

Incontinentia pigmenti

M. González Herrero^a, J.J. Jordano Pérez^b, B. de Julián Polo^c

^aPediatra, CS Levante Sur

^bOftalmólogo, Hospital Comarcal de Montilla

^cEnfermera, CS Levante Sur

Córdoba

Rev Pediatr Aten Primaria. 2005;7:407-411

José Javier Jordano Pérez, jjordano@terra.es

Resumen

La Incontinentia Pigmenti o Síndrome de Bloch-Sulzberger es una enfermedad neurocutánea ligada al cromosoma X, infrecuente, que afecta generalmente a niñas. Se caracteriza por lesiones cutáneas, dentales, oculares y neurológicas. Se presenta la evolución clínica de una niña de 2 años con diagnóstico neonatal de esta enfermedad.

Palabras clave: Incontinentia pigmenti, Enfermedad de Bloch-Sulzberger.

Abstract

Incontinentia pigmenti o *Bloch-Sulzberger syndrome* is an uncommon neurocutaneous disease X linked dominant disorder which usually affects female infants. It affects skin, dental, ocular and nervous system. We report a case of 2 years old female which neonatal diagnosis of this disease.

Key words: *Incontinentia pigmenti*, *Bloch-Sulzberger disease*.

Caso clínico

Niña procedente de embarazo sin incidencias y parto eutócico a término que a las 48 horas de vida presenta crisis clónica de hemicuerpo derecho y lesiones pustulosas en miembros. La biopsia cutánea con infiltración eosinofílica dermoepidérmica confirma el diagnóstico clínico de sospecha de *Incontinentia pigmenti*.

El estudio se completa con RMN cerebral que muestra lesión extensa de hemisferio derecho, que respeta ganglios basales y parte del lóbulo temporal y parietal y afectación parietal y frontobasal derecha, consistente en atrofia y zonas de calcificación cortical.

Carece de antecedentes familiares conocidos, pero una inspección minuciosa de la madre detecta lesiones hipopig-

mentadas en muslos y diente cónico; se le realiza RMN cerebral que es normal. Tiene una hermana mayor sana.

Tras el alta hospitalaria el seguimiento se realiza en Atención Primaria, con revisiones puntuales en Dermatología y Neurología.

Evolución dermatológica: al mes de vida presenta lesiones vesiculosas, exudativas y pustulosas en los 4 miembros que persisten hasta los 4 meses. A los 2 meses aparecen en tronco lesiones verrucosas e hiperqueratósicas que a los 15 meses coexisten con placas de coloración marrón en costados. En la actualidad, con 24 meses, presenta zonas hipocrómicas y atróficas en extremidades inferiores y lesiones hiperqueratósicas en escaso número y placas hiperpigmentadas en tronco.

Neurológicamente presenta microcefalia progresiva y retraso psicomotor moderado. Hitos madurativos alcanzados: a los 4 meses sostén cefálico, a los 10 meses sedestación estable. Inicia bipedestación con 15 meses y actualmente deambula con ayuda. Esto ha sido posible gracias al trabajo coordinado de los padres y los profesionales de estimulación precoz y rehabilitación.

Otras alteraciones presentes son: retraso de la erupción dentaria, presenta con 24 meses un solo diente y de morfología

cónica. Endotropía de ojo izquierdo sin afectación de la retina. Antecedente de displasia de cadera, tratada con arnés de Pavlik y resuelta en la actualidad.

Discusión

La *Incontinentia pigmenti* o enfermedad de Bloch-Sulzberger es un trastorno neurocutáneo, de baja incidencia (1% de los trastornos neuroectodérmicos) transmitido a través de un patrón de herencia dominante ligada al cromosoma X, letal en varones, salvo en raros casos de mosaicismo y en el Síndrome de Klinefelter¹.

Recientemente se ha descubierto su origen en una mutación en el gen NEMO, que codifica una proteína moduladora con importante papel en el ciclo celular; y participa entre otras muchas funciones en el control del crecimiento epitelial y la apoptosis en la piel².

Todos los pacientes presentan lesiones cutáneas y un 30% de ellos lesiones neurológicas. Las manifestaciones cutáneas pasan por tres o cuatro estadios que pueden coexistir.

El primer estadio ocurre en el 90% de los casos en las dos primeras semanas de vida, siendo al nacimiento en la mitad de ellos. Se trata de lesiones eritematosas, máculo-papulosa, vesiculosas, bullosas y ocasionalmente pustulosas, con afec-

tación preferente en extremidades inferiores, tronco y cuero cabelludo. Su duración es variable, de días a pocas semanas, pero en ocasiones permanecen meses o incluso años. Estas lesiones alojan un gran número de eosinófilos.

El segundo estadio presenta lesiones de aspecto liquenoide, verrucoso, queratósico; se desarrollan a lo largo de unos meses sobre todo en piernas y tronco (Figura 1).

El tercero se desarrolla en pocas semanas y se caracteriza por placas de coloración violácea, marrón o seminegruzca en piernas y tronco, que desaparecen en la segunda o tercera década de la vida. Un tercio de los casos desarrollan un cuarto estadio caracterizado por zonas atróficas e hipopigmentadas, sobre todo en piernas³ (Figura 2). También pueden presentar lesiones en cuero cabelludo y uñas.

Figura 1. *Incontinentia pigmenti; lesiones hiperqueratósicas.*



Las alteraciones oftalmológicas que pueden acontecer son: exoftalmos, microftalmía, estrabismo, nistagmus, cataratas, atrofia del nervio óptico, alteraciones corneales y retinianas, que pueden llegar a producir ceguera. Se encuentran en el 77% de los pacientes⁴. Por ello se recomienda evaluación oftalmológica en período neonatal y seguimiento posterior.

Las alteraciones dentales consisten en retraso y ausencia de la erupción denta-

ria y alteraciones morfológicas como dientes cónicos y microdontia⁵.

Puede haber alteraciones óseas en las zonas de piel afecta subyacente.

Los adultos pueden presentar tumores queratósicos ungueales muy dolorosos⁶.

Las alteraciones del SNC consisten en microcefalia, retraso mental, parálisis espástica y convulsiones, sobre todo, en período neonatal, relacionado con encefalomiелitis recurrente o alteraciones de la migración neuronal⁷. Neurorradi-

Figura 2. Incontinentia pigmenti; áreas hiperpigmentadas en tronco que coexisten con lesiones hipopigmentadas en piernas.



lógicamente presenta alteraciones importantes del parénquima cerebral consistentes en atrofia o hipogenesia del cuerpo caloso.

La gravedad de la enfermedad está relacionada con la afectación ocular y neurológica, pues las lesiones cutáneas son

bénignas. El diagnóstico precoz es importante debido a las alteraciones potencialmente graves que pueden ocurrir⁸.

El tratamiento y seguimiento es multidisciplinar y se impone el consejo genético.

Bibliografía

1. Lorda-Sánchez I, de Paula M, Bardaro T, Martín R, Villegas C, Ayuso C. Varón con Incontinentia pigmenti asociada a Síndrome de Klinefelter. *An Esp Pediatr.* 2001;55:177.
2. The International Incontinentia Pigmenti (IP) Consortium. Genomic rearrangement in NEMO impairs NF-(Kappa)B activation and is a cause of incontinentia pigmenti. *Nature.* 2000; 405: 466-472.
3. Pascual-Castroviejo I. Trastornos neurocutáneos. *Neurología pediátrica.* Madrid: Ergon; 2000 p. 383-406.
4. Pérez Íñigo A, Ferrer Novella C, González Viejo I, Argilés Andrés C, Gómez Arenas ME. Síndrome de Incontinencia pigmenti: afectación ocular. *Acta Estrab.* 2004;1:29-31.
5. Macey-Dare LV, Goodman JR. Incontinentia pigmenti: Seven cases with dental manifestations. *Int J Paediatr Dent.* 1999;9(4):293-297.
6. Montes CM, Maize JC, Guerry-Force ML. Incontinentia pigmenti with painful subungual tumors: a two generation study. *J Am Acad Dermatol.* 2004; 50 (2Suppl):S45-52.
7. Carrascosa Romero M, Ruiz Cano R, Medina Monzón C, Pérez García L, Martínez Gutiérrez A, Tebar Gil R. Convulsiones neonatales por Incontinentia pigmenti con disgenesia opercular izquierda. *Rev Neurol.* 2003;36:36-39.
8. Rola M, Martins T, Melo MJ, Gomes R, Ro-seira J, Souto A. Incontinentia pigmentaria. *An Pediatr (Barc).* 2004;60:601-602.

