

Caso clínico

Hipomelanosis de Ito a propósito de un caso con retraso de lenguaje

Dr. Abraham Dayán-Nahmad*, Dr. Miguel A. Collado-Corona**

Resumen

La hipomelanosis de Ito es un síndrome neurocutáneo poco común. Se caracteriza por la presencia de lesiones cutáneas hipopigmentadas en forma de líneas en espiral y remolinos con márgenes irregulares, anomalías en el sistema nervioso central en el 40%, manifestaciones oculares y musculoesqueléticas. Se presenta el caso de un paciente quien presenta un retraso del lenguaje, manifestación poco común de esta entidad.

Palabras Clave: Hipomelanosis de Ito; Incontinencia pigmentaria acromática, retraso del lenguaje, epilepsia.

Summary

Hypomelanosis of Ito is a uncommon neurocutaneous disease characterized by the presence of cutaneous hypomelanotic zones with irregular borders, streaks and whorls, abnormalities in the central nervous system in 40%, ocular manifestations and musculoskeletal. It is presented a patient who presents a delay of the language, manifestation uncommon of this entity.

Keywords: Hypomelanosis of Ito; Incontinentia pigmenti achromians, language delay, epilepsy.

La hipomelanosis de Ito,^(1,2) descrita por Ito en 1951⁽¹⁾; también conocida como incontinencia pigmentaria acromática^(3,4) o nevo sistémico acrómico⁽²⁾, es un síndrome neurocutáneo poco común. Consiste en la presencia de lesiones hipopigmentadas en cualquier parte del cuerpo, pueden ser unilaterales o bilaterales con una distribución dermatómica en forma de líneas en espiral y remolinos con márgenes irregulares^(1,2,4,5). Las lesiones cutáneas son congénitas⁽²⁾; habitualmente se presentan al nacimiento aunque pueden aparecer al inicio de la niñez⁽⁶⁾, se presentan en el 70% al año de edad. Tiene una prevalencia de 1 caso por cada 5000-6000 pacientes de un hospital pediátrico⁽⁷⁾.

Reporte del caso

Paciente femenino de 3 años 3 meses de edad con tez blanca, quien es enviada al Instituto de la Comunicación Humana a valoración por retraso en la adquisición del lenguaje.

A la exploración física se observa la presencia de lesiones hipopigmentadas en forma de líneas en espiral y remolinos en todo el cuerpo. Tiene dificultad para socializar, tendencia a aislarse, y se observa en constante movimiento. Su lenguaje consiste en 6 sílabas sueltas

en forma inconstante, apoya su comunicación en señalización y llevando al adulto hacia lo que desea. La exploración neurológica no muestra focalizaciones.

Los pares craneales, el examen del cerebelo y sistema sensorial-motor resultó normal. El electroencefalograma muestra un patrón de complejos punta-onda generalizada de 2 Hz. Figura 1. La Resonancia magnética nuclear cerebral muestra atrofia subcortical leve.

Su desarrollo psicomotor mostró control cefálico a los 6 meses, sedestación a los 8 meses, gateo al año, bipedestación 1 año 6 meses, marcha 2 años, control de esfínteres aún no ha iniciado.

Balbuceo 3 meses, monosílabos 2 años, bisílabos 2 años 3 meses.

A los 2 años 6 meses presenta crisis convulsiva con fase tónica, seguida de sacudidas clónicas, con duración de hasta 3 minutos, acompañada de cianosis, con sueño posterior, con una periodicidad de cada 15 días.

Discusión:

El 76 al 94% de los casos de Hipomelanosis de Ito (HI) tienen una o más alteraciones no cutáneas que incluyen al sistema nervioso central, ocular, neuromuscular y dental. No hay un patrón consistente de asociación en las alteraciones^(5,7) y éstas varían ampliamente^(1,2).

Este caso muestra un importante retraso del lenguaje, motivo de ingreso y estudio en el Instituto

*Neurólogo Pediatra. Centro Nacional de Rehabilitación, Instituto de la Comunicación Humana

**Subdirector de Enseñanza e Investigación Neurofisiólogo Clínico. Centro Nacional de Rehabilitación, Instituto de la Comunicación Humana

de la Comunicación Humana; asociado a una conducta autista, al pobre control convulsivo con un electroencefalograma alterado y atrofia cortical.

La distribución de las lesiones hipopigmentadas se parecen a las lesiones de la incontinencia pigmentaria; es por esa razón por la cual se ha usado el término de incontinencia pigmentaria acromática^(5,6).

El 50%⁽¹⁾ a 75%⁽²⁾ de los pacientes presentan lesiones en el sistema nervioso central; retraso mental en más del 60%, crisis convulsivas refractarias al tratamiento^(2,5,6,7), el comportamiento autista presente en el 10% es una complicación seria⁽⁷⁾, hemimegalencefalia⁽³⁾, menor densidad de toda la sustancia blanca similar a las observadas en las leucodistrofias^(1,5), laminación cortical desordenada con heterotopias de la sustancia gris y atrofia difusa; disfunción del sistema motor;⁽²⁾ sistema nervioso periférico; ojos; huesos; pelo y dientes⁽¹⁾.

Las anomalías oculares consisten en estrabismo, epicanto, miopía, hipoplasia del nervio óptico e hipopigmentación del fondo de ojo, asimetría y opacidad corneal, iris atrófico con márgenes pupilares irregulares, catarata y desprendimiento de retina⁽²⁾ y heterocromia del iris⁽⁵⁾.

Otras alteraciones incluyen xifoescoliosis, hemihipertrofia, facies toscas, hipertelorismo, alteraciones en los genitales, hernia inguinal, cardiopatías congénitas, paladar hendido y alteraciones en los dientes y pies⁽⁵⁾.

El examen histopatológico de la piel hipopigmentada muestra disqueratosis, incremento en los mastocitos y anomalías pilosebáceas, el microscopio electrónico muestra melanosomas pequeños y escasos y melanocitos dendríticos escasos^(2,5,7).

En contraste con la incontinencia pigmentaria no hay células inflamatorias en la dermis ni pigmento incontinente (melanina o macrófagos en la dermis); por esa razón, muchos autores están a favor del término hipomelanosis de Ito en vez de incontinencia pigmentaria acromática⁽⁶⁾.

El patrón bizarro de las líneas hipomelanocíticas en forma de espiral y remolinos se ha explicado en base a un mosaicismo. Dos clones de células son distribuidas al azar durante la embriogénesis temprana. Sufren una migración dorsoventral, proliferan y producen dos poblaciones de melanocitos con el potencial de producir un pigmento diferente. Los caminos de esta migración son conocidos como las líneas de Blaschko^(5,6). Predomina en el sexo femenino^(1,5) vista en la hipomelanosis de Ito apunta a favor de la inactivación de la X para ser un mosaicismo funcional⁽⁵⁾.

Otra explicación de la presencia de dos líneas celulares genéticamente distintas incluyen mutaciones de mitad de las cromátides gaméticas, quimerismo, o mutaciones somáticas en la embriogénesis temprana. Se han reportado varios tipos de mosaicismos autonómicos en la hipomelanosis de Ito⁽⁵⁾.

Aunque se ha sugerido una herencia autosómica dominante^(1,5,6,7), la mayoría de los casos son esporádicos, los mosaicismos y las alteraciones cromosómicas son responsables de otros defectos. Dos líneas celulares genéticamente distintas pueden interferir en la migración de las células de la cresta neural, produciendo una falla en la migración de melanoblastos y su diferenciación en melanocitos. Alteraciones de los dientes se presentan ya que los odontoblastos también se derivan de la cresta neural. Las alteraciones del sistema nervioso central y los cambios oculares resultan de la alteración generalizada de la cresta neural y los derivados de las vesículas ópticas que afectan la producción de melanina⁽⁵⁾. La hipopigmentación cutánea es la única manifestación constante y se ve mejor en individuos con tez oscura^(5,7).

El diagnóstico diferencial con la hipomelanosis de Ito incluye aquellos trastornos hipopigmentados que siguen con las líneas de Blaschko; Incluye el cuarto estadio hipopigmentado de la incontinencia pigmentaria, el síndrome de Goltz y la forma sistematizada del nevo despigmentoso⁽⁶⁾.

La incontinencia pigmentaria, como la hipomelanosis de Ito, está asociada con alteraciones ectodérmicas, neurológicas y musculoesqueléticas, y su cuarto estadio hipopigmentado se presenta en el 14% de los casos, habitualmente aparecen en las extremidades, no tienen glándulas ecrinas ni folículos pilosos en el estudio histológico⁽⁶⁾.

En la hipoplasia dérmica focal (síndrome de Goltz), se presentan zonas hipopigmentadas con forma de rayas y salpicaduras en asociación a defectos del sistema musculoesquelético, ojos y dientes. También presentan zonas lineares de telangiectasias, hiperpigmentación y atrofia dérmica con herniación grasa y papilomas periorificiales, distrofia ungueal y alopecia focal⁽⁶⁾. El nevo despigmentoso es un leucoderma estable, congénito que no se asocia con manifestaciones sistémicas⁽⁶⁾.

No se dispone de tratamiento específico, los pacientes con convulsiones deben recibir fármacos antiepilépticos. Aquellos con anomalías óseas se beneficiarán de la consulta ortopédica.⁽²⁾

REFERENCIAS:

1. Osborn AG. Neurorradiología Diagnóstica. Trastorno de la histogénesis: síndromes neurocutáneos Mosby; 1996. p. 110
2. Swaiman KF. Neurología Pediátrica, Principios y prácticas. Síndromes neurocutáneos: facomatosis y trastornos relacionados 2da. Edición Mosby / Doyma; 1996. p. 1084
3. Berg BO. Principles of Child Neurology, Dysgeneses of the central nervous system McGraw-Hill; 1996. p. 641
4. Kumar A, Chaudhary D, Bhargava V. Hypomelanosis of Ito, Indian J Pediatr, 1996 Jul-Aug;63(4):573-5.
5. Kulkarni ML, Kumar CS, Venkataramana V, Reddy EV. Hypomelanosis of Ito. Indian Pediatr. 1996 Mar;33(3):243-5.
6. Pinto FJ, Bologna JL. Disorders of hypopigmentation in children. Pediatr Clin North Am. 1991 Aug;38(4):1005-1009.
7. No authors listed. Hypomelanosis of Ito. Lancet. 1992 Mar 14;339(8794):651-2.