

## ¿Cuál es su diagnóstico?

Martín Sangueza , Juana Cordero

Servicio de Patología y Unidad de Dermatopatología del Hospital Obrero Número 1 de la Caja Nacional de Salud, Bolivia.

### Presentacion Clínica

Paciente de 3 meses de edad, sexo femenino, hija del quinto embarazo, con control del embarazo sin complicaciones, parto eutócico, apgar 9 al nacer. Sin antecedentes familiares relacionados con el caso, acude al hospital por presentar convulsiones tónico clónicas y es internada en el servicio de UTI. Al momento de su examen se observó la presencia de maculas hiperpigmentadas lineales localizadas en tronco y extremidades (Foto 1) respetando cara y cuero cabelludo en forma de "salpicadura" (Foto 2) que según la madre aparecieron dos semanas después de su nacimiento en forma de lesiones eritematovesiculosas y posteriormente evolucionaron a lesiones hiperpigmentadas. Durante su estadía hospitalaria recibió tratamiento con antibióticos: cefotaxima y ampicilina y también L fenitoína (10 mg EV), fenobarbital (15 mg VO c/12 hrs), Diazepam PRN. Se le realizaron hemocultivos seriados con resultados negativos. Se solicita interconsulta con dermatología y se solicita una biopsia de piel. No se realizó estudio genético.

Lo exámenes laboratoriales mostraron: hemograma: Hto 40%, Hb. 13.2 g/dl, GB 10.000 x mm<sup>3</sup>. Urocultivo reportó: Escherichia coli sensible a Imipenen. Los estudios de Rx de cráneo reportaron cierre prematuro de sutura coronal y sagital.

Foto 2



### DESCRIPCION MICROSCÓPICA

La biopsia mostró una dermatitis con un patrón psoriasiforme perivascular superficial con la presencia de una discreta espongiosis a nivel de la epidermis así como células disqueratoticas. En dermis se observó un infiltrado inflamatorio perivascular superficial con la presencia de eosinófilos, melanófagos y edema.

Foto 1



Foto 3.- Bajo poder 2X, espongiosis leve e infiltrados perivasculars superficiales

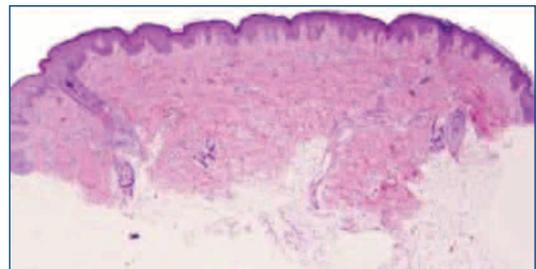


Foto 4.-Poder 10x, la espongiosis y el infiltrado a mayor detalle

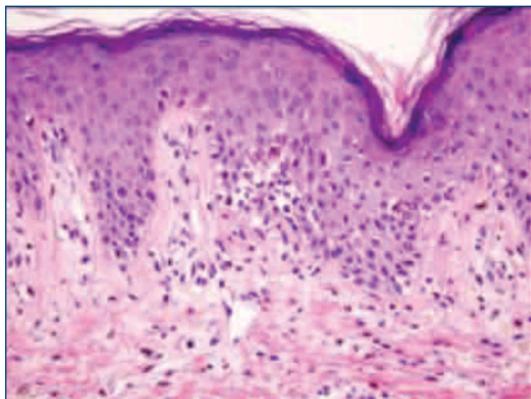
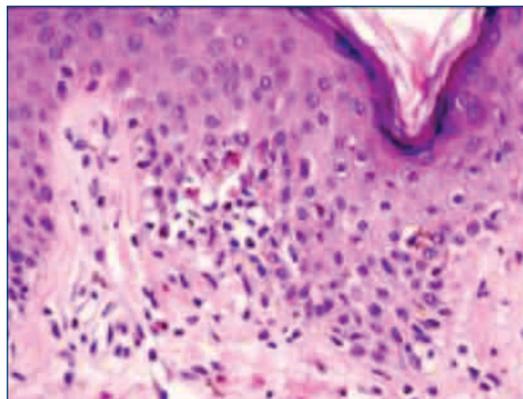


Foto 4.-Poder 10x, la espongiosis y el infiltrado a mayor detalle



## Incontinencia Pigmenti

La incontinencia pigmenti (IP) es una enfermedad descrita por primera vez por Garrot en 1906 y posteriormente definida por Bloch y Sulzberger en función de sus características clínicas e histopatológicas llegándose a conocer como síndrome de Bloch – Sulzberger<sup>(1)</sup>. Es una enfermedad bastante rara (700 casos publicados en todo el mundo) de etiología genética con expresión variable en los tejidos derivados del neuroectodermo y del mesodermo<sup>(1)</sup>. Las lesiones cutáneas aparecen en todos los pacientes afectados de incontinencia pigmentaria evolucionando en tres estadios:

El primero es el eritemato-ampollar: se observa en el 90% de los afectados, habitualmente comienza en la primera-segunda semana de vida. Se caracteriza por la presencia de vesículas sobre una base inflamatoria de distribución lineal. Se localizan principalmente en extremidades y tronco en el 64% de los casos. La cara habitualmente no se encuentra afectada, aunque las lesiones en cuero cabelludo son frecuentes. El tamaño de las lesiones puede oscilar entre 1mm a 1 cm. Las recurrencias pueden observarse durante los procesos febriles y se acompañan de prurito<sup>(2)</sup>.

El segundo estadio es el verrucoso-liquenoide: que se observa en el 70% de los afectados con un pico de máxima incidencia entre la 2 y 6 semanas de vida. Sobre las lesiones vesiculosas del estadio 1 se pueden formar lesiones verrucosas y placas hiperqueratósicas

de distribución lineal. Habitualmente se afectan las extremidades. En aproximadamente el 80 % de los pacientes las lesiones desaparecen en 6 meses, aunque pueden persistir en el adulto<sup>(2)</sup>.

El tercer estadio es el pigmentario o terminal: son lesiones pigmentadas de color gris oscuro con una distribución lineal o espiral. Estas lesiones pueden afectar tronco y extremidades, siendo las axilas y región pectoral las más frecuentes afectadas. Las lesiones se observan entre los 12 y 26 meses de edad y persisten durante años. Las lesiones hiperpigmentadas aparecen en zonas diferentes en donde se encontraban lesiones previas lo que clínicamente descartaría la pigmentación post-inflamatoria<sup>(3)(4)</sup>.

Por último, en algunos casos se identifica un cuarto estadio que en numerosas ocasiones pasa desapercibido en forma de lesiones hipo pigmentadas, atróficas, alopecia cicatrizal y alteraciones en las uñas<sup>(4)</sup>.

Las anomalías dentarias son la manifestación no dermatológica más frecuente de la IP, habitualmente como una anodontia parcial que puede identificarse en el 43% de los pacientes<sup>(4)(8)</sup>.

Las manifestaciones oculares generalmente se observan asociadas a las alteraciones neurológicas. Estas manifestaciones se agrupan en retíneas y no retíneas. Las manifestaciones no retíneas incluyen

estrabismo y ptosis. Las manifestaciones retíneas incluyen afectación de la retina periférica o la mácula y habitualmente obedecen a fenómenos vaso-oclusivos(5).Las manifestaciones del SNC son de tipo comicial, retraso mental e hidrocefalia. Estas lesiones se relacionan con las manifestaciones oftalmológicas de tipo retiniano por lo que se ha propuesto un fenómeno vascular/vaso-obstructivo<sup>(6)</sup>.

Es una enfermedad genética que afecta la piel pero que debido a su origen neuroectodérmico y a su herencia ligada al cromosoma X pueden verse afectados otros órganos que son los que van a determinar el pronóstico de la enfermedad en cada caso<sup>(7)(8)</sup>. La afectación tanto del SNC como la ocular en el primer año de vida ensombrecerán el pronóstico de estos pacientes. Su detección precoz por tanto es importante y aunque todavía no existe un tratamiento etiológico, debe realizarse tratamiento sintomático de las diferentes alteraciones<sup>(7)</sup>.

Las complicaciones neurológicas aparecen en el 30%-50% de los casos y consisten en retraso mental, crisis convulsivas, parálisis espástica, microcefalia, malformaciones cerebrales y ataxia cerebelosa. Por regla general estos pacientes presentan un cuadro de encefalopatía aguda en época neonatal que cursa con crisis convulsivas a repetición. Las lesiones cutáneas de cuero cabelludo se asocian con frecuencia a lesiones cerebrales subyacentes<sup>(6)(7)</sup>.

El diagnóstico diferencial de la presentación neonatal y en los primeros meses de vida debe realizarse con: impétigo ampollar y estafilocócico, herpes neonatal,

epidermolisis bullosa hereditaria, la infección vírica por herpes simple y citomegalovirus.

La etiología genética de la enfermedad es bien conocida, siguiendo una herencia dominante, ligada al cromosoma X de tal forma que solo la padecen las mujeres ya que los varones afectados mueren intrauterinamente. Los únicos casos de varones con IP publicados, son portares de síndrome de Klinelffelter. La mayor parte de las mutaciones de Novo del Gen NEMO se produce en la células germinales masculinas<sup>(6)(7)</sup>.

### Referencias Bibliográficas

1. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol* 2002; 4(2): 169-87.
2. Rola M, Martius T, Melo MJ, et al. Incontinentia pigmentaria. *An Pediatric (Barc)* 2004; 60(6): 601-2.
3. Machado-Pinto J, McCalmont TH, Golitz LE. Eosiniphilic and Neutrophilic Spongiosis: Clues to the Diagnosis of Immunobullous Diseases and Other Inflammatory Disorders. *Seminars in Cutaneous Medicine and Surgery*, 1996;15(4): 308-316.
4. Machado-Pinto J, Golitz LE. Incontinentia Pigmenti. In: Arndt KA, LeBoit PE, Robinson JK, Wintroub BU(eds): *Cutaneous Medicine and Surgery: An Integrated Program in Dermatology*. Philadelphia, PA, Saunders, 1996: 1725-1728.
5. Lever WF, Schaumberg-Lever G. Congenital Diseases(Genodermatoses). In: Lever W, Schaumberg-Lever G. *Histopathology of the Skin*, 7th ed. Philadelphia: JB Lippincott, 1990:93-95
6. Rubins S, Janniger CK, Schwartz RA. Congenital and acquired early childhood syphilis. *Cutis* 1995; 56(3):132-136
7. Stitt WZ, Scott GA, Caserta M, Goldsmith LA. Coexistence of incontinentia pigmenti and neonatal herpes simplex virus infection. *Pediatr Dermatol* 1998;15(2):112-115
8. Domínguez A, Aznar T, Cabrera E. Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger. Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico. *Medicina Oral* 2002; 7: 293-298

Visite: [www.svdcd.org.ve](http://www.svdcd.org.ve)

donde encontrará el contenido de **Dermatología Venezolana** y muchos temas de interés sobre la Dermatología