

## CASOS CLÍNICOS

### Incontinentia pigmenti en período neonatal

J. G. GARCÍA-PARDO RECIO, C. ARNEMANN REYES, E. RAMILA DE LA TORRE,  
P. APARICIO LOZANO, V. DÍEZ SÁNCHEZ, E. SASTRE HUERTA,  
B. ALONSO ALVAREZ y J. SÁNCHEZ MARTÍN

**RESUMEN:** Se presenta un caso de Incontinentia pigmenti que ya tenía anomalías durante el período neonatal. La niña mostraba vesículas preferentemente localizadas en las extremidades y en la cara. El diagnóstico fue confirmado mediante la biopsia cutánea. Cuando tenía 3 meses de edad aparecieron nuevas lesiones en la piel, pero no parecía existir ninguna alteración oftalmológica o neurológica. **PALABRAS CLAVE:** INCONTINENTIA PIGMENTI, RECIÉN NACIDO.

**A CASE OF INCONTINENTIA PIGMENTI AT THE NEONATAL PERIOD. (SUMMARY):** A case of Incontinentia pigmenti which had abnormalities already at the neonatal period is reported. The girl showed vesicles mainly located at extremities and face. The diagnosis was confirmed by the skin biopsy. New skin lesions had appeared when she was 3 months old, but no ophthalmological or neurological disturbs seems to be present. **KEY WORDS:** INCONTINENTIA PIGMENTI, NEWBORN.

La Incontinentia Pigmenti o enfermedad de Bloch-Sulzberger es una rara genodermatosis que afecta exclusivamente al sexo femenino; fue observada por primera vez por Garrod en 1906 en una niña de 2 a. que presentaba una pigmentación reticular asociada a un Sind. de Down y paraplejía espástica. Se hereda con carácter dominante asociado al cromosoma X. Se han descrito muy pocos casos en varones, y carecen de antecedentes familiares por lo que pueden responder a mutaciones; hay algún caso descrito en la literatura asociado a Sind. de Klinefelter, lo cual viene a confirmar el tipo de herencia (1, 2, 3).

Clásicamente se describen tres fases en las lesiones cutáneas, una primera que consiste en vesículas o bullas inflamatorias

que se desarrollan de forma agrupada en tronco y extremidades; posteriormente aparecen lesiones hiperqueratósicas y verrucosas, de mayor predominio en extremidades, y por último un tercer estadio que se caracteriza por manchas a modo de remolinos o arabescos, siendo éstas las más características puesto que aparecen en el 100 % de los casos.

En el 80 % de los enfermos informados se asocian alteraciones sistémicas, destacando anomalías en S.N.C., ojos, pelo, dientes y del sistema esquelético.

Presentamos un caso que fue diagnosticado en etapa neonatal y en el que no se encontró ninguna anomalía sistémica.

## CASO CLÍNICO

R.N. hembra, hija de madre primípara, ambos padres jóvenes y sanos y sin

otros antecedentes familiares de interés. El embarazo fue controlado y cursó con normalidad. Parto a las 41 semanas por cesárea por sufrimiento fetal. Apgar 9/10.



FIG. 1. *Aspecto general del paciente*

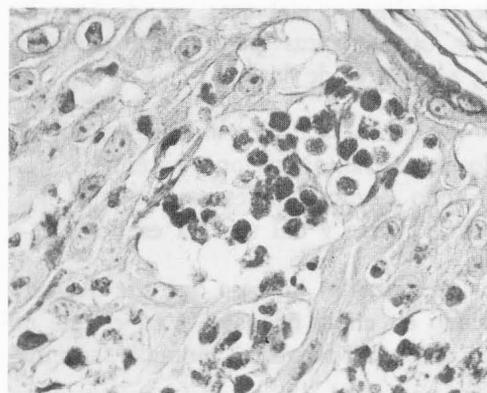


FIG. 3. *Hematoxilina-eosina. 40x. Vesículas espongióticas intraepidérmicas con eosinófilos en su interior. Capa córnea normal*

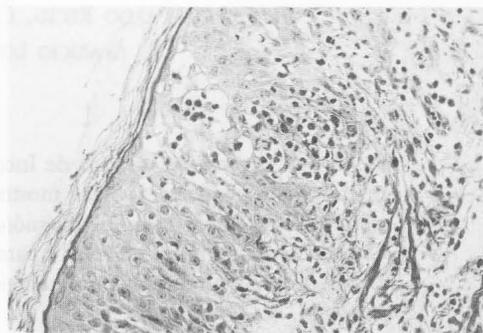


FIG. 2. *Hematoxilina-Eosina 10x. Infiltrado superficial difuso de eosinófilos; exorcitosis de eosinófilos en la epidermis con espongiosis*

PRN: 2.640. Ya en las exploración al nacimiento presenta lesiones dérmicas vesiculocrostosas que afectan fundamentalmente a las cuatro extremidades y cara, siendo el resto de la exploración normal. (Fig. 1). Exp. Complementarias: Sistemático de sangre: Leucocitos: 16.000 (S: 33, C: 2, L: 54, M: 8, E: 3), serie roja y plaquetas normales, Equilibrio ácido-base: normal.

Se realiza citología de suelo de base de una vesícula siendo informado como frotis inflamatorio con abundantes eosinófilos, negativo para células tumorales malignas. Se realiza así mismo biopsia cutánea recibiendo el siguiente informe: En epidermis se observan zonas de espongiosis llegando a formar vesículas espongióticas intraepidérmicas, con presencia de eosinófilos en la luz.

En dermis superficial infiltrado inflamatorio perivascular con predominio de eosinófilos y presencia de algunos histiocitos (Fig. 2, 3).

Estudio oftalmológico: Compatible con la normalidad.

Rx: Mapa óseo completo: Sin hallazgos de interés.

Eco intracraneal: Normal.

En la actualidad la niña tiene tres meses y presenta un aceptable desarrollo estatura-ponderal persistiendo lesiones eritematosas en piernas y han aparecido nuevas lesiones hiperqueratósicas también de predominio en piernas.

#### COMENTARIO

La incontinentia Pigmenti, como se dijo más arriba, es una rara dermatosis que se hereda con carácter dominante ligado al cromosoma  $X_p$  11, 21 (4) por lo que el 97 % de los casos descritos son hembras y los pocos casos masculinos no tienen antecedentes familiares y son probablemente en resultado de una mutación (5, 6, 7). Así parece ser también en nuestro caso descrito, ya que, a pesar de la búsqueda, no se hallaron antecedentes familiares ni siquiera compatibles con formas oligosintomáticas o frustrens (8, 9). Esta niña fue diagnosticada en la primera fase caracterizada por lesiones vesiculosas o bullosas de distribución lineal, que no siguen el recorrido de los nervios y que pueden persistir durante semanas o meses. En el 70 % de los casos aparece eosinofilia marcada en sangre periférica durante las dos primeras semanas de vida, este dato no se encontró en nuestra paciente. La biopsia en esta fase revela una dermatitis inflamatoria con vesículas epidérmicas que incluyen eosinófilos en su interior. Esta fase se sigue de una segunda con lesiones verrucosas de predominio en las superficies de extensión de las extremidades. Este estadio aparece en el 70 % de los enfermos y se resuelve espontáneamente. En nuestro caso y en la última revisión ya se insinuaban este tipo

de lesiones. Por último y también en un plazo variable de meses, aparecen cambios en la pigmentación, fase muy característica de la enfermedad y que se manifiesta en la práctica totalidad de los casos informados. Las lesiones son de un color marronado o gris azulado y describen formas chinescas, arebescos o remolinos sobre todo en la espalda. Pueden ser considerados como un fenómeno postinflamatorio de la fase vesiculosa o verrucosa. Sin embargo recientes estudios de microscopía electrónica concluyen que este tercer estadio de la incontinentia pigmentaria puede ser explicado como un fenómeno fagocítico. Las lesiones pueden persistir durante años, pero habitualmente desaparecen en el adulto, aunque algunos autores describen una cuarta fase de lesiones despigmentadas con características histológicas y patogénesis mal explicadas; sin embargo si pueden ayudar a incluir a antecesoros en el diagnóstico. En cuanto al diagnóstico diferencial en etapa neonatal, se podría plantear con cuadros como:

- Melanosis pustulosa del recién nacido.
- Sífilis congénita.
- Impétigo bulloso.
- Eritema multiforme.
- Dermatitis herpética.
- Epidermolisis bullosa etc.

y vendría dado fundamentalmente por la persistencia del cuadro, con un relativo buen estado general del niño, y por supuesto, el informe del patólogo que será concluyente. El pronóstico viene dado por la aparición de otras anomalías de carácter sistemático que, como ya dijimos, aparecen en el 80 % de los casos (5, 10) En el nuestro no encontramos ningún dato sugestivo en este sentido aunque es recomendable llevar un seguimiento continuado para descartar manifestaciones tardías. Hasta un tercio de estos enfermos presentan afectación del sistema nervioso central,

de ellos un 3,3 % convulsiones, un 16 % retraso del desarrollo intelectual y un 13 % espasticidad. Se encuentran alteraciones oftalmológicas hasta en el 35 %, destacando estrabismo, cataratas, atrofia óptica, fibroplasia retrolental y/o uveítis. También alrededor de un tercio pueden presentar alopecia o anomalías en uñas. Más frecuentes aún son las malformaciones dentarias que pueden ir desde el retraso en la aparición de los primeros dientes hasta la anodoncia parcial o los dientes có-

nicos. De forma ocasional pueden aparecer malformaciones cardíacas o esqueléticas tales como microcefalia, hemiatrofia o acortamiento de brazos o piernas.

Todo ello hace que este cuadro adquiriera especial relevancia para el neonatólogo que es el llamado a diagnosticar la presencia de estas posibles alteraciones sistémicas, fundamentalmente oftalmológicas y del sistema nervioso central dadas su alta incidencia.

#### BIBLIOGRAFIA

- GARCÍA-DORADO, J.; UNAMUNO, P.; FERNÁNDEZ LÓPEZ, E.; SALAZAR VELOZ, J. y ARMUJO, M.: *Incontinentia Pigmenti: XXV male whit a family history*. Clin. Genet. 1990; 38: 128-138.
- PRENDVILLE, J. S.; GORSKI, J. L.; STEIN, C. K.; ESTERLY, N. B.: *Incontinentia Pigmenti in a male infant whit Klinefelter syndrome*. J. Am. Acad. Dermatol. 1989; 20: 937-940.
- ORMEROD, A. D.; WHITE, M. I.; MCKAY, E.; JOHNSTON, A.: *A body whit the cutaneous lesions of incontinentia pigmenti is described*. J. Med. Genet. 1987; 24: 439-41.
- GORSKI, J. L.; BURRIGHT, E. N.; HARDEN, C. E.; STEIN, C. K.; GLOVERT, W.; REYNER, E. L.: *Localization of DNA secuencia to a region within X<sub>p</sub> 11, 21 between incontinentia pigmenti X chromosomal traslocation breakpoints*. Am. J. Hum. Genet. 1991, 48: 53-64.
- CARNEY, R. E.: *Incontinentia pigmenti: a world statistical analysis*. Arch. Dermatol. 1976; 112: 535-542.
- LUCKY, A. W.: *Pygmentary abnormalities in genetics disorders*. Dermatol. Clon. 1988; 6: 193-203.
- GUTIÉRREZ BENJUMEA, A.; CRUZ GUERRERO, G.; FERNÁNDEZ VALVERDE, A.; ESCUDERO ORDÓÑEZ, J. y CONDE ZURITA, J.: *Incontinentia pigmenti en el periodo neonatal*. A propósito de dos casos. An. Esp. Pediatr. 1990; 33: 275-77.
- GARCÍA PÉREZ, A.: *Formas oligosintomáticas o frustrans de algunas genodermatosis*. Dermatología Mexicana. 1981; 25: 229-308.
- MARTÍN URDA, M. T.; GONZÁLEZ, B.; LUELMO, J.; MIERAS, C. y VIDAL, J.: *Incontinentia Pigmenti*. Actas Dermo-Sif. 1989; 80: 441-442.
- MARTÍNEZ MIRAVETE, M. T.; FRÍAS INIESTA, J.; JIMÉNEZ MARTÍNEZ, A.; CASTRO, G.; GARCÍA, F.; MULA GARCÍA, A.; PERIS-MENCHETA, M. D.: *Incontinentia Pigmenti*. 1990; 33: 271-272.

#### Petición de Separatas:

Dr. J. SÁNCHEZ MARTÍN  
Hospital Gral Yagüe.  
Avda. del Cid, s/n  
09005 BURGOS