



Caso clínico. Dermatología

Incontinencia pigmenti y alteración cromosómica asociada

M.^ª Teresa Arroyo Romo^a, Raquel Acebes Puertas^b,
Ana Fierro Urturi^a, Mónica Sanz Fernández^a, Pilar García Gutiérrez^a

^aPediatras. CS Pisuerga. Arroyo de la Encomienda. Valladolid. España.

^bServicio de Pediatría. Hospital Universitario Río Hortega. Valladolid. España.

Publicado en Internet:
24-marzo-2022

M.^ª Teresa Arroyo Romo:
maite.arroyo@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La incontinencia pigmenti (IP) es una genodermatosis que afecta a tejidos derivados del ectodermo y neuroectodermo con herencia dominante ligada al cromosoma X (gen IKBKG) con incidencia de 1/40 000-50 000 recién nacidos. Es importante su sospecha para realizar un seguimiento y tratamiento precoz de las posibles alteraciones en el sistema nervioso central (SNC), ojos, piel, dientes, pelo y uñas.

CASO CLÍNICO

Edad actual: 5 años. Peso: 33,5 kg (P >99; +2,58 DS). Talla 128 cm (P >99; +2,2 DS).

Antecedentes: al nacimiento lesiones vesiculoampollosas tensas con base eritematosa inflamatoria, claras serosas y amarillentas pustulosas agrupadas y confluentes. Inicialmente en extremidades y cuero cabelludo que se van extendiendo también a tronco siguiendo una disposición lineal o blaschkoide; evolucionan en uno o dos días hacia la desecación con formación de costras dejando una descamación hiperpigmentada residual. Se inicia estudio y seguimiento de posible incontinencia pigmenti.

Pruebas complementarias:

- Analítica: leucocitosis con 33,5% de eosinófilos (7400).
- Cultivos negativos.
- Biopsia cutánea: vesícula intraepidérmica, con espongiosis eosinofílica; queratinocitos disqueratósicos y apoptóticos.
- Fondo de ojo: hipopigmentación difusa en retina con pequeños acúmulos de pigmento en polo posterior.
- Ecografía cerebral: dos imágenes hiperecogénicas adyacentes en ganglios basales izquierdos compatible con vasculopatía lenticuloestriada.
- EEG normal.
- Estudio genético: gen IKBKG: delección de exones 4-10 y cariotipo 47XXX. Alteración de *novo* (estudio genético de padres normal).

EVOLUCIÓN

Las lesiones dermatológicas han evolucionado en las fases típicas de esta enfermedad: I, vesiculosa; II, verrucosa; III, hiperpigmentación y IV, hipopigmentación. El pelo es encrespado con algunas áreas de mínima alopecia.

Retraso en la erupción dental con dientes cónicos y agenesia de piezas dentales temporales; también se han detectado múltiples agenesias en dentición definitiva. Tratamiento con expansor de paladar y separadores.

El desarrollo psicomotor y la exploración neurológica han sido en todo momento normales para su edad y las lesiones oftalmológicas no han evolucionado en este tiempo, presentando una agudeza visual normal para su edad.

CONCLUSIONES

La asociación en esta paciente de alteración genética típica de IP y alteración cromosómica (triple XXX) podría afectar a la menor severidad en la expresión clínica de la IP, ya que no han desarrollado las alteraciones a nivel de SNC ni oftalmológicas que determinan el pronóstico de esta enfermedad.

Es necesario realizar un seguimiento multidisciplinar para detectar alteraciones asociadas a esta enfermedad con el fin de conseguir realizar un tratamiento lo más precoz posible y así evitar complicaciones.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

EEG: electroencefalograma • IP: incontinencia pigmenti • SNC: sistema nervioso central.

Cómo citar este artículo: Arroyo Romo MT, Acebes Puertas R, Fierro Urturi A, Sanz Fernández M, García Gutiérrez P. Incontinencia pigmenti y alteración cromosómica asociada. Rev Pediatr Aten Primaria. 2022;(31):e45.