordes irregulares, sin afectación del vello.

Esclerosis tuberosa: máculas hipocrómicas desde el nacimiento o la infancia, únicas o múltiples, en tronco o extremidades. Se acompañan de angiofibromas faciales, placas o parches de Shagreen, placas fibrosas faciales y fibromas ungueales. Dermatoscopia: mácula hipopigmentada, asimétrica, bordes irregulares, con presencia de pseudópodos o estrías.

Ataxia telangiectasia: telangiectasias oculares y cutáneas de aparición progresiva, que acompañan a una ataxia instaurada en la niñez, con afectación principalmente de la respuesta inmune humoral. Dermatoscopia: asimetría con bordes irregulares, color rojiza, con estructuras vasculares lineales y arboriformes.

Hemangioma cavernoso: hemangiomas cavernosos maduros, congénitos, no tan frecuentes en cara, más profundos, subcutáneos, de color azul violáceo. Pueden ser planos o en relieve, afectan vasos de gran calibre; no tienden a crecer ni a desaparecer. Dermatoscopia: asimetría con bordes irregulares, color rojo vinoso o azul, con presencia de lagunas y sin estructuras vasculares.

Hemangioma plano: el hemangioma plano en mácula de vino de Oporto o nevo flámeo es congénito y unilateral, restringido al territorio facial del trigémino (frente, mejilla, paladar o conjuntiva), color rojo oscuro, a veces con salientes hemorrágicas o granuloma piógeno.



Dermatoscopia: asimetría con bordes irregulares, color rojo vinoso, con presencia de lagunas y vasos globulares. Los hemangiomas planos del recién nacido o mácula salmón (piquete de cigüeña o beso de ángel) son congénitos, predominan en frente, párpados y nuca, no hacen relieve y son de color rosado. Dermatoscopia: asimetría con bordes irregulares, color rojiza, con presencia de vasos globulares.

El análisis de las características clínico-dermatoscópicas de las máculas pigmentadas permitió identificar que aunque la NF 1, síndrome de Legius, síndrome de Noonan y síndrome de LEOPARD compartieron rasgos comunes, con la dermatoscopia se pueden distinguir de lesiones semejantes como el nevo de Becker o el NLM, gracias a hallazgos específicos como la hipertrofia folicular o la policromía con glóbulos café.

En las dermatosis hipopigmentadas, la acromía fue un hallazgo transversal, pero la presencia de brillo blanco difuso, hiperpigmentación periférica y fenómeno de micro-Koebner en el vitíligo segmentario ofreció criterios diferenciales frente al AOC y el piebaldismo. Las máculas vasculares, aunque clínicamente semejantes, mostraron patrones dermatoscópicos distintivos: lagunas en hemangiomas cavernosos, vasos globulares en hemangiomas planos y estructuras lineales o arboriformes en la ataxia-telangiectasia.

Discusión

Diversas investigaciones han demostrado que la dermatoscopia es una herramienta no invasiva y eficaz para el diagnóstico de lesiones nevas y otras dermatosis. No obstante, en lo que respecta a su aplicación en el estudio de las genodermatosis, los autores no encontraron en la literatura científica reportes de publicaciones que aborden específicamente este enfoque.

Algunos autores destacan la relevancia de conocer las particularidades dermatoscópicas de la piel sana, considerando variables como el fototipo, la edad y la localización



anatómica.^(6,7) Desde el punto de vista histológico, la red pigmentaria se corresponde con queratinocitos pigmentados y melanocitos localizados en las paredes de las crestas epidérmicas, mientras que los espacios de la malla coinciden con las papilas dérmicas.⁽⁸⁾

En la incontinenia pigmenti, la red pigmentaria se manifiesta durante la fase hiperpigmentada, en forma de máculas hiperocrómicas con distribución blaschkoide. En cambio, durante la fase hipopigmentada, dicha red está ausente, reflejando la evolución natural de la enfermedad.⁽⁹⁾

Gauray y colaboradores,⁽¹⁰⁾ documentaron dos casos de nevo de Becker en los que describieron la presencia de red pigmentaria típica, hiperpigmentación perifolicular e hipertrofia folicular, hallazgos que coinciden con los observados en este estudio.

Fontaine y colaboradores,⁽¹¹⁾ al analizar la correlación clínica e histológica de nevos pigmentados, reportaron predominio del patrón reticular homogéneo, en concordancia con los resultados aquí descritos. Torres y colaboradores,⁽¹²⁾ identificaron un predominio del patrón en empedrado (27,7 %) glóbulos cafés (24,5 %) y describieron el patrón en paralelo (2,7 %) en lesiones con localización palmoplantar de los NMC. Al compararlas, en la presente investigación se observó mayor frecuencia de glóbulos café, seguidos del patrón en empedrado y se coincidió con la localización de lesiones con patrón en paralelo, el cual se corresponde con las crestas dactilares.

Los glóbulos café o negros son estructuras redondeadas que, en el patrón empedrado, adoptan formas grandes y anguladas similares a adoquines. Estas estructuras corresponden a agrupaciones de melanocitos en nidos o tecas.^(13,14) En el estudio de Mejía y colaboradores,⁽¹⁵⁾ se demostró relación entre glóbulos asimétricos con presencia de retículo invertido con la progresión hacia melanoma. Reviste especial importancia el seguimiento dermatoscópico de toda lesión pigmentada, fundamentalmente las de origen névico.

En la presente investigación se encontró hallazgos similares a los descritos por Sharma y colaboradores,⁽¹⁶⁾ en un estudio transversal realizado en India sobre dermatoscopia en



vitíligo y otras lesiones hipopigmentadas, documentándose la ausencia total de red pigmentaria en el 66,7 % de los casos, presencia de red tenue en el nevo anémico, pseudópodos en máculas en hojas de fresno (64,3 %) y brillo blanco difuso en todos los pacientes con vitíligo.

De manera similar, Wang y colaboradores, ⁽¹⁷⁾ quienes evaluaron el uso de la dermatoscopia en el vitíligo, describiendo características como ausencia de red pigmentaria en el interior de las lesiones, bordes mal definidos, hiperpigmentación perilesional, lesiones satélites, fenómeno de micro-Koebner, telangiectasias y leucotriquia o despigmentación perifolicular.

Resulta difícil diferenciar los melanomas malignos delgados de los nevos atípicos, ya que pueden presentar características clínicas, dermatoscópicas e incluso histopatológicas similares. Según método de los dos pasos y la regla del ABCD de Stolz resulta un signo de sospecha de melanoma, la aparición de policromía, ^(6,15) aunque este puede observarse en otras lesiones pigmentadas como las descritas en la presente investigación.

Las lesiones vasculares comprenden una amplia gama de entidades, incluyendo los hemangiomas, muy comunes en la infancia, que se caracterizan por lagunas bien delimitadas, sin estructuras vasculares internas, de forma redondeada u ovalada y coloración variable (roja, azulada, violácea o negruzca). Histológicamente, estas lagunas corresponden a la proliferación de vasos capilares dilatados en la dermis. ⁽¹⁸⁾ Esta descripción coincide con los hemangiomas evaluados en este estudio dada la presencia de estructuras vasculares globulares y lagunas.

En el caso de ataxia-telangiectasia estudiado en un paciente joven, los hallazgos dermatoscópicos fueron concordantes con los descritos por Knöpfel y colaboradores, ⁽¹⁹⁾ al referir que las telangiectasias recientes muestran vasos lineales y ramificados de color rojo, mientras que las lesiones más antiguas pueden presentar vasos tortuosos de color violáceo con disposición serpiginosa en la dermatoscopia.



Al contrastar los hallazgos con los reportados por Torres y colaboradores, ⁽¹²⁾ quienes llevaron a cabo una caracterización clínico-dermatoscópica de NMC en población pediátrica de Villa Clara, se evidenció una coincidencia notable entre los estudios en cuanto a la correspondencia diagnóstica entre la dermatoscopia y la histopatología, así como en la ausencia de lesiones malignas.

Si bien no se encontraron referentes sobre el estudio del uso de la dermatoscopia en las máculas de las genodermatosis, la presente investigación muestra las similitudes clínicas y dermatoscópicas de algunas como las RASOPatías, y a su vez los hallazgos dermatoscópicos que permiten diferenciarlas de otras genodermatosis hiperpigmentadas y defectos congénitos cutáneos. Entre las genodermatosis hipopigmentadas la dermatoscopia resulta especialmente útil para diferenciarlas de defectos congénitos como el nevo anémico y de mosaicismos como el vitíligo segmentario. Respecto a las genodermatosis que cursan con máculas vasculares, los hallazgos descritos en esta investigación coinciden con los reportes de otros autores y contribuyen a orientar el diagnóstico diferencial frente a otras dermatosis.

Una limitación relevante de esta investigación radica en la heterogeneidad del grupo de entidades analizadas, lo que exige una muestra más amplia para establecer correlaciones robustas entre los hallazgos dermatoscópicos y las manifestaciones clínicas. Aun así, los resultados obtenidos ofrecen un marco útil para la orientación diagnóstica de las genodermatosis y los defectos congénitos cutáneos.

Conclusiones

La caracterización clínica y dermatoscópica de las máculas en pacientes con genodermatosis y defectos congénitos cutáneos permitió establecer patrones diagnósticos útiles para la práctica dermatológica, especialmente en contextos pediátricos y genéticos. La dermatoscopia demostró ser una herramienta eficaz para distinguir



entidades con manifestaciones clínicas semejantes ya que aporta criterios objetivos que complementan la evaluación clínica y reducen la necesidad de procedimientos invasivos.

Agradecimientos

Esta investigación se realizó con el auspicio del Programa Nacional de Prevención y Control de Enfermedades Genéticas y Defectos Congénitos. La autora agradece al Departamento Provincial de Genética Médica de Las Tunas, por su contribución al estudio.

Referencias bibliográficas

1. Velázquez Y. Dermatología clínica y su relación con la genética. Barcelona: Editorial Académica Española; 2025. p. 132.
2. Velázquez Y, Valenciano CR, Peña PB, Fajardo Y. Validación de una metodología para la atención a pacientes con genodermatosis mediante el método Delphi. Folia Dermatológica Cubana. [Internet]. 2024 [citado 06/05/2026]; 18(2): e373. Disponible en: <https://revfdc.sld.cu/index.php/fdc/article/view/373/396>
3. Velázquez Ávila Y, Valenciano Rodríguez CR. Genodermatosis in Las Tunas province, Cuba, 1989-2019. Rev MEDICC. [Internet]. 2021 [citado 06/05/2026]; 23(2): 34-41. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/medicreview/mrw-2021/mrw212i.pdf>
4. Sánchez García Y, Martínez Cardoso B, Morales Jiménez EL, Oramas Fernández DK. Reseña histórica de la dermatoscopia. Folia Dermatológica Cubana. [Internet]. 2023 [citado: 07/05/2026]; 17(3): e377. Disponible en: <https://revfdc.sld.cu/index.php/fdc/article/view/377/384>
5. World Medical Association. World Medical Association Declaration of Helsinki Ethical Principles for Medical Research Involving Human Participants. JAMA. [Internet]. 2024



[citado: 07/06/2026]; 333(1): 71-74. Disponible en:

<https://jamanetwork.com/journals/jama/fullarticle/2825290>

6. Macio Gordillo SA, Figueroa Córdova AL, Salinas Bombon AJ, Zambrano Espinoza ME, Vargas Santos P. Atlas Práctico de Lesiones Dermatológicas: Diagnóstico Visual y Abordaje Integral. [Internet]. Ecuador: Cuevas Editores SAS; 2025. [citado 07/05/2026]. p. 63.

Disponible en:

<https://www.cuevaseditores.com/libros/2025/mayo/atlaspracticodelesionesdermatologica/sdiagnosticovisualyabordajeintegral.pdf>

7. Taye ME, Shah J, Seiverling EV, Lawley L Diagnosis of Vascular Anomalies in Patients with Skin of Color. J Clin Anesthet Dermatol. [Internet]. 2024 [citado 07/05/2026]; 17(10): 54 -62. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC11495159/>

8. Martín Pozo Y, Apolinario Castillo EC, Pérez Fleites D. Relación clínica-dermatoscópica-histológica de lesiones pigmentadas de piel sugestiva de melanoma. Acta Médica del Centro. [Internet]. 2022 [citado 07/05/2026]; 16(3) Disponible en:

<http://scielo.sld.cu/pdf/amdc/v16n3/2709-7927-amdc-16-03-488.pdf>

9. Vega JJ, Martín A. Actualización en el diagnóstico y manejo de la incontinencia pigmenti. ACTAS Dermo-Sifiliográficas. [Internet]. 2022 [citado 07/05/2026]; 113(6): 543-656. Disponible en: <https://www.actasdermo.org/es-fr-actualizacion-el-diagnostico-articulo-S0001731022001624>

10. Gaurav V, Bahadur A, Tyagi H, Dev T, Yadav D, Deb Barman K. Dermatoscopia del nevo de Becker en dos casos. Cosmo Derma. [Internet]. 2024 [citado: 07/05/2023]; 4:103. Disponible en: <https://cosmoderma.org/view-pdf/?article=a0262bb938ec4dff976f1fe906ad4d46YQI1ptwpYM8=>

11. Fontaine Y, Sotolongo D, Espinosa I, Roque M, Montes de Oca M, Figueroa M. Utilidad del dermatoscopio en la correlación clínica e histológica de nevus pigmentados. Revista Cubana de Investigaciones Biomédicas. [Internet]. 2021 [citado 07/05/2026]; 40(2): e885. Disponible en: <https://revibiomedica.sld.cu/index.php/ibi/article/view/885>



-
12. Torres Perez E, Chamizo Cabrera MG, Alvarez Luna HR. Características clínico dermatoscópica de pacientes pediátricos con nevusmelanocíticos congénitos. Revista Cubana de Pediatría. [Internet]. 2021 [citado 07/05/2026]; 93(2): e1126. Disponible en: <https://revpediatria.sld.cu/index.php/ped/article/view/1126/776>
13. De las Heras Alonso ME. Diagnóstico precoz de melanoma con dermatoscopia. RIECS. [Internet]. 2022 [citado 07/05/2026]; 7(2): 87-92 Disponible en: https://ebuah.uah.es/dspace/bitstream/handle/10017/56708/diagnostico_heras_RIECS_2022_v.7_n.2.pdf?sequence=1&isAllowed=y
14. Mora AR, Leiva TY, Piedra K. Hiperpigmentación macular dérmica adquirida: una actualización en terminología, diagnóstico y manejo. Revista Médica Sinergia. [Internet]. 2023 [citado 07/05/2026]; 8(5): e1041. Disponible en: <https://www.revistamedicasinergia.com/index.php/rms/article/view/1041>
15. Mejía Posada MI, Gutiérrez Gómez M, Vásquez Trespacios EM, Garces Abad MA, Londoño García AM, González Álvarez T. Cambios en la dermatoscopia digital en lesiones melanocíticas en 368 pacientes con diagnóstico de síndrome de nevus atípicos y su asociación con el desarrollo de melanoma: estudio de cohorte. ACTAS Dermo-sifilográficas. [Internet]. 2024. [citado 07/05/2026]; 115(2): 119-220. Disponible en: <https://actasdermo.org/en-cambios-dermatoscopia-digital-lesiones-melanociticas-articulo-S0001731023007123>
16. Sharma A, Khaitan BK, Gupta V, Raman M, Sahni K. Dermoscopy of vitiligo and other hypopigmented skin lesions in indian patients: A cross-sectional study. Dermatol Pract Concept. [Internet]. 2025 [citado 07/05/2026]; 15(1): 46-48. Disponible en: <https://dpcj.org/index.php/dpc/article/view/4648/2992>
17. Wang HF , Wang CY , Zhou XF , Deng XF , Huang H , Wang J. et al. Un nuevo método de evaluación del vitiligo mediante la combinación de dermatoscopia y microscopía confocal de reflectancia. Clin Cosmet Investig Dermatol. [Internet]. 2023 [citado 07/05/2026]; 16: 3615-3623. Disponible en <https://pmc-ncbi-nlm-nih->
-



[gov.translate.goog/articles/PMC10740724/? x tr sl=en& x tr tl=es& x tr hl=es& x tr pto=tc](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/translate/gov.translate.goog/articles/PMC10740724/?x_tr_sl=en&x_tr_tl=es&x_tr_hl=es&x_tr_pto=tc)

18. Ambrosio L, Pogorzelska-Antkowiak A, Retrosi C, Di Lella G, Spadafora M, Zalaudek I. et al. Microscopía confocal de reflectancia y dermatoscopia para el diagnóstico de lesiones rosadas hipopigmentadas solitarias: una revisión narrativa. *Cánceres*. [Internet]. 2024 [citado 07/05/2026]; 16 (17): 2972. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/cancers16172972>

19. Knöpfel N, Martín Santiago A, Saus C, Escudero Gongora MM, del Pozo LJ, Gómez C. Telangiectasias extensas adquiridas: comparación entre telangiectasia esencial generalizada y vasculopatía colágena cutánea. *Actas Dermosifiliogr*. [Internet]. 2017. [citado 07/05/2026]; 108(3): e21-e26. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0001731016302897?via%3Dihub>

Conflicto de intereses

La autora declara no tener conflicto de intereses en la realización del estudio. Todas las fotos fueron obtenidas bajo consentimiento informado.

Contribución de autoría

Yordania Velázquez Avila: Conceptualización, análisis forma, investigación, metodologías, redacción-borrador original, redacción-revisión y edición.

