

Incontinencia *Pigmenti* en el Recién Nacido

Incontinencia *pigmentis* of the newborn

Dra. Edelisa Moredo Romo; Dra. Fernanda Pastrana Fundora

Hospital Pediátrico Docente Juan Manuel Márquez, La Habana, Cuba.

Resumen

La incontinencia pigmentis es un trastorno de los tejidos derivados del ectodermo y neuroectodermo. Es poco frecuente, se transmite con herencia dominante ligada a X y afecta casi exclusivamente al sexo femenino. Se presenta el caso de una RN con lesiones cutáneas vesicopústulosas y áreas de hiperqueratosis con distribución zoniforme que interesaban fundamentalmente las extremidades. El diagnóstico se confirmó por estudio histopatológico. No presentó manifestaciones extracutáneas al momento del diagnóstico.

Palabras clave: Incontinencia pigmenti, lesiones vesiculopustulosas.

Abstract

The Incontinencia Pigmentis is a disorder of the tissue derived of ectodermo and neuroectodermo. Is infrequently and the transmission is by dominant inheritance tied to Cromosoma X and affect almost exclusively to female.

It presents a case of the newborn with blisters and pustulas and areas of hyperkeratosis, and line distribution principally in arms and legs. The diagnostic was confirmed by histological study. Didn't present other manifestations in the rest of the body at the moment of the diagnostic.

Keywords : Incontinencia *pigmentis*, blisters and pustulas.

INTRODUCCIÓN

La Incontinentia *Pigmentis* (IP) o enfermedad de Bloch-Sulzberger es una rara enfermedad que fue descrita por primera vez por Garrod en 1906, es una genodermatosis que afecta casi exclusivamente al sexo femenino siendo potencialmente letal en el sexo masculino. Tiene un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X, el gen implicado se encuentra localizado en la región del locus Xq28.¹ Se trata de una mutación en el gen NEMO, modulador esencial de la función del nuclear Kappa/Beta (NF-KB), que es un gen vital para la supervivencia.²

Esta enfermedad afecta fundamentalmente a los órganos de origen neuroectodérmico, como la piel, los anexos, el sistema nervioso central y los ojos ², desde el punto de vista clínico sus manifestaciones varían desde muy sutiles hasta un compromiso importante para la vida del niño.

Con gran frecuencia el órgano más involucrado es la piel, por donde pueden verse cuatro estadios que suelen ser sucesivos aunque en algunos paciente puede omitirse alguno de ellos e incluso coexistir. El primer estadio también denominado vesiculopustulosos y se presenta en mas del 90% de los pacientes; esta caracterizado por la presencia de ampollas, vesículas, pústulas y costras que siguen las líneas de Blaschko y ofrecen dificultades diagnóstica particularmente en el neonato.

El segundo estadio suele aparecer entre los 2 y 6 meses de vida del niño, con distribución similar a predominio de las extremidades. En esta fase las lesiones predominantes son pápulas y placas hiperqueratósicas. En la adolescencia y la adultez temprana se presenta la fase hiperpigmentada, como áreas arremolinadas que afectan tronco y extremidades y que no necesariamente asientan en las mismas zonas afectadas. El cuarto estadio o atrófico está presente en un porcentaje menor que los anteriores puede coexistir con el tercer estadio.

Otras manifestaciones clínica acompañan a las lesiones cutáneas como trastornos de los anejos tales como alteraciones del pelo y deformidades ungueales, desde el punto de vista sistémico es posible encontrar afectación neurológica (retraso mental, epilepsia, trastornos espásticos y microcefalia), dentarias (retraso de la dentición, ausencia de incisivos, hipercariogénesis), oftalmológicas (atrofia óptica, cataratas, hipertelorismo, opacidad corneal y retinopatías), además de afectaciones esqueléticas y cardiovasculares.

El diagnóstico de la IP es clínico y en caso de dudas se puede practicar una biopsia de piel para confirmar el diagnóstico. El tratamiento es sintomático para las lesiones de piel ya que estas suelen ser autorresolutivas y específico para las otras afectaciones sistémicas que pudieran estar presentes.

PRESENTACIÓN DEL CASO

RN de 14 días, femenina y blanca, que ingresa en sala de neonatología por múltiples lesiones en piel, presentes desde el nacimiento, se interpretó inicialmente como una escabiosis e ingresa con este diagnóstico.

Examen dermatológico

Polimorfismo lesional donde predominaban las lesiones vesiculosas que asientan sobre una base inflamatoria de distribución lineal y las hiperqueratósicas, algunas pústulas y costras. En cuero cabelludo pequeñas áreas alopécicas. (Figuras [1](#) y [2](#))



Figura 1. Distribución lineal de las lesiones cutánea, presencia de vesículas y áreas de hiperqueratosis que interesan miembro superior izquierdo.



Figura 2. Lesiones vesiculo,pústulohiperqueratósicas en miembros inferiores de distribución simétrica.

Buen estado general, se alimenta bien.

Dato de interés: La madre presentó un cuadro similar cuando lactante y al examen físico se constata áreas de hipopigmentación arremolinadas a nivel del miembro superior derecho.

El cuadro clínico se interpreta como una IP y se realiza biopsia para estudio histopatológico, donde se comprueba Papilomatosis irregular, acantosis, hiperqueratosis con queratinización intraepidérmica, infiltrado inflamatorio linfocitario, presencia de células disqueratósicas, compatible con IP. ([Figura 3](#))

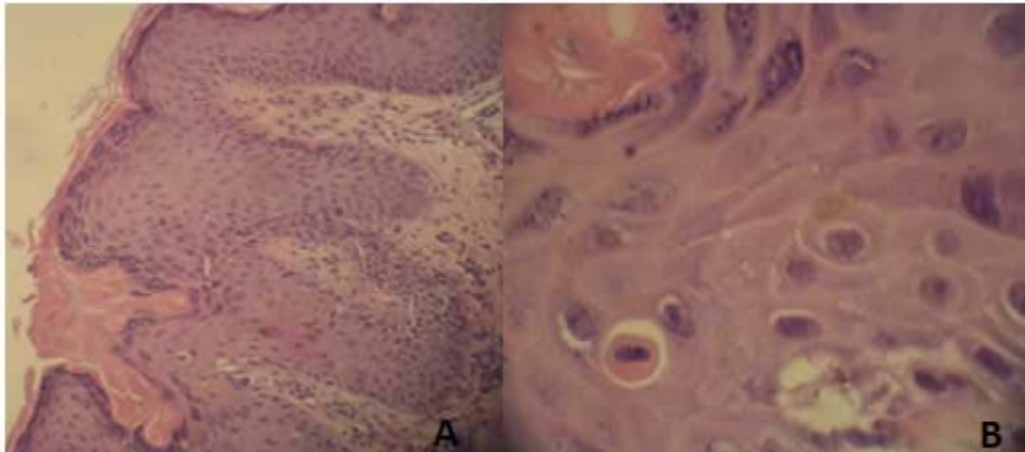


Figura 3. H/E A-vista panorámica, B- vista a mayor aumento. Papilomatosis irregular, acantosis, hiperqueratosis con queratinización intraepidérmica, infiltrado inflamatorio linfocitario, presencia de células disqueratósicas, compatible con IP.

Se inició tratamiento tópico específico dado las lesiones cutáneas involucradas y profilaxis de las sepsis que suelen aparecer en estos casos; se realizó valoración por equipo multidisciplinario (neonatología, neurología, oftalmología y genética). La niña evolucionó muy bien y fue dada de alta a la semana.

DISCUSIÓN

A pesar de tratarse de una entidad rara, en Cuba han sido publicados varios casos de IP^(3,4), por lo que es importante pensar en esta entidad en los recién nacidos con lesiones cutáneas vesico-pustulosas o verrugosa sobre todo si son mujeres en los que el estado general está conservado.

La IP suele ofrecer dificultades diagnóstica durante el periodo prenatal y en ocasiones necesitar estudio histopatológicos. El diagnóstico precoz es muy importante y lo fundamental para llegar a ello es la sospecha clínica. El pronóstico depende del grado de alteración neurológica y ocular, de manera que es de buen pronóstico la ausencia de estas manifestaciones.

La evolución de estos pacientes depende del control evolutivo de las alteraciones sistémicas asociadas. Sin embargo, cada estadio de la enfermedad tiene su propio diagnóstico diferencial (herpes simple, varicela zóster, candidiasis o sífilis congénita, impétigo, dermatitis herpetiforme) y esto retrasa en ocasiones el diagnóstico el diagnóstico.⁵

En conclusión, la IP es una enfermedad genética potencialmente grave en ocasiones que requiere un diagnóstico precoz y un seguimiento del paciente por un equipo multidisciplinario. La sospecha clínica es fundamental para llegar al diagnóstico

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- 1- Gibbs N, Makkar H. Trastornos con hiperpigmentación y de los melanocitos. En: Eichenfield L, Frieden I, Esterly N. Dermatología neonatal. 2 ed. Barcelona: Elsevier; 2009: 403-5.
- 2- Luna P. Incontinencia pigmenti en: Dermatología Pediátrica. Larralde M, Abad E, Luna P. 2da Ed.: Editora Journal, 2010. Pág. 65-69.
- 3- Estévez Sierra I, Oropesa Vergara OL, Sanchén Casas A. Incontinencia Pigmenti en el neonato. Informe de un caso. Archivos Médicos de Camaguey. 2005; 9(2).
- 4- 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 2012 Sep 01]; 82(3): 20-27. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S003475312010000300003&lng=es.
- 5- Nso Roca A.P, Baquero Artigao F, García Miguel MJ, Guerrero Vázquez J, Guerrero Fernández J, Vicente Cuevas M, de Lucas Laguna R. Incontinentia Pigmenti. Manifestaciones iniciales y a largo plazo. An Pediatr (Barc). 2008;68(1):9-12.

Dirección de contacto

Dra. Edelisa Moredo Romo MsC

Especialista de I y II grado en Dermatología. Profesora Auxiliar de la Universidad de Ciencias Médicas de la Habana.

E-mail: Edelisa.mored@infomed.sld.cu