

Incontinencia pigmentaria

M. A. Gallego Valdés*

A. Aguilar Martínez*

M. L. Arroba Basanta**

M. Duelo Marcos**

*Departamento de Dermatología del Hospital Severo Ochoa. Leganés (Madrid).

**Consulta de Pediatría. C.S. El Naranjo. Fuenlabrada (Madrid).

Introducción

La Incontinencia Pigmentaria (IP) es una genodermatosis infrecuente que se transmite con una herencia dominante ligada al cromosoma X, aunque en un 50% de los casos se debe a una mutación espontánea¹. Es un proceso multisistémico con alteraciones en los tejidos de origen ectodérmico, especialmente en la piel y sus anejos. También afecta a los dientes, los ojos, el sistema nervioso central (SNC) y el esqueleto^{1,2,3,4}.

Se describe los hallazgos clínicos e histológicos en una paciente con IP y revisamos la literatura.

Caso clínico

Niña de diez días de edad, nacida de parto eutócico a término, con peso adecuado para su edad gestacional. Primera hija de padres no consanguíneos. La exploración física al nacimiento fue

normal. Las lesiones cutáneas aparecieron al tercer día de vida, en forma de vesículas aisladas de contenido claro o amarillento, localizadas en el miembro inferior izquierdo. En los días siguientes, las lesiones vesiculosas se extendieron: al miembro inferior derecho, a la extremidad superior izquierda y al hemicuerpo derecho. La enfermedad cursó en brotes, con evolución de las vesículas a pápulas queratósicas.

Antecedentes familiares: únicamente la madre refería haber padecido un cuadro clínico similar. Presentando casi desde el nacimiento lesiones vesiculosas localizadas en los miembros menores y en el cuero cabelludo. Desde el año de vida, las lesiones evolucionaron a máculas hipo e hiperpigmentadas que se han mantenido estables hasta el momento actual. No se encontraron alteraciones neurológicas, dentales ni oftalmológicas.

cas. El resto de los antecedentes familiares carecían de interés.

Exploración física: en la superficie de flexión de ambas piernas, el dorso de los pies, la cara interna de los antebrazos y el hemitorax derecho se observan lesiones vesiculosas y papulosas sobre una base eritematosa con distribución vagamente lineal (figuras 1, 2 y 3). Sin afectación de las mucosas, el pelo y las uñas.

Pruebas complementarias: hematimetría, bioquímica sanguínea, análisis de orina y examen oftalmológico normales, excepto una eosinofilia en sangre periférica de 7.1%. El estudio histológico demostró la presencia de grandes vesículas intraepidérmicas, parcialmente ocupadas por restos celulares y eosinófilos. En la dermis papilar era evidente un marcado infiltrado inflamatorio con numeroso eosinófilos.

Desde el segundo mes de vida las lesiones han ido desapareciendo progresivamente. En la última revisión realizada a los ocho meses de edad persisten, exclusivamente, unas líneas de pigmentación residual.

Comentario

La Incontinencia Pigmentaria aparece casi exclusivamente en hembras, siendo letal en fetos masculinos hemicigotos, lo

que explica la alta incidencia de abortos espontáneos en las familias afectadas. Se han descrito casos de IP en varones con cariotipo 47XXY (síndrome de Klinefelter)⁵, y en varones con cariotipo 46 XY en los que se piensa pueda ser consecuencia de una mutación con mosaicismo del cromosoma X⁶.

Está muy discutida la localización del gen afectado en la IP. Actualmente se ha establecido la existencia de dos genotipos de IP que muestran una expresión fenotípica similar. En el genotipo IP-1: el análisis genético de los casos esporádicos de mujeres afectadas, muestra translocación del cromosoma X, con localización del gen defectuoso en la proximidad del centrómero del brazo corto del cromosoma X(Xp11)⁷. En el genotipo IP-2, que son los casos familiares, el gen alterado estaría en el brazo largo del cromosoma X (Xq 28)⁸. El fenotipo de la IP es consecuencia de un mosaicismo funcional, dependiendo del número de células que tengan o no inactivado el cromosoma X alterado. Esto explicaría la expresión clínica tan variable de la enfermedad.

Desde un punto de vista clínico, las lesiones cutáneas aparecen con una frecuencia de un 90%^{1,2}. De forma clásica, se pueden diferenciar tres estadios evolutivos, aunque con frecuencia pueden

Figura 1.



Figura 2.



Figura 3.



coexistir lesiones en distintas fases de evolución en un mismo paciente. Las lesiones aparecen al nacimiento o durante las primeras semanas de vida y lo hacen en forma de vesículas o vesículo-ampollas sobre una base eritematosa distribuyéndose a lo largo de las líneas de Blaschko; especialmente en las extremidades^{1, 2, 3}. En una segunda fase las vesículas evolucionan a lesiones papulosas y liquenoideas, que tienden a desaparecer entre los 6 y los 8 meses de vida⁴. A veces, pueden persistir hasta la vida adulta. En la tercera fase, aparecen lesiones pigmentadas que son las que definen la enfermedad. Son máculas marronáceas de bordes irregulares y distribuidas bien de forma salteada o bien a lo largo de las líneas de Blaschko especialmente en el tronco. Tienden a atenuarse y a desaparecer en la pubertad⁴ aunque a veces persiste toda la vida.

En un 60-70% de los pacientes se han descrito otras manifestaciones ectodérmicas y mesodérmicas¹. Se trata de lesiones unguales (onicodistrofia, tumores ungueales) alopecias cicatriciales, lesio-

nes dentales (anodoncia parcial)^{1, 2}, oculares (estrabismo). La retinopatía es el problema más grave porque puede ocasionar ceguera. También puede afectarse el sistema nervioso central (convulsiones, retraso psicomotor, espasticidad)¹⁰, y el esqueleto. La posibilidad de aparición de neoplasias a lo largo de la vida está aumentada respecto a la población general^{9, 10}. Aunque todos estos problemas son de aparición más tardía, son los que condicionan el pronóstico.

Nuestra paciente es un ejemplo del primer estadio de la enfermedad, tanto clínica como histopatológicamente. Las lesiones aparecieron precozmente y el único dato analítico es la presencia de eosinofilia moderada que aparece en un 30% de los pacientes durante el estadio vesiculoso¹. Un dato a destacar es la presencia de lesiones cutáneas pigmentadas residuales en la madre, sin afectación sistémica. En la evaluación de éstos pacientes lo importante es el seguimiento a largo plazo y la actitud expectante, ya que las complicaciones más graves aparecen en fases más tardías¹⁰.

Bibliografía

1. Carney RG. *Incontinentia Pigmenti: a world statistical analysis*. Arch Dermatol 1976; 112: 535-542.
2. Carney RG, Carney R Jr. *Incontinentia Pigmenti*. Arch Dermatol 1970; 102: 157-162.
3. Cohen BA. *Incontinentia Pigmenti*. Neurol Clin 1987; 5: 361-377.
4. Landy SJ, Donnai D. *Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome)*. J Med Genet 1993; 30: 53-59.
5. Prendiville JS, Gorski JL, Stein CK. *Incontinentia Pigmenti in a male infant with Klinefelter syndrome*. J Am Acad Dermatol 1989; 20: 937-940.
6. Lenz W. *Half chromatid mutations may explain Incontinentia Pigmenti in males*. Am J Hum Genet 1975; 27: 690-691.
7. Cannizaro LA, Hecht F. *Gene for Incontinentia Pigmenti maps to band Xp11 with an (x;10) (p11;q22) translocation*. Clin Genet 1987; 32: 66-69.
8. Sefiani A, Sinnet D, Abel L et al. *Linkage studies do not confirm the cytogenetic location of Incontinentia Pigmenti on Xp 11*. Hum Genet 1988; 80: 282-286.
9. Roberts WM, Jenkins JJ, Moorhead EL et al. *Incontinentia Pigmenti, a chromosomal instability syndrome is associated with childhood malignancy*. Cancer 1988; 62: 2370-2372.
10. O'Brien JE, Feingold M. *Incontinentia Pigmenti: a longitudinal study*. Am J Dis Child 1985; 139: 711-712.

