

## INCONTINENTIA PIGMENTI

### AUTORES

Bejarano Ramírez, Natalia; Ortiz Barquero, María Concepción; Cordero Carrasco, Juan Luis.

### CENTRO DE TRABAJO

Hospital Materno-Infantil de Badajoz.  
Avda/ Damián Téllez Lafuente, s/n.  
06010 Badajoz  
Teléfono: 924215000

### DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA

Natalia Bejarano Ramírez  
Hospital Materno-Infantil de Badajoz  
Sección de Pediatría  
Avda/ Damián Téllez Lafuente s/n  
06010 Badajoz  
e-mail: nrb78@hotmail.com

### FECHA DE ENVÍO

Badajoz, 5 de mayo de 2008.

### INCONTINENTIA PIGMENTI INTRODUCCIÓN

La incontinencia pigmenti o síndrome de Bloch-Sulzberger, es una genodermatosis rara que afecta a tejidos derivados de meso y ectodermo. Fue descrita por primera vez por Garrod en 1906 y clasificada según las características clínicas y anatomopatológicas por Bloch-Sulzberger (1926-28) <sup>2,3</sup>.

### OBSERVACIÓN CLÍNICA

Paciente mujer de cinco días de vida que consulta por aparición de lesiones eritematopapulosas localizadas en tronco y extremidades, siguiendo una distribución lineal.

Evolucionan a vesículas a los siete días de vida. A los once días, se aprecia regresión de algunas vesículas y aparición de nuevas lesiones hiperqueratósicas, persistiendo la distribución lineal de las mismas.

Dentro de los antecedentes personales; se trata de un recién nacido a término de peso adecuado para edad gestacional, recibe lactancia materna exclusiva.

Entre los antecedentes familiares; madre con anodon-

cia parcial y lesión hiperpigmentada en tórax. Un aborto previo. Hermana con lesión hiperpigmentada en tronco, al nacimiento presentó lesiones similares a la de la paciente.

Fig 1. Lesiones vesiculosas localizadas en tronco y miembros, siguiendo una distribución lineal.



Fig 2. Evolución de las lesiones, adquiriendo aspecto hiperqueratósico o verrucoso.



### DISCUSIÓN

La incontinencia pigmenti es una genodermatosis rara de afectación multisistémica. Tiene una herencia dominante ligada al X, por lo que la padecen principalmente las mujeres. Los hombres que tienen su gen anormal en su único cromosoma X, resultan tan severamente afectados que mueren intraútero.

Recientemente se ha descubierto su origen en una mutación de un gen llamado NEMO. Tiene expresión variable dentro de la misma familia. Algunos autores destacan la importancia del diagnóstico prenatal mediante biopsia de trofoblastos, por la importancia de alteraciones oculares y neurológicas asociadas a esta enfermedad <sup>6-10</sup>.

La clínica cutánea que caracteriza a esta enfermedad se

manifiesta desde el nacimiento o en los primeros días de vida hasta en el 95% de los pacientes<sup>3-5</sup>. Es típica la distribución lineal de las lesiones, siguiendo las líneas de Blascko. Se distinguen cuatro estadios secuenciales, que pueden coexistir entre ellos:

- Primer estadio: se caracteriza por lesiones eritemato-papulosa de distribución lineal, localizadas principalmente en tronco y extremidades. Aparecen durante las dos primeras semanas de vida. Histológicamente se observa vesícula intraepidérmica eosinofílica y edema dérmico.
- Segundo estadio: se caracteriza por la presencia de pápulas de aspecto hiperqueratósico o verrucoso. Las lesiones se pustulizan o queratinizan. Aparecen entre las dos y seis primeras semanas de vida. Histológicamente se aprecia una hiperplasia epidérmica, hiperqueratosis y papilomatosis.
- Tercer estadio: se caracteriza por lesiones hiperpigmentadas de color marrón o grisáceo en el tronco. Histológicamente se aprecia degeneración vacuolar de las células de la capa basal de la epidermis y presencia de melanina en la dermis papilar.
- Cuarto estadio: sólo presente en un tercio de los pacientes. Se distinguen lesiones autoinvolutivas hipopigmentadas o atróficas. Puede acompañarse de hipotricosis o anhidrosis. Se suele desarrollar durante la adolescencia.

Como clínica extracutánea asociada se describen<sup>1,2</sup>:

- Alteraciones dentales (hasta en un 65 % de los pacientes) con anodoncia parcial o completa, dientes cónicos o retraso en la erupción de los dientes.
- Alteraciones oculares (descritas en un 35 % de los pacientes) por afectación retiniana (con desprendimientos) o no retiniana (microftalmia, cataratas).
- Alteraciones neurológicas (en 30-50 % de los pacientes): convulsiones, retraso mental, retraso motor.
- Otras alteraciones: deformidades esqueléticas ( espina bífida, hemivértebra ), labio leporino, anomalías cardíacas o urogenitales.

El diagnóstico es fundamentalmente clínico. La evolu-

ción favorable ,en estadios, y la ausencia de signos de toxicidad (fiebre alta, aspecto séptico), permiten diferenciarla de otras entidades con lesiones vesiculosas en el periodo neonatal. El estudio anatomo-patológico confirma el diagnóstico.

Es importante valorar la existencia de alteraciones extracutáneas asociadas, por lo que se recomienda radiografía de esqueleto, estudio neurológico y oftalmológico principalmente, puesto que de la asociación de alteraciones en dichos sistemas depende fundamentalmente el pronóstico<sup>1-3</sup>.

El tratamiento es sintomático, con medidas de hidratación de piel y antibioterapia tópica si existe sospecha de sobreinfección de las lesiones.

Algunos autores destacan la importancia del consejo genético en mujeres con clínica de esta genodermatosis y antecedentes de abortos previos<sup>10</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Gutiérrez A, Cruz G, Fernández A, Escudero T. Incontinencia pigmenti en el periodo neonatal: a propósito de dos casos. *An Esp Pediatr* 1990; 33:275-77.
2. Palencia R, Asensio D. Manifestaciones neurológicas en la incontinencia pigmenti. *An Esp Pediatr* 1994; 40:146-148.
3. Tanboga I, Kargul B. Clinical features of incontinencia pigmenti with emphasis on dermatology findings. *J Clin Pediatr Dentistry* 2000;25:161-5.
4. Plantin P. Troubles physiologiques de la peau et des muqueuses du nouveau-né. *Ann Dermatol Venerol* 1999;126:927-32.
5. Moraga Llop FA. Lesiones benignas y transitorias de la piel del recién nacido. *La dermatología y el pediatra*. Ed Ergon. Barcelona 1997:3-20.
6. Ramos Fuentes, FJ. Deficiencia mental de origen genético. *An Esp Pediatr* 1997;47:121-25.
7. Smahi A, Courtois G, Vabres P, Yamaoka S, Heuertz S, Munich A et al. For the International Incontinentia Pigmenti Consortium. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF-kappaB activation and is a cause of incontinencia pigmenti. *Nature* 2000;405:466-72.
8. Hadj-rabia S, Froidevaux D, Bodak N, Hamel-Teillac D, Smahi A, Touil Y et al. Clinical study of 40 cases of incontinencia pigmenti. *Arch Dermatol* 2003; 139: 1163-70.
9. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinencia pigmenti: a review and update on molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol* 2002;47:169-87.
10. Shastry BS. Recent progress in the genetics of incontinencia pigmenti. *J Hum Genet* 2000;45(6):323-6.