

Piebaldismo, albinismo parcial en cabello y piel

Piebaldism, partial albinism in the hair and the skin

Dr. Jorge Arturo Aviña Fierro,^I Dr. Daniel Alejandro Hernández Aviña^{II}

^ICentro Médico Nacional de Occidente. Guadalajara, México.

^{II}Hospital General de Zona No. 2. Aguascalientes, México.

RESUMEN

El piebaldismo es una enfermedad congénita, autosómica dominante que afecta el cabello y la piel, y se manifiesta por un mechón de pelo hipocrómico (poliosis), generalmente localizado en zona frontal; además, en la piel hay zonas de despigmentación e hipomelanosis. La causa es la ausencia de melanocitos en las áreas afectadas por mutación en el protooncogén KIT (receptor tirosinasa kinasa) con tirosinasa mutada en los melanoblastos. Se reporta el caso de una niña de 4 meses de edad, con un mechón hipocrómico frontal y grandes manchas acrómicas en la cara, el tronco y las extremidades, en una distribución casi simétrica, presentes desde el nacimiento, y muy características de esta enfermedad. El diagnóstico diferencial se realizó con síndrome Waardenburg, albinismo oculocutáneo con afección ocular y el síndrome Griscelli-Prunieras, que es un albinismo que se acompaña de inmunodeficiencia.

Palabras clave: piebaldismo, albinismo parcial.

ABSTRACT

Piebaldism is a congenital dominant autosomal disease affecting the hair and the skin. It appears as a hypochromic hair highlight (poliosis) generally located in the front in addition to depigmented skin areas and hypomelanosis. The cause is lack of melanocytes in the affected areas due to protooncogen KIT (kinase tyrosinase receptor) mutation, being tyrosinase mutated in melanoblasts. This is the case of a 4 months-old girl who presented a frontal hypochromic highlight and large inborn achromic spots in her face, her thorax and extremities, which are almost

symmetrically distributed and very characteristic in this disease. The differential diagnosis was made by using Waardenburg syndrome, oculocutaneous albinism with ocular effect and Griscelli-Prunieras syndrome that is an immunodeficiency-accompanied albinism.

Keywords: piebaldism, partial albinism.

INTRODUCCIÓN

El albinismo parcial es una hipomelanosis congénita generalizada, con hipopigmentación difusa, que afecta zonas de la piel, el cabello y el iris, con variación de la tonalidad normal. El piebaldismo es un albinismo parcial, una rara enfermedad de la piel y el cabello, manifestada por zonas acrómicas de piel (leucodermia) de color blanco lechoso y un mechón hipocrómico de pelo canoso plateado en zona frontal central.¹ La denominación proviene del nombre en inglés de 2 aves peculiares: *magpie*, una urraca de color negro con zonas blancas dispersas; y *bald eagle*, águila americana oscura de cabeza blanca.²

Su frecuencia es de aproximadamente 1 caso por cada 20 000 nacidos vivos, y afecta ambos sexos. El diagnóstico es clínico.³ Las zonas afectadas tienen una ausencia congénita de melanocitos por una mutación en el gen KIT, que altera la diferenciación y migración de melanoblastos de la cresta neural durante la embriogénesis, y no codifica el receptor en superficie celular de la tirosina kinasa de la célula mastocitaria.⁴ La alteración está en el brazo largo del cromosoma 4, locus 4q11-q12, la transmisión es recesiva y su expresividad clínica variable, pues, dependiendo del tipo de mutación genética, así será el grado de afección y severidad. La enfermedad suele mantenerse estable sin avances ni retrocesos, los pacientes son saludables, pero sufren repercusión en su aceptación social. Hasta el momento actual no hay un tratamiento específico para las lesiones.⁵

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina, de 4 meses de edad, producto de primera gestación a término, aparentemente saludable, pero con enfermedad dérmica congénita manifestada en diferentes zonas corporales que afecta coloración del cabello y piel. Los padres son jóvenes sanos, y se trata de un matrimonio no consanguíneo. El abuelo y un tío paternos con mechón canoso frontal sin otras manifestaciones. Los estudios de potenciales evocados para evaluación visual y auditiva no mostraron anormalidad.

Descripción de la exploración física: mechón de pelo plateado en región frontal central del cuero cabelludo (poliosis), de forma triangular, con base superior y vértice hacia la nariz. Afecta en trayectoria parte interna de ambas cejas. Hay otra lesión triangular con vértice en parte media de labio inferior, que se extiende hacia el mentón y el cuello (figura 1). En cara anterior de tórax y casi todo el abdomen hay grandes máculas hipocrómicas circunscritas de borde irregular, que contrastan con el color moreno claro de la piel normal, y se extienden a la parte proximal de los brazos

(figura 2). En ambas extremidades inferiores las lesiones se localizan en el tercio inferior del muslo, y rodean, casi por completo, la pierna, pero respetan zona del tobillo y el pie (figura 3).



Fig. 1. Mechón de pelo blanco y gran mácula acrómica facial desde parte media frontal al mentón.



Fig. 2. Grandes zonas de leucodermia en el tórax, el abdomen y las extremidades. Se observa gran contraste con el color normal de la piel no afectada.



Fig. 3. Regiones acrómicas de moderada simetría en ambas extremidades inferiores, que respetan el tobillo y el pie.

DISCUSIÓN

Este caso clínico es muy ilustrativo de las características diagnósticas de piebaldismo: albinismo parcial congénito con una zona de cabello decolorado (poliosis) correspondiente a la región de la piel cabelluda afectada; también con dermatosis en parches acrómicos en zonas de distribución casi simétrica, en paciente sin alteraciones oculares ni sordera.⁶

La distribución peculiar en este caso -y en la mayoría reportada- es la localización en las extremidades que suele ser simétrica ("en espejo"), pero respeta el tercio proximal y el tercio distal de la extremidad. Se descartó el síndrome de Waardenburg, muy similar en sus lesiones dérmicas con sordera neurosensorial, heterocromía de iris, puente nasal ensanchado y desplazamiento lateral de los cantos internos de ambos ojos (*distopia cantorum*).⁷ Tampoco correspondió al síndrome de Griscelli-Prunieras, que cursa con inmunodepresión,⁸ ni al síndrome de Ziprkowski-Margolis o síndrome de Woolf de albinismo parcial y sordera congénita.⁹

El piebaldismo suele permanecer sin cambios posteriores, y no requiere tratamiento médico.¹⁰ La carencia de melanina protectora contra las radiaciones solares, obliga a la protección con uso de ropa que cubra las áreas hipomelanóticas, así como la aplicación de protector solar en las zonas expuestas. Cuando hay problemas en convivencia social, puede usarse maquillaje cosmético.¹¹

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Cabrera DNB, Breto RAG, Castro MM, Milián CRI. Piebaldismo en un recién nacido, leucodermia rara. Rev Ciencias Médicas. 2013;17:92-9.
2. Domínguez HM, León GY, Fleites RM, Lugo PA. Piebaldismo. Folia Dermatológica Cubana. 2010;4:10.
3. Caballero MLM, Sánchez HM. Piebaldismo: reporte de un caso y revisión de la literatura. Med UNAB. 2006;9:72-5.
4. Tomita Y. The molecular genetics of albinism and piebaldism. Arch Dermatol. 1994;30:355-8.
5. Agarwal S, Ojha A. Piebaldism: a brief report and review of the literature. Indian Dermatol Online J. 2012;3:144-7.
6. Thomas I, Kihiczak GG, Fox MD, Janniger CK, Schwartz RA. Piebaldism; an update. International Journal of Dermatology. 2004;43:716-9.
7. Torres R, Escate M, Kikushima I, Castro R. Albinismo parcial: reporte de tres casos. Folia Dermatol. 2003;14:35-7.
8. González CP, Noguera JA, Ricart CS, Fortuny GC, Martorell SL. Síndrome de Griscelli-Prunieras: a propósito de dos casos. Anales de Pediatría. 2009;70:164-7.
9. López V, Jordá E. Piebaldism in a 2-year-old girl. Dermatol Online J. 2011;17:13.
10. Janjua SA, Khachemoune A, Guldbakke KK. Piebaldism: a case report and a concise review of the literature. Cutis. 2007;80:411-4.
11. Valdivielso RM, Mauleón C, Martín MA, Balbín E, De la Cueva P, Hernanz JM. Piebaldismo. Acta Pediátrica Española. 2011;69:464-5.

Recibido: 12 de julio de 2013.

Aprobado: 23 de julio de 2013.

Jorge Arturo Aviña Fierro. Centro Médico Nacional de Occidente. Belisario Domínguez # 1 000. Guadalajara, México. Correo electrónico: avinafie@megared.net.mx