



Síndrome de Bloch-Sulzberger o Incontinencia Pigmenti

Sergio Jacinto Ruiz¹, Gil Alfonso Guzmán Maldonado¹, Francisco Ramírez Elizondo².



Imágenes que ilustran la distribución abdominal lateral característica de Incontinencia Pigmenti

Recibido: Mar 17,2012
Aceptado: Jul 03,2012

Hospital General Regional de León
León, Guanajuato, México.
1.- Médico Interno de Pregrado
2.- Médico Pediatra

Correspondencia a:
Sergio Jacinto Ruiz
Hospital General Regional León. 20 de
Enero 927 Col. Obregón. León, Gto.
checosclub@hotmail.com

La Incontinencia Pigmenti (IP) se define como una genodermatosis, clasificada unas veces como facomatosis y otras como síndrome de inestabilidad cromosómica. Su transmisión sigue un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X; siendo su lugar de localización el locus Xp 11.21, normalmente asociado a aneuploidías cromosómicas o mosaicismos somáticos. La etiología de esta enfermedad es incierta, comprende desde una infección viral intrauterina, alteraciones inmunológicas y/o mutaciones espontáneas.

Este raro desorden hereditario cursa con importantes manifestaciones en los tejidos neuro-ectodérmicos, oculares y músculo-esqueléticos, lo que determina la presencia de alteraciones neurológicas, oculares, odontológicas y manifestaciones cualitativas de la piel. Sus formas más habituales son: hipomelanosis o nevus acrómico, síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn y síndrome de Bloch Sulzberger. Este último suele aparecer desde el nacimiento o dentro de los tres primeros años de vida. Afecta casi exclusivamente a las mujeres y en los varones resulta habitualmente mortal.¹

El diagnóstico en el síndrome de Bloch-Sulzberger se confirma mediante hallazgos histológicos específicos. Entre las manifestaciones clínicas generales, aparte de las lesiones cutáneas, pueden existir displasias retinianas, microftalmia, hemorragia lenticular, fibroplasia retrolental, atrofia del nervio óptico, desprendimiento reticular, alopecia y lesiones neurológicas (convulsiones

tónico-clónicas, parálisis espástica, retraso psicomotor, microcefalia o hidrocefalia).²

Entre las manifestaciones odontológicas sobresalen las agenesias dentarias (en dentición temporal y permanente), los dientes cónicos o circulares, hipodontia, microgdonia, micrognatia y las alteraciones del esmalte.³

El diagnóstico diferencial con otras enfermedades como la sífilis o la dermatitis herpetiforme, puede ser difícil en el periodo neonatal si sólo aparecen lesiones eritemato-vesiculares; pero la combinación de bullas y lesiones verrucosas lineales en las extremidades de un niño, en los primeros meses de vida, con eosinofilia sanguínea, es característico de la IP. El tratamiento de las lesiones dérmicas y de las alteraciones sistémicas es basado en la sintomatología del paciente.¹

REFERENCIAS

- 1.- Pereira MA, Mesquita LA, Budel AR, Cabral CS, Feltrim Ade S. X-linked incontinentia pigmenti or Bloch-Sulzberger syndrome: a case report. *An Bras Dermatol.* 2010;85(3):372-5.
- 2.- Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet.* 1993;30(1):53-9.
- 3.- Domínguez A, Aznar T, Cabrera E. Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger. Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico. *Medicina Oral* 2002;7:293-7.