



Medicent Electrón. 2026;30:e4156

ISSN 1029-3043

Informe de Caso

Hipomelanosis de Ito. Presentación de caso

Hypomelanosis of Ito. A case report

Elayne Esther Santana Hernández^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-0295-1390>Danay Fuentes Pérez¹ <https://orcid.org/0000-0001-9986-0585>Yusimi Ricardo Pozo¹ <https://orcid.org/0000-0001-7930-5306>¹Universidad de Ciencias Médicas del Holguín «Mariana Grajales Coello». Cuba.*Autor para correspondencia: Correo electrónico: elsantana@infomed.sld.cu**RESUMEN**

La hipomelanosis de Ito es un síndrome neurocutáneo con un grado de despigmentación dérmica variable que puede estar asociado en ocasiones a convulsiones y discapacidad cognitiva. Se presenta un paciente masculino de ocho años, que desde su nacimiento, presenta máculas hipopigmentadas que siguen el recorrido de las líneas de Blaschko en los miembros inferiores; a los tres años comenzó con convulsiones tónico clónicas de difícil control y se hizo el diagnóstico de la epilepsia. A los cinco años se identificó una discapacidad cognitiva con retardo de las habilidades de aprendizaje para su edad. Se consideró de gran valor el método clínico para la delineación correcta del fenotipo, y para poder realizar un diagnóstico precoz y un seguimiento multidisciplinario.



Llegar a este diagnóstico clínico permitió brindar un adecuado asesoramiento genético a esta familia.

DeCS: trastornos de la pigmentación; incontinencia pigmentaria.

ABSTRACT

Hypomelanosis of Ito is a neurocutaneous syndrome with a variable degree of skin depigmentation that may be sometimes associated with seizures and cognitive disability. We present an eight-year-old male patient who has had, since birth, hypopigmented macules that follow the course of the Blaschko's lines on lower limbs. At three years of age, he began to have difficult-to-control tonic-clonic seizures and was diagnosed with epilepsy. At five years old, a cognitive disability with delayed learning skills for his age was identified. The clinical method was considered of great value for the correct delineation of the phenotype and to be able to make an early diagnosis and multidisciplinary follow-up. Reaching this clinical diagnosis made it possible to provide adequate genetic counseling to this family.

MeSH: pigmentation disorders; incontinentia pigmenti.

Recibido: 2/11/2024

Aprobado: 23/12/2024

La hipomelanosis de Ito es un trastorno multisistémico caracterizado por hipopigmentación cutánea siguiendo las líneas de Blaschko; se presenta, en la mayoría de los casos, de forma esporádica. Esta enfermedad neurocutánea afecta principalmente, al sistema nervioso central y musculoesquelético. Fue descrito por primera vez en 1952 por el médico japonés Minor Ito y es considerado el tercer síndrome neurocutáneo en frecuencia; aunque no se tienen documentada la misma en todos los países, su incidencia oscila entre 1/7 540 a



1/80 000 nacidos vivos. El tipo de herencia no está claramente definido, ya que la mayoría de las revisiones lo asocian a un mosaicismo genético somático o gonadal, y menos del 3 % de los casos documentados presenta un patrón de herencia autosómicos dominante.^(1,2,3)

El diagnóstico de esta genodermatosis se basa en criterios propuestos por Ruiz-Maldonado, los cuales plantean que son determinantes para efectuar el diagnóstico clínico, la combinación de un criterio fundamental con uno o más criterios mayores o el criterio fundamental, con dos o más criterios menores. El criterio fundamental plantea presencia de manchas lineales o parcheadas de carácter congénito o de adquisición no hereditaria muy temprana que se extiende por dos o más partes del cuerpo; criterios mayores; presencia de alteraciones en el sistema nervioso central, o una o más en el sistema musculoesquelético. Criterios menores: dos o más malformaciones congénitas fuera del sistema nervioso central o músculo esquelético y anomalías cromosómicas.^(4,5)

Este síndrome con expresividad variable puede presentarse con gran heterogeneidad clínica; su diagnóstico no se efectúa de forma precoz, aun presentando las manchas hipocrómicas desde el nacimiento y retardo en el desarrollo psicomotor. Solo, cuando el paciente comienza con las convulsiones es enviado al departamento de Genética Clínica para su valoración. Todo ello motivó a presentar este caso con el fin de describir un paciente con características clínicas típicas de esta enfermedad.

Presentación del paciente

Paciente masculino de ocho años, con maculas hipopigmentadas que siguen el recorrido de las líneas de Blaschko en los miembros inferiores. (Figura 1)





Figura 1. Manchas hipopigmentadas en los miembros inferiores siguiendo las líneas de Blaschko.

Estas lesiones se distribuyen de la misma forma en el tronco. (Figura 2)



Figura 2. Manchas hipopigmentadas en el tronco.

Estas manchas cutáneas hipopigmentadas se presentaron desde el nacimiento, sin ningún otro síntoma asociado con los siguientes antecedentes:

- Antecedentes prenatales: sin datos de interés.
- Antecedentes perinatales: parto a las 38,5 semanas, peso 3 100 gramos, talla 52 cm, Apgar 8-9.
- Antecedentes posnatales: buena succión y ganancia de peso los primeros seis meses con control cefálico a los cinco meses.

A los seis meses, en la consulta de pediatría, se identifica un retardo en el desarrollo psicomotor porque no lograba sentarse ni con apoyo y se envía a consulta de neurodesarrollo, donde el equipo multidisciplinario evalúa las manchas hipocrómicas como hereditarias, porque el padre presenta en el tronco una mancha similar hipopigmentada.

Se decide remitir a rehabilitación, pero tampoco logró sentarse a los ocho meses y solo comienza la marcha con apoyo a los 24 meses; después de varios meses en rehabilitación, presentó retardo del lenguaje a los tres años; también presentó convulsiones tónico-clónicas y se le diagnosticó una epilepsia de muy difícil control todo ese año, por ello, los neurólogos solicitaron la interconsulta con genética clínica.

Se valora en consulta de neurogenética en el Centro Provincial de Genética Médica de Holguín y luego de un examen físico exhaustivo, en conjunto con dermatología, se identificaron las manchas hipopigmentadas del padre como nevos cutáneos; se discute el caso en el equipo multidisciplinario y se hace el diagnóstico clínico de la hipomelanosis de Ito.

Se le indicaron exámenes complementarios; resonancia magnética nuclear de cráneo, sin alteraciones; ultrasonido abdominal genético, sin alteraciones; estudio oftalmológico, normal y cariotipo en sangre periférica, que resultó en 16 metafases: 46, XY, un varón cromosómicamente normal.

Durante todo ese año, se interrumpió el seguimiento por logofoniatría y se identificó hiperactividad con inatención (TDH), que fue motivo de seguimiento por psicología y psiquiatría y le propusieron tratamiento a los cinco años.

En esos momentos, solo decía palabras sueltas; a los seis años fue valorado por el centro de diagnóstico y orientación a la familia (CDO), donde le diagnosticaron una discapacidad cognitiva moderada y se recomendó su inserción en la enseñanza especial correspondiente. Se mantuvo con tratamiento por psiquiatría por la TDH y tratamiento por neurología debido a la epilepsia, de la cual se



mantuvo compensado. En estos momentos, continúa asistiendo a consulta multidisciplinaria de genodermatosis y neurogenética, donde se le brinda asesoramiento a la familia y se le informa de las complicaciones y evolución de la enfermedad a través de hoja informativa.

Comentario

En la hipomelanosis de Ito es fundamental, que el enfermo presente las manchas hipopigmentadas en forma lineal a lo largo de las líneas de Blaschko, como exhibió este paciente desde el nacimiento; por ello, ante la sospecha del diagnóstico se efectúan estudios para investigar la presencia de otras alteraciones en el sistema nervioso central, órgano de la visión, musculoesqueléticas o cualquier otra malformación, no encontradas en este caso.^(1,2,3)

En esta enfermedad se pueden hallar otras anomalías menos frecuentes, como alteraciones del comportamiento o del lenguaje, hipotonía muscular y epilepsia. También, se ha informado en algunos casos, asociación con alteraciones cardíacas, genitourinarias; otras alteraciones reportadas incluyen las craneofaciales como: macrocefalia, braquicefalia e hipertelorismo. Se han descrito alteraciones de los miembros, esqueléticas y musculares.^(4,5) En este niño se identificó, desde la etapa de lactante, un retardo en el desarrollo psicomotor por hipotonía, retardo del lenguaje y epilepsia.

La hipomelanosis de Ito es un trastorno multisistémico esporádico que se asocia en muchos casos, con el mosaicismo cromosómico. En general, no es evidente un patrón herencia particular para los genes asociados a la enfermedad, pero se ha visto con una prevalencia mayor en féminas que en varones en una relación 2:1; en estos casos, se ha planteado la existencia de un subgrupo de pacientes femeninas en las que el factor común es la presencia de un X constitucional equilibrado, después de producirse una translocación con un cromosoma autosómico con un punto de ruptura citogenético en la región pericentromérica del X. En este caso, se plantea que el fenotipo no resulta de la interrupción de genes



ligados a X, sino de la presencia de disomía en mosaico de secuencias del cromosoma X por encima del punto de ruptura. Se han reportado algunos en familias, asociados principalmente con los genes 9q33, 15q11 y Xp11. Se ha identificado como una de las principales alteraciones genéticas identificadas en las translocaciones balanceadas del cromosoma Xp21.2.^(6,7)

Desde el punto de vista neuropsiquiátrico, estas alteraciones cerebrales pueden manifestarse con discapacidad intelectual, trastornos del comportamiento y epilepsia, como se presenta en este caso. Se ha documentado, que el 60 % de estos pacientes tienen coeficiente intelectual menor de 70 % y el 15 % de inteligencia limítrofe; otro estudio reportó que el 22 % de los pacientes analizados tenían inteligencia en límites normales.^(8,9,10) Este paciente presentaba discapacidad intelectual moderada agravada por las crisis convulsivas.

En este síndrome, con heterogeneidad clínica, es importante realizar cuidadosamente, el examen de cada uno de los pacientes con máculas hipopigmentadas con recorrido en las líneas de Blaschko, aun, sin que se identifique ningún otro signo ni síntoma, y utilizar el método clínico para delinear correctamente el fenotipo. Además, debe ser discutido en colectivo; en este caso se consideró de gran valor, el método clínico para delinear el fenotipo, poder realizar un diagnóstico precoz y hacer un seguimiento multidisciplinario. Llegar al diagnóstico clínico permitió brindar un adecuado asesoramiento genético a esta familia.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Arora V, Tandon R, Puri RD, Lall M, Noorani I, Suman P. Hypomelanosis of Ito. Indian J Pediatr [Internet]. 2022 [citado 2024 en.28];89(11):[cerca de 3 pantallas]. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s12098-022-04208-x>



2. Uçar Çİ, Yıldırım M, Sayar Y, Şahin S, Teber ST. Hypomelanosis of Ito presenting with unilateral dilation of Virchow-Robin spaces: a case report. Childs Nerv Syst [Internet]. 2021[citado 2024 en. 18];37(9):[cerca de 4 pantallas]. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s00381-021-05083-1>
3. Khera D, Singh S, Gupta P. Hypomelanosis of Ito: streaks and whorls. BMJ Case Rep [Internet]. 2019[citado 2024 en. 18];12(4):e227693:[cerca de 8 pantallas]. Disponible en: <https://casereports.bmj.com/content/12/4/e227693>
4. Ruggieri M, Pavone L. Hypomelanosis of Ito: clinical syndrome or just phenotype? J Child Neurol [Internet]. 2000 [citado 2024 en. 10];15(10):[cerca de 10 pantallas]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11063076/>
5. Pavone V, Signorelli SS, Praticò AD, Corsello G, Savasta S, Falsaperla R, et al. Total Hemi-overgrowth in Pigmentary Mosaicism of the (Hypomelanosis of) Ito Type: Eight Case Reports. Medicine (Baltimore). 2016 Mar. [citado 2024 en. 10];95(10):e2705:[cerca de 12 pantallas]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4998851/>
6. Plensdorf S, Livieratos M, Dada N. Pigmentation Disorders: Diagnosis and Management. Am Fam Physician [Internet]. 2017 [citado 2024 en. 30];96(12):[cerca de 8 pantallas]. Disponible en: <https://www.aafp.org/pubs/afp/issues/2017/1215/p797.html>
7. Selvaag E, Aas AM, Heide S. Structural hair shaft abnormalities in hypomelanosis of ito and other ectodermal dysplasias. Acta Paediatr [Internet]. 2000 [citado 2024 en. 18];89(5):[cerca de 3 pantallas]. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10852202/>
8. Demartini Z Jr, Teixeira BCA, Koppe GL. Carotid Artery Aneurysm and Hypomelanosis of Ito. Pediatr Neurosurg [Internet]. 2023 [citado 2024 en. 18];58(2):[cerca de 3 pantallas]. Disponible en: <https://karger.com/pne/article/58/2/114/836739/Carotid-Artery-Aneurysm-and-Hypomelanosis-of-Ito>



9. Gupta M, Gupta P, Sharma R, Gupta A. Hypomelanosis of Ito with gynaecomastia and dental anomaly. BMJ Case Rep [Internet]. 2018 [citado 2024 en. 30];2018:[cerca de 12 pantallas]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC6040523/>
10. Parisi L, Di Filippo T, Roccella M. Hypomelanosis of Ito: neurological and psychiatric picture in developmental age. Minerva Pediatr. 2012;64(1):65-70.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

