



Medicentro 2000;4(3)

HOSPITAL PEDIÁTRICO PROVINCIAL DOCENTE
“JOSÉ LUIS MIRANDA”
SANTA CLARA, VILLA CLARA

CARTA AL EDITOR

Incontinencia pigmentaria. Presentación de un paciente

Por:

Dra. Nancy Alemán Pedraja¹, Dr. Luis Alberto Monteagudo de la Guardia² y Dr. José Antonio Jiménez Rodríguez³

1. Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital Pediátrico Provincial Docente “José Luis Miranda”. Asistente. ISCM-VC.
2. Especialista de I Grado en Dermatología. Hospital Ginecoobstétrico “Mariana Grajales”.
3. Especialista de I Grado en Neuropediatria. Hospital Pediátrico “José Luis Miranda”. Asistente. ISCM-VC.

Descriptores DeCS: incontinencia pigmentaria

Subject headings: incontinentia pigmenti

Señor Editor:

La incontinencia pigmentaria (enfermedad de Bloch Sulzberger) es una condición hereditaria caracterizada por hileras lineales de ampollas en la piel, asociadas con defectos oculares en el Sistema Nervioso Central (SNC) y dentales. Se cree que es un rasgo ligado al cromosoma X que es letal para los hombres, característica que explica el predominio femenino del trastorno^{1,2}.

Las manifestaciones cutáneas se presentan en cuatro fases³, aunque en un determinado paciente no aparezcan todas ellas. La primera fase se manifiesta al nacer o en las primeras semanas de vida, y consiste en la presencia de unas estrías lineales eritematosas y unas placas de vesículas en las extremidades y de manera circular alrededor del tronco. En la segunda fase, cuando se resuelven las vesículas, éstas se secan y adquieren unas características hiperqueratósicas, pues forman placas verrugosas. La tercera fase o fase pigmentaria es el signo característico de la incontinencia pigmentaria: máculas pigmentadas esparcidas sobre el tronco, los brazos y la parte alta de las piernas, que forman dibujos caprichosos, dendríticos y abigarrados, como salpicaduras de forma irregular, líneas, estrías, espirales, lunares poliangulares y lesiones aracniformes⁴. Las lesiones pigmentadas no son necesariamente las de las lesiones vesiculares y verrugosas previas; persisten durante toda la infancia, y generalmente empiezan a desaparecer al inicio de la adolescencia. En la cuarta fase, aparecen unas máculas o estrías hipopigmentadas, sin pelo y anhidróticas, como manifestación tardía.

Aproximadamente un 80 % de los niños afectados tienen otros defectos: alopecia cicatrizante y moteada o difusa, anomalías dentarias (dentición tardía, hipodoncia, dientes cónicos e impactación⁵), manifestaciones del SNC (retraso del desarrollo motor y cognitivo); las crisis convulsivas, la microcefalia, la espasticidad y la parálisis se observan hasta en una tercera parte de los niños afectados. Las anomalías oculares consisten en neovascularización, estrabismo, atrofia del nervio óptico, cataratas o masas retrolenticulares⁶. Otras anomalías menos frecuentes son la distrofia ungueal y los defectos esqueléticos.

Presentación del paciente:

Niña YSR de dos años de edad, con antecedente de haber presentado desde el nacimiento lesiones cutáneas vesiculosas en antebrazos y cara posterior de las piernas, que posteriormente se tornaron verrugosas, y fue valorada su evolución por consulta de Dermatología. A los dos meses se realizó biopsia de piel con el diagnóstico de incontinencia pigmentaria. A los cuatro meses comenzó con crisis convulsivas; se le diagnosticó epilepsia mioclónica sintomática, y se le indicó tratamiento con clonazepam y valproato de sodio. A los 10 meses aparecieron lesiones pigmentadas en tronco y en los lugares de lesiones previas. Ha sido ingresada por bronconeumonía, crisis de asma bronquial y encefalitis. Se realizó seguimiento evolutivo en consultas de Dermatología y Neuropediatría.

Se recogen como antecedentes patológicos familiares: madre v/asmática, tres abortos fetos varones; entre los antecedentes patológicos personales: Parto eutócico a las 41 semanas.

Al realizar examen cutáneo se observan lesiones pigmentadas parduscas reticuladas o salpicadas de forma lineal, localizadas en cara posterior de ambos muslos, piernas hasta planta de los pies, y máculas pigmentadas irregulares en tronco. (Figura).



Figura: Incontinencia pigmentaria. Máculas pigmentadas lineales e irregulares.

Los resultados del examen neurológico fueron: hemiparesia derecha, hipotonía axial, espasticidad de las cuatro extremidades, reflejos osteodendinosos exaltados, derechos mayor que los izquierdos.

Se realizaron los siguientes exámenes complementarios:

Hemoglobina, hematócrito, leucograma, glicemia, creatinina, transaminasa glutamicopirúvica, conteo de plaquetas, cituria y heces fecales; los resultados presentaban parámetros normales.

Estudio radiográfico óseo: Sin alteraciones.

TAC de cráneo: Marcados signos de atrofia cortical, se observa una imagen hipodensa en región frontal izquierda en íntimo contacto con el asta frontal de VLI, ligera dilatación ventricular.

Potenciales evocados somatosensoriales: Respuesta cortical con latencia normal del lado derecho; del lado izquierdo se obtienen respuestas repicables.

Potenciales evocados auditivos de tallo cerebral: Normal en ambos ojos.

Potenciales evocados visuales: No se obtuvo respuesta en ambos ojos.

Electroencefalograma: Paroxístico intercrítico ligero en regiones bitemporales.

Test de Bayley: (Psicometría). Dificultades en todas las áreas.

Se indica tratamiento con drogas antiepilépticas, vitaminoterapia y fisioterapia.

La paciente mantiene lesiones cutáneas y retardo severo del desarrollo psicomotor.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Weston WL, Lane AT. Dermatología neonatal. En: Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolf K. Dermatología en medicina general. Washington: Médica Panamericana; 1997. p. 3078.
2. Welbury TA, Welbury RR. Incontinencia Pigmenti (Bloch Sulzberger syndrome): report of case. ASDC J Dent Child 1999;66(3):213-215, 155.
3. Darmstadt GL, Lane AL. Lesiones hiperpigmentadas: Incontinencia pigmentaria. En: Behrman RE, Kliegman RM, Harbin AM. Nelson. Tratado de Pediatría. 15^a ed. Madrid: Mc Graw-Hill Interamericana; 1998. p. 2300-2301.
4. Arnold HL, Odom RB, James WD. Tratado de Dermatología. 4^a ed. España : Salvat; 1993.
5. Rouse JS. Incontinencia pigmenti: overcoming cosmetic challenges. Compend Contin Educ Dent 1999;20(11):1034-1036, 1040-1041.
6. Kasman-Kellner B, Jurin-Bunte B, Ruprech KW. Incontinencia pigmenti (Bloch-Sulzberger-syndrome): case report and differential diagnosis to related dermato-ocular syndroms. Ophthalmologica 1999;213(1):63-69.