

CASOS CLINICOS

Incontinencia pigmenti. Revisión a propósito de un caso

J. MARTÍN-CALAMA; M. A. GARCÍA y C. RODRÍGUEZ-ARIAS

RESUMEN: Se comenta la evolución de una niña con incontinencia pigmenti (IP, y se hace una revisión sobre la presentación clínica más frecuente, y su clasificación. PALABRAS CLAVE: INCONTINENCIA PIGMENTI. SÍNDROME NEUROCUTÁNEO.

INCONTINENTIA PIGMENTI. REVIEW APROPOS OF ONE CASE (SUMMARY): The follow-up of a female with incontinencia pigmenti is commented. The authors review the most frequent clinical outcome and his classification. KEY WORDS: INCONTINENTIA PIGMENTI. NEUROCUTANEOUS SYNDROME.

INTRODUCCIÓN

Presentamos una paciente portadora de Incontinencia pigmenti, genodermatosis rara, que afecta generalmente a hembras, para la que se postula herencia dominante ligada a cromosoma X, y que se caracteriza por manifestaciones cutáneas típicas en los primeros meses de la vida, junto a leucocitosis con eosinofilia, y lesiones asociadas a otros niveles, que condicionan el pronóstico y la calidad de vida.

CASO CLÍNICO: T.R.V.

Novena hija de una serie formada por 4 varones y 5 hembras. Fruto de un embarazo normal, y parto a término, eutócico. Desde el primer día de vida, presenta una erupción eritematosa, predominante en extremidades y en menor grado en tronco, que evoluciona a la formación de elementos papulovesiculosos, y posteriormente verrucosos de color oscuro. A los tres me-

ses, precisó ingreso hospitalario a causa de una diarrea prolongada, con intolerancia a proteínas vacunas y a la lactosa. A nivel cutáneo se observaban en ese momento lesiones maculosas de color pardo grisáceo, de alrededor de 3 mm. de diámetro, fundamentalmente en extremidades, con elementos verrucosos. En rodilla y mano derecha, placas eritematoescamosas. Craneotabes. Las exploraciones complementarias demostraron leucocitosis con eosinofilia; elevación de las fosfatasas alcalinas con Ca y P normales. No hubo alteraciones oculares, en el EEG, ni otros niveles. La biopsia cutánea confirmó el diagnóstico de incontinencia pigmenti en estadio verrucoso.

En los meses siguientes, toleró la reintroducción de proteínas vacunas, lactosa y gluten, no manifestando nuevas complicaciones hasta los 14 meses, que reingresa con motivo de una crisis convulsiva tónico-clónica generalizada de larga duración. Muestra estrías cutáneas en ambas rodillas, y lesiones pigmentadas de tono gris, en salpicadura, con aspecto jaspeado, localizadas en extremidades y tronco, con alguna lesión acrómica en las mismas zonas. No se encontraron alteraciones en la bioquímica hemática. Los cultivos fueron negativos y tampoco se descubrieron

anormalidades en el EEG y TAC. EEGs realizados en los meses siguientes, continuaron siendo normales. A los 128 meses, presenta una nueva crisis convulsiva de larga duración, similar a la anterior. En esta ocasión, el EEG puso de manifiesto un foco irritativo en la región temporal izquierda.

COMENTARIO

La IP constituye una entidad nosológica, con características clínicas y anatomopatológicas bien definidas, aunque aún existen pequeñas controversias a la hora de clasificar algunas de sus variedades. Se engloba dentro de las genodermatosis hereditarias, considerándola una polidisplasia ectomesodérmica. El síntoma guía del síndrome, lo constituye la aparición de lesiones cutáneas máculo-vesiculosas los primeros días de vida en una niña, acompañada de eosinofilia. La evolución de las mismas, y su estu-

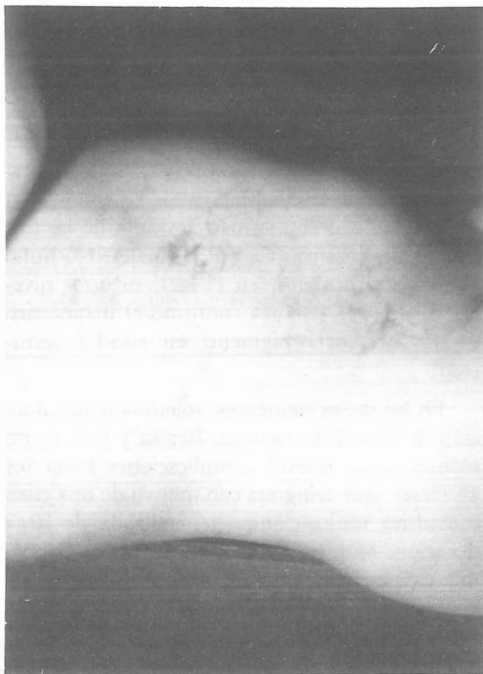


FIG. 1. Estrías cutáneas y lesiones de aspecto jaspeado características de la enfermedad

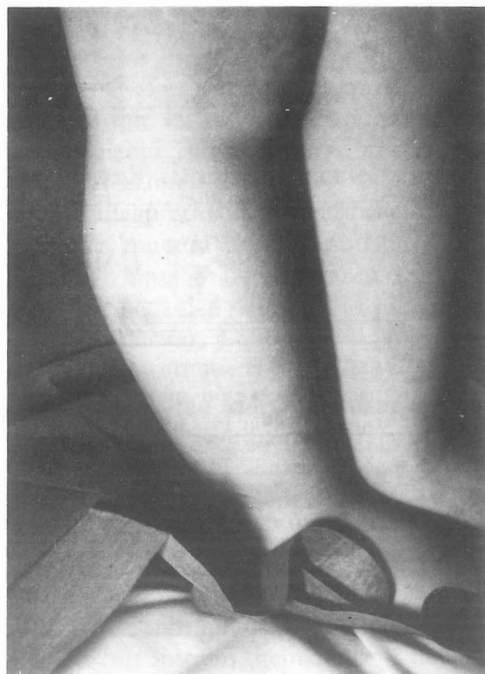


FIG. 2. Lesiones similares a la Fig. 1, situadas en extremidades inferiores

dio anatomopatológico, son los datos patognomónicos.

Según la expresividad, puede presentar afectación cutánea, dentaria, ósea, neurológica, ocular, y más raramente de otros órganos (1).

Lesiones cutáneas

Constatadas en todos los casos publicados. Desde la descripción de Bloch y Sulzberger en 1928 (9), se acepta una presentación secuencial en tres estadios.

a) *Eritemato-vesiculoso o inflamatorio*: Eritema y vesículas de aparición precoz tras el parto, con disposición lineal, que se resuelven en el primer año de vida.

b) *Verrucoso*: Lesiones hiperqueratóticas que desaparecen espontáneamente en semanas o meses, pudiendo dejar áreas atróficas con pigmentación alterada. Se

describen entre el primer y segundo año, abocando al estadio siguiente.

c) *Hiperpigmentación*: Manchas reticuladas de color oscuro grisáceo, de morfología irregular, con aspecto jaspeado y tendencia a disposición lineal. A largo plazo puede persistir pigmentación residual. No es frecuente su evolución hipopigmentada (7).

La coloración anormal motivada por la presencia de pigmento en el corion, se ha puesto en relación con una lesión de los melanoblastos de la capa basal, que motiva un flujo descendente anormal de melanina hacia las capas inferiores de la piel. A este supuesto mecanismo, se debe el nombre de *incontinenencia pigmenti* propuesto por Sulzberger (6).

En la práctica, la secuencia de las lesiones cutáneas no es tan neta, y hay series publicadas que abogan por un patrón más variable. Están descritos enfermos con lesiones pigmentadas al nacer, y otros con lesiones vesicobullosas persistentes hasta los 6 años (2).

Dentro de las lesiones dermatológicas, se incluyen además, alopecia trófica, distrofia ungueal y apéndices cutáneos congénitos.

Lesiones neurológicas

Condicionan el pronóstico de la enfermedad. Se trata generalmente de procesos graves, que conllevan retraso psicomotor: atrofia cortical, hidrocefalia, epilepsia, ataxia cerebelosa, sordera (4). Están presentes en el 13-20 % de los afectados, y suelen poderse predecir por la aparición de convulsiones en los primeros meses de vida. Como explicación patogénica de las lesiones del SNC se ha propuesto una migración anormal de las células del cerebro y de la cresta neural en el feto (6).

Lesiones óseas

Se han descrito espina bífida, hendidura palatina con o sin labio leporino, sindactilia, luxación congénita de cadera y condrodistrofia.

Oculares

Ceguera por malformación bilateral de la retina (pigmentación), o por atrofia óptica, estrabismo, catarata, fibroplasia retrolental, desprendimiento de retina, microftalmos y dermoide epibulbar.

Franceschetti y Jadassohn en 1954, delimitaron dos síndromes diferentes según la forma de presentación.

1. *Tipo Bloch-Sulzberger*: representa el cuadro más completo con la posibilidad de concurrir todas las manifestaciones descritas, y la afectación cutánea secuencial. Algunos autores incluyen en esta variedad una forma acrómica terminal, IP acromiante de ITO, como etapa resolutive hipopigmentada. Otros la consideran una entidad diferente, también hereditaria, con mayor incidencia de afectación neurológica —Hipomelanosis de Ito— (2, 3, 7, 8).

2. *Tipo Naegeli*: También denominada Síndrome de Franceschetti-Jadassohn. Se caracteriza por no presentar el estadio eritematoso vesiculoso inicial, ni asociar lesión ocular, de cabellos y uñas. En esta variedad es habitual la queratodermia palmoplantar, hipoplasia e hipofunción sudoral y los trastornos vasomotores.

A nivel analítico, solamente se han descrito leucocitosis con eosinofilia, más llamativa al final del primer mes (1).

Respecto a la trasmisión, se admite herencia dominante, ligada al cromosoma X, que motivaría aborto en los varones afectados. Las hijas de madres enfermas, tienen 50 % de posibilidades de padecer el síndrome, que suele tener una presentación más severa (1, 5).

BIBLIOGRAFIA

1. DELGADO, V.; ANEIROS, J.; PEREDA, J.; MALDONADO, J.; NARBONA, E. y NARANJO, R.: *Incontinentia pigmentii: Estudio clínico-ultraestructural*. Actas Dermo. Sif., 1984; 75: 421-427.
2. EISENHAURE, J.; FEINGOLD, M.: *Incontinentia Pigmenti. A longitudinal study*. Am. J. Dis. Child., 1985; 139: 711-712.
3. ESTERLY, N.: *Enfermedades de la piel*. En Behrman, R.; Vaugan, V.: *Nelson Tratado de Pediatría*, 9.^a ed. Madrid, Interamericana, 1985; págs. 1.731-1.800.
4. FRONTERA, P.; CABEZUDO, G.; MULAS, F.; MONFORT, A.: *Afectación neurológica en la Incontinentia pigmenti (Síndrome de Bloch-Sulzberger)*. An. Esp. Pediatr., 1981; 14: 272-278.
5. GARCÍA MONTELONGO, R.; MARTÍN, I.; VIVANCOS, G.; NODA, R.; MÉNDEZ, R.; ALVAREZ, H.; ALVARADO, L.: *Incontinentia pigmenti familiar*. Actas Dermo. Sif., 1985; *Supl. 1*: 90-91.
6. OLUMIDE, Y.; DANESI, M.; MCMOLI, T.: *Incontinentia pigmenti in Nigerians*. Intern. J. Dermatol., 1983; págs. 419-421.
7. ROSS, D. L.; LIWNICZ, B. H.; CHUN, R. W.: *Hypomelanosis of Ito (incontinentia pigmenti achromians)- a clinicopathologic study: Macrocephaly and gray matter heterotopias*. Neurology, 1982; 32: 1.013-1.016.
8. SCHWARTZ, M. F.; ESTERLY, N. B.; FIZIN, D.: *Hypomelanosis of Ito (incontinentia pigmenti achromians): A neurocutaneous syndrome*. J. Pediatr., 1977; 90: 236-240.