

Genodermatosis

A Clinical Guide to Genetic Skin Disorders

Jaime Piquero-Casals

Editor. E-mail: editor.revista@gmail.com

Autor: Joel L. Spitz
Edición: Segunda
Año: 2005
Páginas: 424

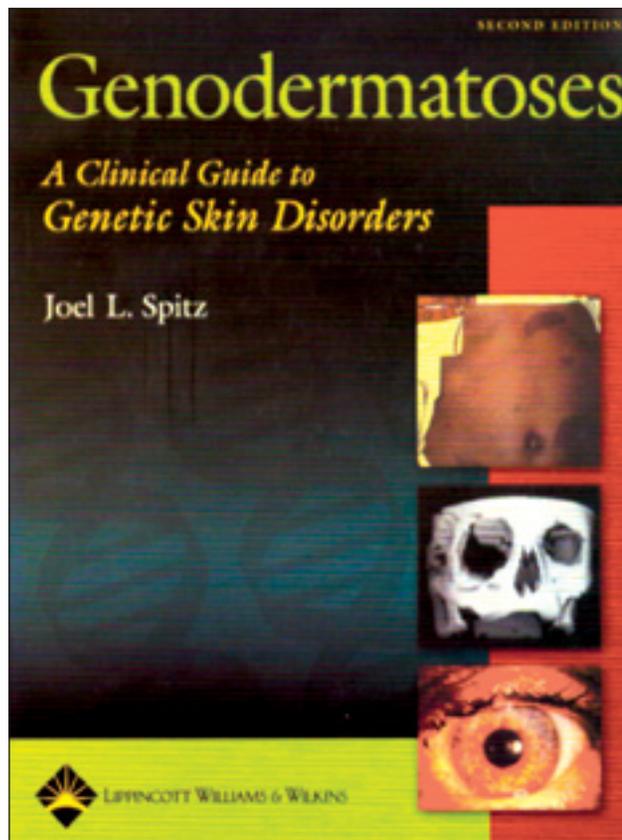
Editorial: Lippincott
Williams & Wilkins
Idioma: Inglés

Uno de los libros más útiles en la práctica del dermatólogo y más aún, del dermatólogo que trabaja con pacientes pediátricos es el libro "Genodermatosis. A Clinical Guide to Genetic Skin Disorders". Este texto de 400 páginas, trata esta compleja materia que son los trastornos genéticos que cursan con enfermedad cutánea de una manera sencilla para la práctica diaria.

El editor compilador, Joel L. Spitz de la Universidad de Columbia de Nueva York, se dispuso a resumir en trece capítulos lo más relevante de cada síndrome resumiéndolos en una o dos páginas con un dibujo a cuerpo entero, incluyendo 2 o 3 fotografías clínicas, herencia, sinónimos de cada patología, las principales características fenotípicas, la incidencia, edad de aparición, patogénesis, claves para el diagnóstico, diagnósticos diferenciales, datos de laboratorio de importancia, manejo y pronóstico. Mejor aún, al pie de página de cada tabla-resumen coloca cuadros de perlas clínicas, como en el síndrome Proteus, que se refiere al muy documentado Joseph Merrick, inmortalizado como "El hombre Elefante" que también padecía la enfermedad y que había sido confundido con neurofibromatosis. También cada capítulo tiene lecturas sugeridas.

En el libro hay alrededor de 300 ilustraciones a todo color realizadas magistralmente por Vaune J. Hatch. Entre los colaboradores del libro están la profesora Jean Bolognia y el profesor Leonard Milstone de la Universidad de Yale, Amy Paller dermatóloga del Memorial Children de Chicago y siempre presente en los congresos de Latinoamérica, y muchos otros que hacen de este libro una verdadera joya.

El capítulo uno "Trastornos de cronificación" incluye las ictiosis, síndrome CHILD, mal de Meleda, Darier y Síndrome de nevo epidérmicos. El capítulo dos, trastornos de pigmentación, es especialmente bueno, incluye albinismo oculocutáneo I y II, Chediak-Higashi, Piebaldismo, síndrome de Waardenburg, incontinencia pigmentar y síndrome LEOPARD. El capítulo tres trata de trastornos de vascularización con síndrome de Klippel-Trenaunay, Mafucci, Blue Rubber Bleb Nevus, PHACE y Cutis marmorata telangiectásica congénita. En el capítulo cuatro de trastornos del tejido conectivo resaltan síndrome de Ehlers Danlos y lipoidoproteinosis. El cinco es sobre trastornos



con potencial maligno, incluyendo Xeroderma pigmentoso, Síndrome Gorlin, Peutz-Jeghers y otros. El seis esta dedicado a epidermolisis ampollar y el siete a las porfirias. El ocho a los síndromes que cursan con fotosensibilidad como síndrome Bloom, Rothmund Thomson y Cockayne. El nueve a los síndromes con inmunodeficiencia, el diez a los trastornos del cabello y las uñas, el once es de trastornos del metabolismo incluyendo entre otros la enfermedad de Fabry y la acrodermatitis enteropática, el doce, de anomalías cromosómicas tiene capítulos magistrales de síndrome de Down, Turner, Noonan y Klinefelter. Y por último el capítulo doce de enfermedades con corta estatura.

Spitz se envolvió en la tarea en crear este maravilloso manual/atlas en una única colección útil para dermatólogos, pediatras, internistas y médicos de atención primaria. Es de fácil consulta, amigable y sencillo de entender así como muy actualizado con los avances en genética de esta última década. **DV**