

**POLICLÍNICO DOCENTE  
“50 ANIVERSARIO”  
MANICARAGUA, VILLA CLARA**

**INFORME DE CASO**

**INCONTINENCIA PIGMENTARIA**

Por:

Dra. Victoria Olaida Castro Tejera<sup>1</sup> y Dra. Neisi Escalante Pacheco<sup>2</sup>

1. Especialista en I Grado en Dermatología. Policlínico Docente de Manicaragua, Villa Clara. Instructora. ISCM-VC.
2. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Policlínico Docente de Manicaragua, Villa Clara.

***Descriptor DeCS:***

INCONTINENCIA PIGMENTARIA

***Subject headings:***

INCONTINENTIA PIGMENTI

La incontinencia pigmentaria es una enfermedad congénita autosómica dominante, ligada al cromosoma X, y se relaciona con mutaciones del gen NEMO/IKK; existen dos genotipos con la misma expresión fenotípica<sup>1</sup>. Se describe que las lesiones siguen cuatro estadios clínicos bien caracterizados: vesicular, verrugoso, hiperpigmentación y atrofia; estos pueden aparecer juntos; además, los primeros pueden ocurrir intraútero y provocar manchas hiperpigmentadas en los recién nacidos; las alteraciones cutáneas pueden ser las únicas manifestaciones, pero se ha informado que un 80 % de las niñas tratadas tienen otras manifestaciones no cutáneas, y las más frecuentes son las alteraciones neurológicas, oftalmológicas, dentales y del músculo estriado<sup>1-3</sup>.

A continuación presentamos una adolescente en la que predominaron las alteraciones pigmentarias y algunas deformidades músculo-esqueléticas.

**Presentación del paciente**

Se trata de una adolescente de 12 años de edad nacida de parto normal, sin antecedentes familiares de la enfermedad; a los tres meses de nacida presentó eritema cutáneo en el tronco y las extremidades, que fue desapareciendo paulatinamente. A los ocho meses de vida se notaron cambios en la pigmentación de la piel del tronco y las extremidades, lo que motivó la interconsulta con el especialista en Dermatología, quien describió en aquel momento pigmentaciones arremolinadas, más pronunciadas en cuello, tronco y extremidades, que contrastaban con zonas de piel más claras, y por no existir en la lactante otras alteraciones en la piel y manifestar un desarrollo psicomotor normal, se decide seguir su evolución por consulta externa, sin medicación alguna. Estas pigmentaciones se fueron pronunciando, lo que causó preocupación familiar, y a los dos años de edad se decide realizar biopsia de piel de las lesiones pigmentadas, donde se informó, en la dermis papilar: colágeno denso con abundancia del pigmento melánico; macrófagos hísticos cargados de melanina, con localización perivascular superficial, lo que confirmó el diagnóstico de incontinencia pigmentaria.

Fue valorada por los especialistas en Oftalmología y Neuropediatría, que no encontraron alteraciones. Presentaba en aquel momento dentición tardía para su edad, con ausencia de caninos y primeros molares.

El seguimiento evolutivo por la especialidad de Dermatología no revela otros cambios significativos, hasta la adolescencia temprana, cuando la enferma manifiesta preocupación por su piel, donde son más evidentes las pigmentaciones arremolinadas, y nos llama la atención las alteraciones esqueléticas en su desarrollo.

Al realizar el examen físico, se observó:

Talla: 131 cm      Peso: 34 Kg.

Piel: Color no uniforme, y presentaba zonas con pigmentaciones arremolinadas más oscuras en tronco, extremidades y cuello; en general, la piel tiene aspecto grueso con zonas de queratosis pilar (Fig1).

La piel más clara no muestra atrofia.

Uñas: Pequeñas, de aspecto normal.



Fig 1 Piel gruesa con queratosis pilar y pigmentaciones arremolinadas.

Facies: Cara simétrica, pequeña para su talla, ojos ligeramente almendrados, orejas con hipoplasia del lóbulo inferior y nariz en pico de gallo (Figs 2 y 3).



Fig 2 Muestra ojos pequeños, nariz en pico de gallo, baja implantación de las orejas con hipoplasia de lóbulo inferior. Pigmentaciones arremolinadas en la frente.



Fig 3 Orejas con hipoplasia del lóbulo inferior e implantación baja.

Dientes: Ausencia de caninos.

Se observa atrofia tenar y clinodactilia (Fig 4).



Fig 4 Atrofia hipotenar y clinodactilia.

Sistema osteomioarticular: Baja talla para su edad; postura que acentúa la cifosis lumbar, con extremidades inferiores cortas y superiores largas (Fig 5).



Fig 5 Baja talla y extremidades superiores largas.

No hay antecedentes familiares de esta afección, ni síntomas de otra enfermedad sistémica.

Su menarquía apareció a los ocho años de edad.

#### Comentario

La incontinencia pigmentaria, también conocida como síndrome de Bloch-Sulzberger, está considerada como un síndrome multisistémico de polidisplasias, que tiene un patrón hereditario ligado al cromosoma X, por lo que la padecen las hembras en un 97 % de los casos. Se pensó que era fatal en los fetos del sexo masculino, pero se ha descrito la enfermedad en un 3 % de los pacientes varones<sup>1,2</sup>, y estos casi todos mueren en la etapa perinatal, a menos que su cariotipo sea 47XXY o presenten una mutación hipomórfica<sup>4</sup>.

La causa genética de la enfermedad se conoce desde hace años. En 1999 se identificó en el cromosoma X el gen NEMO, el cual codificaba una proteína del ciclo celular (NEMO = nuclear factor KB esencial modulador) cuyo déficit ocasionaba la incontinencia pigmentaria; en los casos familiares, el locus del gen se localizaba en Xq28; en los casos esporádicos se detectaron otros loci: Xp<sup>11</sup> y Xp21<sup>2-5</sup>.

Se piensa que las manifestaciones de la enfermedad son la expresión del gen alterado en el tejido afectado (mosaicismo funcional); de ahí la gran variabilidad clínica de la enfermedad, incluso dentro de una misma familia<sup>4,5</sup>.

Se describen alteraciones extracutáneas; en más del 80 % de los casos se informan afecciones dentarias, dadas fundamentalmente por anodoncia parcial y total, dientes cónicos o en ganchos, dentición tardía y alteraciones del esmalte<sup>6</sup>.

Algunos autores informan un 33 % con afectaciones del sistema nervioso central (SNC), lo que puede empeorar el pronóstico de la enfermedad en el primer año de vida; clínicamente pueden aparecer retardo mental, convulsiones, parálisis espásticas y microcefalia<sup>2,7,8</sup>.

Se evidencian afecciones oftalmológicas en un 25 % de estos enfermos, como estrabismo, cataratas, ceguera, microftalmía, uveítis y cambios vasculares de la retina<sup>2,4,8</sup>.

Los tumores queratinosos periungueales pueden aparecer en la pubertad y tercera década de la vida; se localizan más frecuentemente en los dedos de los pies y pueden evolucionar hacia la

regresión espontánea o mantener un crecimiento continuo con dolor; puede haber distrofia ungueal y destrucción ósea de la falange distal<sup>4,8</sup>. Se describe, además, que un 45 % de los casos informados han presentado alopecia<sup>8</sup>.

### **Referencias bibliográficas**

1. Arenas R. Genodermatosis. En: Dermatología atlas diagnóstico y tratamiento 3<sup>ra</sup> ed. México: Mc Graw-Hill. p. 252-301.
2. Portaleone D, Taroni F, Micheli S, Moiola M, Pedrazzini A, Cognizzoli P, et al. Proposal for a protocol for the staging of incontinentia pigmenti in pediatric age. *Minerv Pediatr.* 2007 Jun;59(33):255-65.
3. Feito-Rodríguez M, García-Macarrón J, Bravo-Burguillos ER, Vera-Castaño A, de Lucas-Laguna R. incontinentia pigmenti: Three new cases that demonstrate it is not only a matter of women. *Actas Dermosifiliogr.* 2007 Mar;98(2):112-5.
4. Leyva- Sartory M, Cortez Franco F, Carahyua- Pérez D. Incontinencia Pigmento. Reporte de un caso. *Dermatología Peruana.* 2006;16(1):70-3.
5. Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria [sitio web en Internet]. España: SEPEAP, Inc. © Sociedad Española de Pediatría Extrahospitalaria y Atención Primaria [actualizado 4 Abr 2009; citado 20 Ene 2008]. Disponible en: <http://www.sepeap.org/archivos/revisiones/derma/incontinenciapigmenti.htm>
6. Ehrenreich M, Tarlow MM, Godlewska-Janusz E, Schwartz RA. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): a systemic disorder. *Cutis.* 2007 May;79(5):355-62.
7. Alonso López P, Bustamante Carrillo S. Incontinentia pigmenti. Presentación neonatal. *Bol Pediatr.* 2006;46(195):45-50.
8. Fusco F, Fimiani G, Tadini G, Michele D, Ursini MV. Clinical diagnosis of incontinentia pigmenti in a cohort of male patient. *J Am Acad Dermatol.* 2007 Feb;56(2):264-7.