RESIDÊNCIA PEDIÁTRICA

RELATO DE CASO

Relato de caso: Incontinencia pigmentar

Emerson Wacholz Garcia[1], Adriana Prazeres da Silva[2]

Palabras-clave:
anormalidades de la piel, incontinencia pigmentar, pigmentación de la piel.

Resumen

La incontinencia pigmentar es una genodermatosis rara, más común en el sexo femenino y con herencia autosómica dominante relacionada al cromosoma X. Es una enfermedad multisistémica con manifestaciones cutáneas, oculares, dentarias y del sistema nervoso central (SNC). El término incontinencia pigmentar surgió del aspecto microscópico de las lesiones en la tercera fase de la enfermedad donde hay presencia de pigmento libre en la capa basal de la epidermis. El presente artículo relata el caso de una recién nacida que al sexto día de vida presentó pápulas, vesículas y placas eritematosas en miembros superiores, inferiores y tronco. Fue evaluada por la dermatopediatra que diagnosticó incontinencia pigmentar con base en el aspecto de las lesiones.

[1] Médico residente en pediatría.
[2] Médica Dermatóloga pediátrica.
Dirección:
Emerson Wacholz Garcia.
Hospital Regional Rosa Pedrossian. Rua Antonio Ferreira Damião, nº 66, casa 04, Jardim Panamá, Campo Grande - MS, CEP: 79112-250, Brasil.

INTRODUCCIÓN

La incontinencia pigmentar es una genodermatosis rara caracterizada como herencia autosómica dominante relacionada al cromosoma X. Aproximadamente el 80% de los pacientes con incontinencia pigmentar tienen una deficiencia involucrando los exones 4 y 10 del gen NEMO en el brazo largo del cromosoma Xq28. Es una enfermedad multisistémica caracterizada por alteraciones en varios órganos y aparatos de origen ecto y mesodérmica con manifestaciones cutáneas, oculares, dentarias y del sistema nervoso central (SNC). El término incontinencia pigmentar surgió del aspecto microscópico de las lesiones en la tercera fase de la enfermedad donde hay presencia de pigmento libre en la capa basal de la epidermis. La condición acomete principalmente a recién nacidos del sexo femenino, siendo letal, en la mayoría de las veces, cuando acomete al sexo masculino[1,2].

RELATO DE CASO

Paciente LCG, sexo femenino, 12 días de vida, natural y procedente de Aquidauna (MS). Se encaminó desde la ciudad de origen para el Hospital Regional de Mato Grosso do Sul en Campo Grande y presentaba en la admisión pápulas y vesículas con base eritematosa y distribución lineal en tronco, miembros superiores e inferiores sin asociación con fiebre o alteración del estado general. (Figuras 1 y 2) El surgimiento de las mismas se dio con 6 días de vida y la paciente se había sometido a tratamiento tópico con crema a base de antibióticos, corticoides y antifúngicos por 3 días sin resolución de las lesiones. Nació a término, de parto cesáreo, pesando 3750 gramas, prenatal regular, 8 consultas, serologías de primera y segunda fases negativas, madre sin infecciones durante la gestación.



Figura 1. Lesiones papulosas en el miembro superior y tronco.



Figura 2. Lesiones papulosas en miembros inferiores.

Tras la atención en el Hospital de Urgencias fue solicitado hemograma (Eritrocitos: 5,3 millones; Hemoglobina: 17,4; Hematocrito: el 50%; VCM: 94; HCM: 33; CHCM: 35; Leucocitos: 10.700; Neutrófilos: el 52%; Bastones: el 1%; Segmentados: 51%; Eosinofilos: el 3%; Linfocitos: el 41%; Monocitos: el 4%; Plaquetas: 341.000) y parecer para la especialista.

Paciente se evaluó por la dermatóloga pediátrica que, con base en la presentación clínica, sugirió el diagnóstico de incontinencia pigmentar y orientó acompañamiento en ambulatorio. Se encaminó para evaluación oftalmológica, neurológica y 70 días después del diagnóstico la paciente pasó por consulta en el ambulatorio con evolución de las lesiones para fase pigmentar.

DISCUSIÓN

La incontinencia pigmentar se denomina todavía como síndrome de Bloch-Sulzberger debido a las primeras observaciones hechas por Bloch (1925) y Sulzberger (1928). Se caracteriza por manifestaciones cutáneas asociadas a lesiones en varios órganos y aparatos de origen ecto y mesodérmica. En el sexo femenino el gen provoca la enfermedad y en el sexo masculino generalmente es letal, pudiendo ser una de las causas de abortos espontáneos.

Los hallazgos cutáneos están presentes el 80% de los casos y evolucionan en cuatro fases clásicas, pudiendo éstas ocurrir en forma concomitante o secuencial: 1) fase eritematovesiculosa: aparece antes de la 2ª semana de vida (90%) y se caracteriza por lesiones papulovesiculares con base eritematosa y disposición lineal en miembros y/o tronco. Generalmente son asintomáticas y desaparecen espontáneamente alrededor del 4º mes. En los exámenes en laboratorio puede haber eosinofilos en el hemograma y eosinofilos en las vesículas. 2) Fase verrucosa: se presenta como pápulas verrucosas lineales que sustituyen las lesiones precedentes, son asintomáticas y retroceden hasta los 6

meses. 3) Fase pigmentar: patognomónica y responsable de la denominación del síndrome. Se inicia entre el 3º y el 6º mes de vida, presentando manchas hiperpigmentadas asimétricas, onduladas o estriadas que siguen las líneas de Blaschko en el tronco y/o extremidades. Las lesiones progresan por meses y persisten por años con mejora o desaparecimiento en la adolescencia. 4) Fase hipocrómica: se presenta con manchas hipocrómicas e atróficas, desprovistos de pelos, hipohidróticas y que permanecen por el resto de la vida[1-4].

Las manifestaciones cutáneas, dependiendo de la fase de evolución, pueden recordar muchas enfermedades. El diagnóstico diferencial se debe hacer, en la fase 1, con lupus ampolloso y penfigoide ampolloso juvenil; en la fase 2 con hiperqueratosis (asociada a infecciones cutáneas), hiperqueratosis epidermolítica y liquen estriado; en la fase 3 con hipermelanosis nevoide y dermopatía pigmentosa reticularis; en la fase 4 con hipomelanosis de Ito y aplasia cutis congénita[4].

Manifestaciones extracutáneas de la incontinencia pigmentar ocurren el 70 al 80% de los casos, siendo las oculares las más graves de la enfermedad (anormalidades vasculares de la retina, estrabismo, catarata, atrofia del nervio óptico y nistagmo). En el sistema nervoso central las principales manifestaciones son convulsiones, retardo mental, hidrocefalia, accidentes vasculares encefálicos isquémicos y parálisis espástica, siendo las convulsiones durante la primera semana de vida indicador de peor pronóstico. Huesos y musculatura esquelética también pueden acometerse resultando en sindactilia, deformidades cranianas, nanismo, costillas supernumerarias, hemiatrofia y encortamiento de piernas y brazos.

A pesar de la raridad de la enfermedad la incontinencia pigmentar debe siempre ser acordada como diagnóstico diferencial ante recién nacido con alteraciones dermatológicas tipo pápulas y vesículas. La incontinencia pigmentar es autolimitada y no hay tratamiento específico. El diagnóstico se basa principalmente en el cuadro clínico y en la presentación histológica que es distinta en cada fase evolutiva de la enfermedad. En la fase vesiculoampollosa hay vesículas repletas de eosinofilos; en la fase verrucosa hay hiperqueratosis, disqueratosis, acantosis y papilomatosis; en la fase de hiperpigmentación se evidencia derrame pigmentar con presencia de numerosos melanófagos en la dermis y en la fase de hipopigmentación se encuentra afinamiento de la epidermis y ausencia de anexos. Los exámenes de neuroimagen pueden ser útiles en los pacientes sintomáticos, pero no son realizados de rutina y, por eso, la frecuencia de anormalidades neurológicas en esos pacientes es todavía poco conocida[2,4,5].

El tratamiento es multidisciplinario y orientado a las manifestaciones extracutáneas. Se puede utilizar tratamiento tópico con antibióticos en la fase vesiculosa y emolientes en la fase verrucosa. Además, es importante la familia realizar consejo genético y acompañamiento en ambulatorio periódico[2].

CONCLUSIÓN

La incontinencia pigmentar es una patología con diagnóstico difícil y en cada fase evolutiva posee muchos diagnósticos diferenciales que siempre se deben recordar por el pediatra. El pronóstico está estrechamente relacionado a la presencia de malformaciones en otros órganos y sistemas. Enfatizamos la necesidad de acompañamiento multidisciplinario y la importancia del reconocimiento de las alteraciones típicas de cada fase. De esa forma el niño podrá tratarse adecuadamente y los familiares serán orientados precozmente en cuanto a las fases subsiguientes de la enfermedad y posibles alteraciones en otros sistemas.

REFERENCIAS

1. Franco LM, Goldstein J, Prose NS, Selim MA, Tirado CA, Coale MM, et al. Incontinentia pigmenti in a boy with XXY mosaicism detected by fluorescence in situ hybridization. J Am Acad Dermatol. 2006;55(1):136-8. DOI:http://dx.doi.org/10.1016/j.jaad.2005.11.1068
2. Lowy G, Alonso EFJ, Cestari TF, Cestari SCP, Oliveira ZNP. Atlas Topográfico de dermatologia do diagnóstico ao tratamento. São Paulo: Revinter; 2013. p.213-5.
3. Nasser N, Nasser Filho N, Rosa TSC. Incontinência pigmentar: relato de caso. Arq Catarin Med. 2012;41(4):83-6.
4. Kane KM, Ryder JB, Johnson RA, Baden HP, Stratigos A. Color atlas and synopsis of pediatric dermatology. New York: McGraw-Hill; 2002. p.292-5.
5. Pereira MAC, Mesquita LAF, Budel AR, Cabral CSP, Feltrim AS. Incontinência pigmentar ligada ao X ou síndrome de Bloch-Sulzberger: relato de um caso. An Bras Dermatol. 2010;85(3):372-5. DOI: http://dx.doi.org/10.1590/S0365-05962010000300013