

## Incontinencia Pigmenti: Reporte de un caso.

Gastón Briceño R<sup>1</sup>, Valentina Garrido O<sup>2</sup>, Francisco Oporto O<sup>1</sup>, Stefanie Vargas O<sup>2</sup>, Camila Ampuero A<sup>2</sup>.

<sup>1</sup>Dermatólogo, Hospital Hernán Henríquez Aravena de Temuco, Universidad de La Frontera Temuco; <sup>2</sup>Interna(o) Medicina Universidad de La Frontera Temuco.

Recién nacido de término sexo femenino, sin antecedentes perinatales, embarazo controlado sin patologías. Al 2° día de vida presenta lesiones eritematosas que evolucionan a vesículas y pústulas de distribución lineal, abarcando principalmente extremidades inferiores, superiores y tronco, asociado a placa eritemato-escamosa en cuero cabelludo. Antecedente familiar de prima materna con lesiones similares en período de recién nacido, actualmente hipopigmentadas. Se plantea diagnóstico de Incontinencia Pigmenti.

La Incontinencia Pigmenti (IP) o Síndrome de Bloch-Sulzberger es un trastorno neuroectodérmico multisistémico poco frecuente, con herencia dominante ligada al cromosoma X, por lo que la mayoría de los pacientes son mujeres. Las lesiones cutáneas de la IP pueden estar presentes al nacer o aparecer en las primeras dos semanas de vida en una secuencia característica: vesicular, verrucosa, hiperpigmentada y atrófica (hipopigmentación lineal), siguiendo las líneas de Blaschko. El 80% de los casos puede estar asociado a alteraciones extra-cutáneas, como malformaciones dentarias, musculo-esqueléticas, en cuero cabelludo, oftalmológicas y/o del sistema nervioso central (SNC). Estas pueden presentarse más tardíamente en la vida, en etapa de lactante o escolar.

El diagnóstico es eminentemente clínico, para lo cual se han determinado criterios mayores y menores. En casos de duda diagnóstica, puede ser de utilidad la biopsia de piel. Los hallazgos de la histopatología pueden variar según la etapa de la enfermedad, sin embargo el elemento cardinal es la incontinencia del pigmento melánico de los melanocitos de la capa basal de la epidermis, con acumulación de éste en la dermis superficial. A nivel molecular, en el 85% de los pacientes afectados puede identificarse una mutación del gen NEMO (Nuclear Factor-Kappa Beta Essential Modulator), ubicado en el brazo largo del cromosoma X, locus 28 (Xq28).

El pronóstico depende principalmente de la presencia y severidad de las manifestaciones extra-cutáneas, especialmente las oftalmológicas y del SNC. Es esencial la alta sospecha diagnóstica, ya que se trata de una enfermedad rara y potencialmente grave, que requiere estudio, manejo y seguimiento multidisciplinario y oportuno. Además, es de suma importancia el consejo genético a los padres del paciente.



### Referencias bibliográficas

- Fusco F, Paciolla M, Conte MI, Pescatore A, Esposito E, Mirabelli P et al. Incontinencia pigmenti: report on data from 2000 to 2013. *Orphanet J Rare Dis.* 2014 Jun 24; 9:93.
- Varas C, Nieme C, Barría C. Reporte de 3 casos de Incontinencia Pigmenti y Revisión de la literatura. *Rev. Chilena Dermatol.* 2012; 28 (3): 310-313.

**Correspondencia:** Gastón Briceño Rivera

**Correo electrónico:** gastonbricenor@gmail.com