

<https://doi.org/10.24245/dermatolrevmex.v66i4.7949>

Incontinencia pigmenti. Síndrome de Bloch-Sulzberger

Incontinentia pigmenti. Bloch-Sulzberger syndrome.

Luis Ángel Rodríguez-Morales, Norma Olivia de la O-Escamilla, Darío Rodríguez-Villarreal, Gloria María Rosales-Solís

Estimados editores:

Mi comentario es en relación con un caso clínico que se presentó en la consulta de pediatría general del Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González en mayo de 2019; se trata de una paciente de 6 meses de edad con diagnóstico de incontinencia pigmenti.

La incontinencia pigmenti es una displasia neuroectodérmica infrecuente, con patrón de herencia ligado al X dominante, causada por mutaciones en el gen *IKBKG/NEMO*, localizado en Xq28 que codifica un inhibidor del potenciador del gen del polipéptido ligero kappa en células B cinasa gamma. La describieron Bloch en 1926 y Sulzberger en 1928. Tiene alta penetrancia y expresividad variable. La incidencia estimada es de 0.7 en 100,000 nacimientos con 27.6 casos nuevos por año en el mundo.¹ Del 65 al 75% de los casos se deben a mutaciones esporádicas.² Es usualmente letal en hombres hemicingotos y el sexo femenino puede sobrevivir debido al mosaicismo funcional en la inactivación del cromosoma X, con hallazgos clínicos altamente variables.³

CASO CLÍNICO

Se trata de una paciente femenina de 6 meses de edad, sin antecedentes de importancia, producto de la cuarta gestación, nacida por parto eutócico, de término. Acudió para su cita de control de niño sano a nuestro hospital y los padres refirieron que 2 días después de su nacimiento

Departamento de Pediatría, Hospital Universitario Dr. José Eleuterio González, Monterrey, Nuevo León, México.

Recibido: abril 2022

Aceptado: abril 2022

Correspondencia

Darío Rodríguez Villarreal
Dariorv07@gmail.com

Este artículo debe citarse como: Rodríguez-Morales LA, De la O-Escamilla NO, Rodríguez-Villarreal D, Rosales-Solís GM. Incontinencia pigmenti. Síndrome de Bloch-Sulzberger. Dermatol Rev Mex 2022; 66 (4): 624-626.

comenzó con una dermatosis generalizada, de predominio en el tronco y las extremidades inferiores caracterizada en un comienzo por lesiones eritematosas, acompañadas de vesículas, bulas y pústulas, que evolucionaron hasta el momento de esa consulta a lesiones que se caracterizaban por máculas hiperocrómicas en forma de espiral, con restos de costras (**Figuras 1, 2 y 3**). A la exploración física completa se descartó alguna otra alteración (ojos, uñas, pelo, desarrollo psicomotor, alteraciones neurológicas).



Figura 1. Panorámica con lesiones eritematosas, con vesículas, bulas y pústulas.



Figura 2. Extensas lesiones formadas por máculas hiperocrómicas en forma de espiral.

DISCUSIÓN

La incontinencia pigmenti es una enfermedad multisistémica que incluye los tejidos de origen



Figura 3. Panorámica con lesiones conformadas por máculas hiperocrómicas en forma de espiral, con restos de costras.

ectodérmico y mesodérmico. La afectación a la piel siempre está presente y es el principal criterio diagnóstico. Ésta comienza al momento

del nacimiento o en las primeras dos semanas de vida, evolucionando por años, se encuentran dispuestas a lo largo de las líneas de Blaschko y se manifiestan en cuatro etapas clásicas: vesicobulosa, verrugosa-hiperqueratósica, hiperpigmentada y atrófica-hipopigmentada. Igualmente se asocia con alteraciones en el sistema nervioso central, el globo ocular, los dientes, la glándula mamaria, el pelo, las uñas, anomalías esqueléticas, etc.¹

CONCLUSIONES

El diagnóstico de la incontinentia pigmenti es clínico. No obstante, la gran heterogeneidad clínica y de alteraciones moleculares dificultan la selección de un grupo homogéneo de pacientes, que obstaculiza la estandarización de un abordaje terapéutico. La integración de estos datos puede ser decisiva para el éxito de logros científicos futuros.

REFERENCIAS

1. Cammarata-Scalisi F, Fusco F, Ursini MV. Incontinentia pigmenti. *Actas Dermosifiliográficas* 2019; 110 (4): 273-278.
2. Narayanan MJ, Rangasamy S, Narayanan V. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Handb Clin Neurol* 2015; 132: 271-280. doi: 10.1016/B978-0-444-62702-5.00020-2.
3. Greene-Roethke C. Incontinentia pigmenti: A summary review of this rare ectodermal dysplasia with neurologic manifestations, including treatment protocols. *J Pediatr Health Care* 2017; 31 (6): e45-e52. doi: 10.1016/j.pedhc.2017.07.003.