

Incontinentia pigmenti en Cajamarca: Reporte de un caso en lactante

Brayan Gálvez-Marticorena^{1a}, Javier Chambi-Torres^{1a}

RESUMEN

La Incontinentia pigmenti (IP) o Síndrome de Bloch-Sulzberger es una rara enfermedad dominante ligada al cromosoma X, caracterizada por lesiones en la piel. Puede estar acompañada de manifestaciones neurológicas, oftalmológicas y dentales.

Se presenta el caso clínico de una lactante de un mes y veintiséis días diagnosticada con esta enfermedad y tratada con éxito. (Horiz Med 2015; 15(3): 57-60)

Palabras clave: Síndrome de Bloch-Sulzberger, Incontinencia Pigmentaria, hiperpigmentación (Fuente: DeCS BIREME).

Incontinentia pigmenti in Cajamarca: A case report on infant

ABSTRACT

Incontinentia pigmenti (IP) or Bloch-Sulzberger syndrome is a rare dominant X-linked disease characterized by skin lesions. It may be accompanied by neurological, ophthalmological and dental manifestations.

We report the case of a one month and twenty six days old female patient diagnosed with this disease who was successfully treated. (Horiz Med 2015; 15(3): 57-60)

Key words: Incontinentia pigmenti, Pigmentation Disorders, Skin Abnormalities (Source: MeSH NLM).

¹ Estudiante de pre grado de Medicina Humana. Facultad de Medicina Humana. Universidad de San Martín de Porres. Lima-Perú

^a Sociedad Científica de Estudiantes de Medicina de la Universidad de San Martín de Porres: SOCIEM-USMP, Lima-Perú

INTRODUCCIÓN

La Incontinentia pigmenti (IP) o Síndrome de Bloch-Sulzberger es una rara enfermedad dominante ligada al cromosoma X con una prevalencia estimada de 0,2 /100,000 nacidos (1).

Frecuentemente causa alteraciones dérmicas, que se inician en el período neonatal con una erupción vesicular (estadio I) y tres etapas más (que van de meses a años) que comprenden una verrugosa (estadio II), la hiperpigmentada (estadio III), y finalmente la atrófico hipopigmentado (estadio IV) que generalmente continua a lo largo de la vida (2).

Las alteraciones dérmicas siguen las líneas de Blaschko y son el principal criterio de diagnóstico para IP según Landy y Donnai en 1993 (2).

La IP es casi exclusivo en las mujeres, debido a que es letal para los varones in útero (2). Éstos pueden sobrevivir si su cariotipo es 47XXY o si presentan una mutación hipomórfica (3).

No se conoce la prevalencia de IP en el Perú, pero existen casos reportados.

Presentamos este inusual caso con el fin de dar a conocer sus rasgos clínicos para el diagnóstico y tratamiento acertado.

CASO CLÍNICO

Lactante femenino de 1 mes 26 días, mestiza, primogénita de parto eutócico, natural de Cajamarca, Perú.

Presenta múltiples lesiones maculares hiperpigmentadas en tronco y extremidades, de distribución lineal, siguiendo las líneas de Blaschko (Figura 1), con lesiones verrugosas en algunas zonas eritematosas sobre todo en los pliegues (Figura 2). Algunas cicatrices atróficas y otras queloides secuelares.

No se ve afectado el rostro ni palmas ni plantas. El resto del examen físico fue normal. Exámenes de laboratorio normales. Se le realizó una biopsia de piel (Figura 3).

Se determinó el diagnóstico de IP y el tratamiento inicial fue con una combinación de tacrolimus 0.03% tópico y mometazona tópica, hasta lograr la resolución total de las lesiones.

Fue seguida mes a mes, hasta el año de edad, presentó evolución favorable excepto las máculas hiperpigmentadas que se mantuvieron sin variación.



Figura 1. Ampollas e hiperpigmentación siguiendo las líneas de Blaschko.



Figura 2. Hiperpigmentación y verrugas cerca a los pliegues de los muslos. Eritema perigenital.

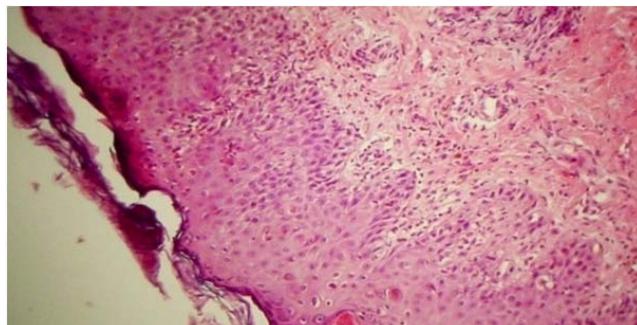


Figura 3. Estrato córneo sin cambios. Dermatitis espongiforme eosinofílica, vesículas intraepidérmicas rellenas de eosinófilos. Células disqueratónicas en la capa espinosa. Algunas células con pigmento melánico en la capa basal

DISCUSIÓN

La IP se debe a las mutaciones del gen NEMO (nuclear factor-kappa B essential modulator), localizadas en Xq28. NEMO es la subunidad reguladora del complejo Ikb-cinasa necesaria para las vías de activación de NF-kB que desempeñan importantes papeles en la inflamación, respuesta inmunitaria, el control del crecimiento celular y la protección contra la apoptosis (4).

Como se mencionó previamente, a nivel histopatológico presenta cuatro estadios, cada uno con características particulares (5) (Tabla 1).

Para el diagnóstico se suele emplear los Criterios de Landy SJ y Donnai D (2). Existe ya una nueva versión (6).

Las manifestaciones clínicas graves incluyen: convulsiones, encefalopatía infantil, encefalomiелitis diseminada aguda y el accidente cerebrovascular isquémico (7) y problemas oftalmológicos (8).

También, afectación en el pelo, las más frecuentes son: alopecia (placas) y pelo escaso (9). Por lo tanto se torna una enfermedad multisistémica y un reto para otras especialidades además de la dermatología.

En laboratorio (10), se ha reportado eosinofilia y leucocitosis entre la 3ra y 5ta semana en la fase vesicular. Es importante, tener en cuenta a la displasia ectodérmica y la sífilis congénita como

diagnósticos diferenciales. Las tres comparten manifestaciones comunes como la hipodoncia, microdoncia, malformaciones, dientes impactados y retraso de la erupción. Sin embargo, los dientes conoides de la IP son un rasgo característico que la diferencia de la sífilis congénita; además de que la displasia ectodérmica es recesiva y afecta más a varones.

La IP no tiene tratamiento específico hasta la actualidad; pero es importante recalcar la actitud profiláctica contra infecciones agregadas en los estadios vesiculares o verrugosos.

Es valioso conocer la IP debido a que se puede confundir con otras enfermedades de mayor prevalencia como el herpes, el nevus epidérmico lineal, entre otras, con el fin de evitar tratamiento inadecuado y sin éxito en la resolución de la enfermedad.

Muchos hospitales del país no cuentan con pruebas moleculares que son las definitivas e ideales para descartar otras enfermedades, de la Incontinencia pigmenti.

El caso expuesto cumple con los criterios mayores de Landy SJ y Donnai D, tratándose de un cuadro no severo (llamado también esporádico) estadio III (hiperpigmentado) con repercusiones estéticas que en la vida adulta, la paciente al salir embarazada, puede sufrir abortos espontáneos sin causa aparente o transmitir la mutación a la descendencia. Por lo tanto, casos como éste, ameritan consejería genética.

Tabla 1. Hiperpigmentación y verrugas cerca a los pliegues de los muslos. Eritema perigenital.

| Estadio | Características |
|---------------------------|---|
| I.Vesiculoso | Presencia de espongirosis con eosinófilos, vesículas epidérmicas con eosinófilos en su interior y queratinocitos disqueratósicos. |
| II.Verrugoso | Presencia de acantosis, papilomatosis irregular e hiperqueratosis dentro de las cuales hay presencia de células disqueratósicas dispersas y degeneración con vacuolización de capa basal. |
| III.Hiperpigmentado | Presencia de melanófagos en el infiltrado inflamatorio. Melanina libre en la dermis, pero con ausencia o disminución de la melanina en la capa basal de la epidermis. |
| IV.Atróficohipopigmentado | Presencia de queratinocitos apoptósicos, atrofia de los folículos pilosos y ausencia del músculo piloerector. |

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Orphanet Report Series. Prevalence of rare diseases: Bibliographic data. 2012, Disponible en: http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases_by_alphabetical_list.pdf. Accedido Jul 4, 2013
2. Landy SJ, Donnai D: Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet* 1993, 30:53-59.
3. Sheuerle A. Male cases of incontinentia pigmenti: A case and review. *Am J Med Genet*. 1998; 77:201-18.
4. Smahi A, Courtois G, Vabres P et al. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF- κ B activation and is a cause of incontinentia pigmenti. *Nature* 2000; 405: 466-472.
5. Hadj-Rabia S, Rimella A, Smahi A, et al. Clinical and histologic features of incontinentia pigmenti in adults with nuclear factor κ B essential modulator gene mutations. *J Am Acad Dermatol* 2011; 64 (3): 508-15. Epub 2011 Jan 20.
6. Minic S, Trpinac D, Obradovic M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria. Update. *Clin Genet* 2014; 85: 536-542
7. Meuwissen M, Mancini G. Neurological findings in incontinentia pigmenti; a review. *European Journal of Medical Genetics*. 2012; vol 55(5):323-331
8. Francois J. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) and retinal changes. *Br J Ophthalmol* 1984; 68:19-25.
9. García García Alina, Hernández García Iván, de León Ojeda Norma, Acosta Sabatés Marta, Marrón Portales Lurdes. Revisión clínica de 28 casos de incontinencia pigmentaria. *Rev Cubana Pediatr* [revista en la Internet]. 2010 Sep [citado 2014 Jul 04]; 82(3): 20-27. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312010000300003&lng=es.
10. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentiapiementi: A review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol*. 2002; 47:169-89

AGRADECIMIENTOS

Nuestro especial agradecimiento al médico Dermatólogo Edgar Álvarez Llanos, quién nos facilitó el acceso a la historia clínica.

Fuentes de financiamiento

Autofinanciado por los autores.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflicto de interés en la presentación de este artículo.

Correspondencia:

Brayan Gálvez Marticorena
Dirección: Jr. Trinidad 269 Villa Jardín - San Luis
Teléfono: 4369316
Correo electrónico: brayan_galvez@usmp.pe

Recibido: 21 de Junio de 2015
Aprobado: 06 de Agosto de 2015