



Incontinencia pigmenti (síndrome de Bloch-Sulzberger) en la etapa neonatal: Reporte de caso.

Santiago Chavesta Aray ¹ *, Evelyn Ordóñez González ¹ , Letty Muzzio Prött ¹ .

1. Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Roberto Gilbert Elizalde, Junta de Beneficencia de Guayaquil, Ecuador.

Resumen

Introducción: La Incontinencia Pigmenti (IP) es un trastorno neurocutáneo raro dado por la alteración hereditaria ligada al cromosoma X, se presenta un caso clínico.

Reporte de caso: Niña recién nacida, quien es valorada a las 48 horas de vida, por lesiones en piel con vesículas eritematosas-ampollas pustulosas, ubicadas en el miembro inferior izquierdo, presentes desde el nacimiento. Las lesiones se extendieron aumentando en número a otras regiones, además de irritabilidad sostenida.

Taller diagnóstico: Se realiza biopsia de piel y se diagnostica de incontinencia pigmenti. El estudio genético determinó una genodermatosis dominante ligada al cromosoma X, asociada a la mutación del GEN IKBKG. Estudios de control hematológico, químico y hormonal fueron normales. No existió compromiso neurológico u oftálmico.

Evolución: La paciente, con lesiones en fase vesicular, recibió tratamiento tópico con óxido de zinc y calamina. En su evolución se agregaron lesiones tipo pápulas sobre infectadas, por lo que requirió oxacilina. Fue dada de alta en mejores condiciones, sigue en observación.

Conclusiones: En el presente caso se plantean diagnósticos diferenciales como el impétigo ampollar, penfigoide ampolloso, herpes neonatal, citomegalovirus, mastocitosis, epidermólisis ampollar hereditaria o eritema tóxico.

Palabras claves:

Incontinencia Pigmenti, Genodermatosis, Mujer, Reporte de caso.

Incontinence pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) in the neonatal stage: A case report.

Abstract

Introduction: Incontinence pigmenti (IP) is a rare neurocutaneous disorder caused by a hereditary alteration linked to the X chromosome. A clinical case is presented.

Case report: A newborn girl who was evaluated at 48 hours of life for skin lesions with erythematous vesicle-pustular blisters located on her left lower limb presented at birth. The lesions spread, increasing in number, to other regions and sustaining irritability.

Diagnostic workshop: A skin biopsy was performed, and incontinence pigmenti was diagnosed. A genetic study revealed a dominant genodermatosis linked to the X chromosome, associated with the IKBKG gene mutation. Hematological, chemical, and hormonal control studies were standard. There was no neurological or ophthalmic involvement.

Evolution: The patient with lesions in the vesicular phase received topical zinc oxide and calamine treatment. During disease progression, oxacillin was added to infected papule-type lesions. She was discharged in good condition and remained under observation.

Conclusions: In the present case, differential diagnoses such as bullous impetigo, bullous pemphigoid, neonatal herpes, cytomegalovirus, mastocytosis, hereditary epidermolysis bullosa, or toxic erythema were proposed.

Keywords:

Incontinence Pigmenti, Genodermatosis, Woman, Case report.

Introducción

La Incontinencia Pigmenti (IP) es un trastorno neurocutáneo raro dado por la alteración hereditaria ligada al cromosoma X, con una afectación multisistémica, caracterizándose por la presencia de lesiones iniciales vesiculo-ampollares en bandas, lineales o salpicadas que siguen las líneas de Blaschko y que suelen estar presentes o aparecen poco después del nacimiento. La IP fue descrita por primera vez por Garrod en 1906, pero la primera descripción completa es atribuida a Bardach, Bloch, Siemens y Sulzberger, durante la década de 1920, en función de sus características clínicas e histopatológicas se llegó a conocer como síndrome de Bloch-Sulzberger. Tiene una distribución mundial, con una prevalencia que aún se desconoce, sin embargo, su incidencia es de 1 cada 40.000 o 50.000 nacidos vivos [1]. Se presenta casi exclusivamente en mujeres teniendo relación 20:1, puesto que casi todos los hombres fallecen en la etapa perinatal a menos que su cariotipo sea 47XXY o presenten mosaicismo somáticos y mutación hipomórfica [2, 3]. Esta entidad es causada por la delección de los exones 4-10 del gen *IKBKG*, presente en el locus Xq28, en un 80 a 90 % de los casos. Este gen codifica para la subunidad NEMO del complejo proteico cinasa, que es un inhibidor esencial de la señalización celular antiapoptótica y proinflamatoria mediada por NF-kappa B. Por consiguiente, ocurre una disregulación en la producción de citocinas, quimiocinas y moléculas de adhesión que lleva a la predisposición de las células mutantes a la apoptosis. Otras mutaciones se han asociado con la incontinencia pigmentaria, como mutaciones sin sentido puntuales en los exones 2 a 10 [4].

Los hallazgos dermatológicos son los primeros en presentarse y se dividen en cuatro estadios: vesículas - generalmente perinatales, lesiones verrugosas, hiperpigmentación que sigue un patrón característico y por último, lesiones hipocrómicas atróficas o cicatrizales. Las alteraciones cutáneas pueden estar presentes en el momento del nacimiento o aparecer en los primeros 15 días de vida, con el tiempo se van atenuando, llegando a desaparecer en la pubertad y fase adulta. La dificultad del diagnóstico, radica en que el cuarto estadio de la enfermedad es una manifestación tardía, probablemente infradiagnosticada, que consiste en alteraciones atróficas hipopigmentadas en los miembros inferiores. En algunos casos quedan lesiones neurológicas residuales como retraso mental o graves afectaciones motoras y oculares [5]. Los pacientes presentan fenotipo muy variable debido a la inactivación de uno de los cromosomas X (heterocromatinización) muy temprano en la embriogénesis, que determina la afección variable de distintos

órganos. La afectación del sistema nervioso central y ocular determina el pronóstico. Su detección temprana es importante, ya que no existe tratamiento etiológico curativo, debiéndose realizar tratamiento con medidas de apoyo de los diferentes trastornos acompañantes [6]. Por estas razones y al ser una rara genodermatosis se decidió la presentación de este caso.

Caso clínico

Neonato de sexo femenino que nace por parto vaginal en Centro de Salud, valorado en 38 semanas de gestación por escala de Ballard, con peso de 2950 gramos, adecuado para la edad gestacional, con Apgar de 7/9, con antecedentes perinatales de madre de 31 años con embarazo controlado, padres no consanguíneos. Fue dada de alta a las 48 horas de vida, y al tercer día de vida acuden a nuestra institución debido a lesiones en piel tipo vesículas eritematosas-ampollas pustulosas, ubicadas en el miembro inferior izquierdo, presentes desde el nacimiento, que con el pasar de los días se extendieron aumentando en número a otras regiones, además de irritabilidad sostenida (Figura 1).

Figura 1. Lesiones presentes en la paciente.



Vesículas eritematosas con ampollas pustulosas, siguiendo un trayecto lineal, en miembro inferior izquierdo.

Examen físico

Al examen físico al ingreso se observó una dermatosis diseminada a tronco anterior, tronco posterior, extremidades superiores, extremidades inferiores, área genital y glútea. Las lesiones consistían en pápulas eritematosas, tipo vesícula, pustulosas y con contenido amarillento. Algunas lesiones adoptaban el patrón lineal, y otras fueron curvilíneas. Las lesiones confluían formando placas eritematosas con descamación fina en algunas áreas. El tamaño de las lesiones era variable.

Figura 2. Lesiones presentes en la paciente.

Dermatosis diseminada.

No se constató afectación en cara, mucosa oral o zona ocular ([Figura 2](#)). El examen neurológico fue normal y el resto del examen físico no mostró alteraciones. El diagnóstico inicial fue sepsis asociada a dermatosis neonatal en estudio. Se inició tratamiento antibiótico de primera línea con base en ampicilina y gentamicina.

Dada la persistencia de las lesiones diseminadas al tercer día de hospitalización, se interconsultó al servicio de dermatología. Con la sospecha diagnóstica de Incontinencia Pigmenti en fase vesicular, según los criterios diagnósticos de Landy y Donnai. Se confirmó el diagnóstico mediante un estudio histológico de la biopsia tomada de una de las vesículas de pierna izquierda. Se inició un tratamiento tópico con óxido de zinc y calamina.

La paciente fue valorada por el servicio de Genética en donde se efectuó el diagnóstico de genodermatosis dominante ligada al cromosoma X, asociada a la mutación del GEN IKBKG. Esta entidad llevó a un tamizaje de las asociaciones oftalmológicas y neurológicas, reportándose como normal.

En su evolución se agregaron lesiones tipo pápulas sobreinfectadas ([Figura 3](#)) por lo que requirió valoración por el servicio de Infectología, en donde se indicó la cobertura antimicrobiana con oxacilina, con nueva toma de hemocultivos sin crecimiento bacteriano.

Figura 3. Evolución de las lesiones en la paciente.

Lesiones sobreinfectadas.

Evolución

La paciente egresó a los 28 días de vida con lesiones aún en estadio I ([Figura 4](#)).

Figura 4. Evolución de las lesiones en la paciente.

Lesiones mejoradas al final del tratamiento.

Métodos auxiliares de diagnóstico

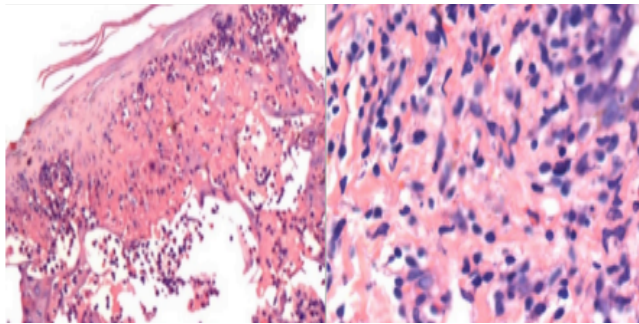
Paraclínicos: hemograma de ingreso, llama la atención la eosinofilia severa (mayor de 3.000/ μ l), resto de glóbulos blancos, neutrófilos, linfocitos, serie roja y plaquetas dentro de rangos normales. Frotis de sangre periférica reportando leucocitos de 12.000 \times 10⁹/L, segmentados 41 %, linfocitos 11 %, eosinófilos 48 % (4.290/ μ l absolutos), plaquetas 192.000 \times mm³, serie roja sin alteraciones. Los reactantes de

fase aguda negativos. Las funciones hepática, pancreática y renal estuvieron conservadas. Las serología VDRL – VIH no reactiva, TORCH negativo. Hemocultivos por dos ocasiones fueron negativos-sin crecimiento. La tomografía de cráneo simple: sin alteraciones en el parénquima cerebral, leve asimetría ventricular a predominio del izquierdo. El fondo de ojo fue normal.

Biopsia cutánea: vesículas de pierna izquierda

Examen directo y cultivo en piel: negativa. Anatomía patológica informa: epidermis con acantosis, hiperqueratosis, abundantes disqueratocitos y exocitosis de eosinófilos, espongiosis eosinofílica, vesícula intraepidérmica y subcorneal con abundante eosinófilos, infiltrado inflamatorio perivascular de eosinófilos en dermis papilar y reticular (Figura 5).

Figura 5. Diagnóstico histopatológico.



Diagnóstico anatomopatológico final: incontinentia pigmenti Estadio 1 (vesiculo-eritematoso-ampollar).

Evolución

Actualmente, la paciente se encuentra bajo control y seguimiento de equipo multidisciplinario integrado por pediatría, dermatología, neurología, oftalmología, genética y en el futuro odontología.

Discusión

La incontinentia pigmenti es una enfermedad genética perteneciente al grupo de las genodermatosis. Es un raro trastorno multisistémico, cuya incidencia es de 1 cada 40 000 nacidos vivos, aunque probablemente sea mayor porque puede pasar fácilmente desapercibida al ser su presentación muy variable y las lesiones posiblemente confundidas con las de otras entidades: infecciones virales o bacterianas, reacciones como el eritema tóxico en el periodo neonatal y en las etapas iniciales [1]. Se trasmite en forma dominante ligada al cromosoma X y solo la padecen las mujeres. La relación de afectados mujer/hombre es 20:1; sin embargo, en otros estudios se ha reportado hasta una incidencia de 40:1, ya que

en hombres es de carácter letal por las complicaciones intrauterinas que se presentan [2].

En 2000, Smahi y colaboradores observaron que más de 80% de los pacientes mostraba una delección de los exones 4-10 del gen NEMO (nuclear factor- κ B essential modulator), el cual codifica a la proteína homónima que participa en la activación del factor de transcripción NF- κ B (nuclear factor- κ B). El NF- κ B es una proteína homodimérica o heterodimérica formada por subunidades pertenecientes a la familia de proteínas Rel (como p50, p52, cRel, RelA y RelB); en condiciones basales, se encuentra en el citoplasma unido a un inhibidor llamado I κ B (inhibitor of κ B). La fosforilación que activa a NF- κ B corre a cargo del complejo proteico llamado IKK (I κ B kinase), formado por tres subunidades IKK1 (también llamado IKK- α), IKK2 (o IKK- β) y NEMO (o IKK- γ). En respuesta a estímulos como interleucina 1- β (IL-1- β), factor de necrosis tumoral α (TNF- α) y lipopolisacáridos (por conducto de los receptores tipo Toll o TLR), I κ B es fosforilado por IKK y después sometido a proteólisis. La separación de I κ B permite que NF- κ B migre al núcleo, en donde se une al ADN y aumenta la transcripción de genes que promueven la supervivencia celular, entre ellos citocinas proinflamatorias, como TNF- α , IL-1 y IL-6, quimiocinas como MIP-1 α (macrophage inflammatory protein-1 α), RANTES (regulated upon activation, normal T-cell expressed and secreted), moléculas de adhesión como E-selectina y VCAM1 (vascular cell adhesion molecule 1), proteínas antiapoptóticas como c-IAP-1/2, AI, Bcl-2, Bcl-XL y promotores de proliferación (ciclina D1), así como moléculas microbicidas (defensinas) y generadoras de otros intermediarios (sintasa de óxido nítrico inducible). Las células deficientes de NEMO no activan al NF- κ B. Interesantemente NEMO no tiene función catalítica en el complejo enzimático, sino sólo estructural y reguladora [7].

Debido a que estas citocinas se producen en respuesta al NF- κ B, se considera que las secretan las células NEMO (+), quizás en respuesta a la necrosis de las células NEMO (-) adyacentes que liberan restos celulares y proteínas de choque térmico. Esto genera un círculo vicioso, pues el TNF- α y la IL-1 generan más muerte de las células adyacentes NEMO (-) susceptibles a la apoptosis y además activan al NF- κ B en las mismas células NEMO (+), lo que amplifica el estímulo apoptótico. Sin embargo, en otro estudio se encontró que las células NEMO+ no son esenciales para iniciar una respuesta inflamatoria, por lo que es suficiente la presencia de queratinocitos NEMO. También se postula que la eotaxina tiene una función importante en la producción de lesiones cutáneas de IP [8].

La eotaxina es una citocina quimiotáctica específica para eosinófilos. Los cortes histológicos de piel con vesículas y placas verrugosas muestran expresión de eotaxina por inmunohistoquímica en las áreas con infiltrado de eosinófilos. Así, se propone que la eotaxina produce quimiotaxis de eosinófilos hacia la epidermis, los cuales liberan proteasas que degradan los tonofilamentos y los desmosomas, lo que causa espongiosis y formación de vesículas [9].

El diagnóstico se realiza clínicamente sobre la base de una historia secuencial de lesiones cutáneas y sus características. Landy y Donnai (1993) han recomendado los criterios de diagnósticos antes del descubrimiento del gen causante (Tabla 1).

Tabla 1. Criterios diagnósticos de incontinencia pigmentaria.

Pacientes sin antecedentes familiares de incontinencia pigmentaria

Criterios mayores

1. Erupción neonatal típica: eosinofilia + vesículas y eritema.
2. Hiperpigmentación típica siguiendo las líneas Blaschko, principalmente en el tronco que desaparecen en la pubertad.
3. Alopecia y atrofia lineal.

Criterios Menores

1. Anormalidades de los dientes
2. Anormalidades de las uñas.
3. Alopecia.
4. Retinopatía.

Pacientes con antecedentes familiares de incontinencia pigmentaria.

1. Erupción neonatal típica: eosinofilia, hiperpigmentación típica, alopecia y atrofia lineal.
2. Calvicie de patrón masculino.
3. Retinopatía.
4. Anormalidad de los dientes
5. Abortos recurrentes de fetos masculinos.

Al menos uno de los principales criterios es necesario para un diagnóstico. Los criterios mayores son: erupción cutánea típica neonatal e hiperpigmentación, lesiones cutáneas lineales o atróficas y familiar de primer grado afectado. Los criterios menores son: participación odontológica, alteración de faneras y enfermedad retiniana. La sensibilidad y la especificidad de estos criterios no se ha determinado, y su correlación con los hallazgos moleculares más recientes no ha sido comprobada todavía. Sin embargo, todavía pueden ofrecer una valiosa orientación a los médicos. La valoración con la lámpara de Wood puede ser útil en niños mayores para

hacer más evidente las anomalías de la pigmentación. Otras de las características diagnósticas son la presencia de eosinofilia y el estudio histológico de biopsia de piel que proporciona la confirmación diagnóstica [10-12].

La IP se caracteriza por lesiones cutáneas lineales (líneas de Blaschko) que representan las rutas de migración de células embrionarias que comienzan a expresarse en el nacimiento y evolucionan espontáneamente en cuatro estadios por su correlación histopatológica [10] (Tabla 2).

El estadio 1 es inflamatorio vesiculo-ampoloso con espongiosis, bandas de vesículas intraepidérmicas llenas de eosinófilos que generalmente están presentes al nacer o en las primeras semanas de vida como lo evidenciado en el paciente y que se resuelve a los 4-6 meses de edad. En el estadio 2 se aprecian lesiones verrugosas, hiperqueratósicas y acantosis; así como queratinocitos disqueratósicos o necróticos que pueden aparecer en diferentes áreas distintas al estadio 1, estas se resuelven en 6 meses. El estadio 3 consiste en máculas con hiperpigmentación lineal que aumentan en forma gradual siguiendo las líneas Blaschko además se observa adelgazamiento epidérmico, vacuolización de la capa basal. El estadio 4 se caracteriza por hipopigmentación y atrofia [11].

Los criterios mayores describen los hallazgos dermatológicos típicos y asociados a la entidad, que realizan el diagnóstico clínico, junto a los criterios menores asociados a otras anomalías que pueden evidenciarse [13].

Además de ello es importante el diagnóstico diferencial en cada estadio con otras entidades y de esta manera no pasar por alto la sospecha de Incontinencia Pigmenti. El primer estadio puede confundirse con infecciones (bacterianas y por virus del herpes simple), eritema tóxico y epidermolisis ampollosa. El segundo estadio con el nevo epidérmico lineal; así como la hipermelanosis nevoide lineal y arremolinada que puede ser idéntica al tercer estadio [14].

Su detección precoz por tanto es importante, ya que hoy todavía no existe un tratamiento etiológico, debiéndose realizar un tratamiento sintomático de las diferentes alteraciones. Las complicaciones neurológicas aparecen en el 30-50% de los casos y consisten en: retraso mental, crisis convulsivas, parálisis espástica, microcefalia, malformaciones cerebrales (eventos cerebrovasculares), hiperactividad y ataxia cerebelosa. Por regla general, estos pacientes presentan un cuadro de encefalopatía aguda en época neonatal que cursa con crisis convulsivas de repetición.

Tabla 2. Fases de la incontinencia pigmentaria.

| Fase | Descripción | Distribución | Histología |
|---|---|---|---|
| Vesicular: 80%. Dos semanas a cuatro meses de edad ^a . | Vesículas eritematosas que siguen las líneas de Blascko. | Miembros inferiores, tronco, cabeza, cuello. | Vesículas intraepidérmicas, espongiosis, disqueratosis e infiltración inflamatoria eosinofílica y neutrofilica. |
| Verrugosa: 70%. Desaparecen a los seis meses o persisten hasta la adultez. | Placas verrugosas sobre base eritematosa, con disposición lineal, que siguen las líneas de Blascko. | Tercio distal de los miembros inferiores ^b . | Acantosis, hiperqueratosis y papilomatosis. |
| Hiperpigmentada: 90%. Regresión progresiva en la adolescencia. | Máculas hiperpigmentadas pardas-grisáceas que siguen las líneas de Blascko. | Miembros inferiores, tronco, axilas, región inguinal. | Extensa incontinencia de pigmento. |
| Hipopigmentada: 30-70%. Permanentes. Aparecen en la adolescencia. | Áreas alopecicas y anhidroticas lineales. | Cara posterior de las piernas y brazos. | Ausencia de pigmento, así como de glándulas ecrinas. |

a. Las lesiones pueden aparecer años después con enfermedades febriles.

b. Pueden o no corresponder a los sitios de lesión previa en la fase vesicular.

La IP ocupa el tercer lugar dentro de los trastornos neurocutáneos como forma de presentación clínica de crisis epilépticas y de hipsarritmia como fenotipo eléctrico. El primero corresponde a la esclerosis tuberosa (20 %) y en el segundo lugar a la neurofibromatosis tipo 1. Las lesiones cutáneas del cuero cabelludo ubicadas principalmente en vértex en el 38 % de los casos se asocian con frecuencia a lesiones cerebrales subyacentes. Esta característica constituye una expresión de la lionización genética en estas pacientes, es decir, el proceso por el cual algunas células del mismo origen embriológico expresan el defecto y otras no. Los ojos pueden mostrar todo tipo de alteraciones: microftalmía, papilitis, retinopatía, deformidad de los párpados, su frecuente asociación con la afectación del SNC y su posible aparición en el primer año de vida, obligan a realizar controles oftalmológicos precoces. La dentición en estos niños presenta frecuentemente hipodoncia o anodoncia (en torno al 43 %), retraso en su erupción, deformidades constitucionales (dientes cónicos) y alteraciones del esmalte, siendo esta la afectación extracutánea más frecuente. Se afectan tanto los dientes temporales como los permanentes. A nivel óseo las alteraciones se caracterizan por la presencia de hemivértebras, escoliosis, espina bífida, sindactilia, anomalías del oído, costillas extra y deformidades del cráneo. Otra alteración característica de estos pacientes son los tumores queratósicos periungueales, que aparecen entre la pubertad y la 3.^a década de la vida, localizándose sobre todo en los dedos de los pies; pueden evolucionar hacia la regresión espontánea o a veces hacia un crecimiento continuo con dolor, distrofia ungueal y destrucción ósea de la falange distal (a pesar de su histología benigna precisan, en estos casos, ser extirpados). Se

ha descrito hipotiroidismo congénito, miastenia gravis y tumor de Wilms en algunos casos de IP e incluso, aunque no se puede establecer el vínculo, recientemente se sugiere la evaluación hepática, por lo que se amplía aún más la atención médica ante un paciente con esta entidad.

El tratamiento se decide en función de las anomalías extracutáneas, ya que las lesiones de piel son benignas. Las lesiones cutáneas son autorresolutivas y su tratamiento puede ser sintomático. Se describe el uso de retinoides tópicos al 0.05 % para las lesiones verrucosas con buenos resultados, así como el uso de corticoides tópicos y emolientes. El equipo multidisciplinario comprende a varios especialistas de los cuales se destaca el oftalmólogo, ya que se requiere una estrecha vigilancia oftalmológica para los primeros años de vida por sus posibles complicaciones mencionadas. Los expertos sugieren: control mensual desde el nacimiento hasta los 4 meses, trimestral hasta el año, semestral hasta los 3 años y luego controles anuales. Los tratamientos oftalmológicos pueden incluir: fotocoagulación para la proliferación fibrovascular, cirugía vítreoretiniana para desprendimientos de retina. La atención por odontólogo que se realizará periódicamente para detectar complicaciones, con revisiones orales. En la evolución frente a la aparición de anomalías neurológicas, se hará la interconsulta con él entre otras diversas especialidades, para optimizar conductas y mejorar su calidad de vida.

Por otro lado, la actualización en el diagnóstico propuesta por Rosser, no incluye las alteraciones esqueléticas entre ellas, la talla baja, hemivértebra, cifosis, escoliosis, clavículas supernumerarias, displasia de cadera, hemiatrofia, pie equinovaro, y sindactilia en dedos de los pies, así como los

trastornos cardiopulmonares, como la comunicación interauricular, fibrosis endomiocárdica ventricular izquierda, insuficiencia tricuspídea, tetralogía de Fallot y la hipertensión pulmonar incluso en ausencia de alteración cardiovascular. Adicionalmente, el riesgo de contraer infecciones recurrentes, tampoco se encuentra citado en estos criterios. Es probable que futuras actualizaciones se describan, con el objeto de ampliar las principales características clínicas que pueden estar presentes. La evaluación por genética es crucial para facilitar la comprensión de la entidad y permite confirmarla a través del estudio genético molecular, útil en casos dudosos. El pronóstico es generalmente bueno, pero se debe realizar, como ya se ha hecho referencia, la evaluación periódica por parte del equipo interdisciplinario. El asesoramiento genético familiar es igualmente importante, ante la presencia de un patrón de herencia ligado al X dominante, usualmente letal en hombres, una paciente femenina con la entidad tiene un riesgo de un 50 % de tener hijas con IP. Ante un feto de sexo masculino se puede presentar aborto en un 50 % y de presentarse un hijo afectado está indicada la realización del estudio citogenético [15].

Para finalizar es importante resaltar que la IP se considera una genodermatosis multisistémica, que obliga al seguimiento multidisciplinar precoz del paciente e impone el asesoramiento genético a la familia. Por tanto, el diagnóstico temprano de estos casos asienta en el reconocimiento de las lesiones cutáneas iniciales, y así contemplar la IP como parte del diagnóstico diferencial de los eritemas vesiculoampollosos y pustulosis neonatales.

Conclusiones

La IP es una enfermedad genética poco frecuente potencialmente grave, cuyas manifestaciones clínicas más sobresalientes se encuentran en piel y son la base del diagnóstico precoz en la etapa neonatal. La valoración genética es recomendable en todos los casos, siendo de crucial importancia el asesoramiento genético a los progenitores sobre el riesgo de transmisión a su futura descendencia. Los hallazgos neurológicos y alteraciones oftálmicas constituyen los más graves de la enfermedad y son el principal factor de pronóstico. Hasta el momento no existe tratamiento curativo lo principal que se puede brindar son medidas de apoyo y tratamiento de los trastornos acompañantes. Ante un trastorno multisistémico, el seguimiento médico debe realizarse a largo plazo y de forma individualizada e interdisciplinaria, comprendiendo las evaluaciones por los servicios de Pediatría, Dermatología, Neurología, Oftalmología, Odontología y Genética.

Referencias

1. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Martínez V. Incontinencia pigmenti. Hallazgos clínicos y radiológicos en una serie de 12 pacientes. *Neurología (Barc., Ed. Impr.)* 2006;21(5):239-248. ID: [ibc-138265](#).
2. Scheuerle AE. Male cases of incontinentia pigmenti: case report and review. *Am J Med Genet.* 1998 May 18;77(3):201-18. PMID: [9605587](#).
3. Leyva-Sartori M, Cortez-Franco F, Carahyua-Pérez D. Incontinencia pigmenti. *Dermatol Perú* 2006;16(1):70-73. SU:[161010](#)
4. García García A, Hernández García I, de León Ojeda N, Acosta Sabatés M, marrón Portales L. Revisión clínica de 28 casos de incontinencia pigmentaria. *Revista Cubana Pediatría* 2010;82(3):20-27. SCIELO: [3310](#).
5. Alonso López P, Castrillo Bustamante S, Álvarez Ningorance P, Adán Pedroso R, Aragón García MP. Incontinencia pigmenti. Presentación neonatal. *Bol. Pediatr* 2006;46(195):46-50. BVS: [044165](#).
6. Matelzonas T, Ruvertoni M, Reyno S, Pinchak M. Incontinencia pigmenti presentación neonatal. A propósito de un caso clínico. *Arch Pediatric. Uruguay*, 2010; 81(1):23-29. SCIELO: [124920](#).
7. Buinauskiene J, Buinauskaite E, Valiukeviciene S. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome) in neonates. *Medicina (Kaunas)*. 2005;41(6):496-9. PMID: [15998988](#).
8. Happle R. A fresh look at incontinentia pigmenti. *Arch Dermatol.* 2003 Sep;139(9):1206-8. doi: [10.1001/arch-derm.139.9.1206](#). PMID: 12975166.
9. Pacheco TR, Levy M, Collyer JC, de Parra NP, Parra CA, Garay M, Aprea G, Moreno S, Mancini AJ, Paller AS. Incontinentia pigmenti in male patients. *J Am Acad Dermatol.* 2006 Aug;55(2):251-5. doi: [10.1016/j.jaad.2005.12.015](#). Epub 2006 May 15. PMID: 16844507.
10. Kenwrick S, Woffendin H, Jakins T, Shuttleworth SG, Mayer E, Greenhalgh L, et al.; International IP Consortium. Survival of male patients with incontinentia pigmenti carrying a lethal mutation can be explained by somatic mosaicism or Klinefelter syndrome. *Am J Hum Genet.* 2001 Dec;69(6):1210-7. doi: [10.1086/324591](#).

Epub 2001 Oct 22. PMID: 11673821; PMCID: PMC1235532.

11. Carney RG. Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. *Arch Dermatol.* 1976 Apr;112(4):535-42. PMID: [1267462](#).
12. Scheuerle AE, Ursini MV. Incontinentia Pigmenti. 1999 Jun 8 [updated 2017 Dec 21]. In: Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A, editors. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993–2024. PMID: [20301645](#).
13. Chan YC, Happle R, Giam YC. Whorled scarring alopecia: a rare phenomenon in incontinentia pigmenti? *J Am Acad Dermatol.* 2003 Nov;49(5):929-31. doi: [10.1016/s0190-9622\(03\)00474-2](#). PMID: 14576683.
14. Fernández M, Samela P, Buján M, Merediz J, Pierini A. Recién nacido con lesiones vesicoampollares lineales. *Arch Argent Pediatr.* 2010;108(1):e5-e8. SCIELO: [1081108115](#)
15. Dutta M, Mahanta P Sr, Basumatary B Sr, Konwar R. A Case-Control Study on Chromosomal Anomalies in Parents Experiencing Repeated Spontaneous Abortions From Northern India. *Cureus.* 2021 Nov 22;13(11):e19819. doi: [10.7759/cureus.19819](#). PMID: 34853771; PMCID: PMC8608847.

Abreviaturas

IP: incontinencia pigmenti.

Información suplementaria

No se declara materiales suplementarios.

Agradecimientos

Agradecemos a los tutores del pacietnes que permitieron la publicación del presente caso.

Contribuciones de los autores

Santiago Chavesta Aray: Conceptualización, curación de datos, Adquisición de fondos, Administración del proyecto, Supervisión.

Evelyn Ordóñez González: Conceptualización, Análisis formal, Metodología.

Letty Muzzio Prott: Conceptualización, curación de datos, análisis formal, adquisición de fondos, investigación, redacción - borrador original.

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

Financiamiento

Los autores del presente artículo financiaron los gastos de esta investigación. Los costos de estudios, biopsia y estudios genéticos, son parte de la actividad habitual del servicio de pediatría, por lo que no constituyeron costos adicionales a la paciente.

Disponibilidad de datos y materiales

Los conjuntos de datos utilizados y analizados durante el presente estudio están disponibles del autor correspondiente previa solicitud razonable.

Declaraciones

Aprobación de comité de ética y consentimiento para participar

No requerido para casos clínicos.

Consentimiento de publicación

Los autores cuentan con el permiso de publicación de las imágenes y fotografías por parte de los padres de la paciente.

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Información de los autores

Santiago Chavesta Aray, Médico Cirujano por la Universidad Técnica de Manabí (2013, Ecuador). Especialista en Pediatría por la Universidad Católica Santiago de Guayaquil (2022, Ecuador). Médico Pediatra, R2 de Terapia Intensiva del HRGE.

Correo: csantiagochavestaray@hotmail.com

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-5387-3839>

Evelyn Ordóñez González, Médico por la Universidad de Guayaquil (2016, Ecuador). Especialista en Pediatría por la Universidad Católica Santiago de Guayaquil (2022, Ecuador). Médica Pediatra de Guardia de Hospitalización del HRGE.

Correo: evelyn_egk@hotmail.com

ORCID <https://orcid.org/0009-0007-3354-7773>

Letty Muzzio Prott, Doctor en Medicina y Cirugía por la Universidad de Guayaquil (2002, Ecuador). DIPLOME HEREDITE ET DEVELOPPEMENT por la Universidad Pierre y Marie Curie (París, Francia 2012). Médica Genetista del HRGE, Docente de Posgrado de FFCCMM de la UCSG.

Correo: muzzioletty25@yahoo.com

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-0799-6045>

Nota del Editor

La Revista Actas Médicas (Ecuador) permanece neutral con respecto a los reclamos jurisdiccionales en mapas publicados y afiliaciones institucionales.

Recibido: Abril 9, 2024.

Aceptado: Junio 1, 2024.

Publicado: Junio 28, 2024.

Editor: Dra. Mayra Ordoñez Martínez.

Como citar:

Chavesta S, Ordoñez E, Muzzio L. Incontinencia pigmenti (síndrome de Bloch-Sulzberger) en la etapa neonatal: Reporte de caso. Actas Médicas (Ecuador) 2024;34(1):60-68.

© **Copyright 2024**, Santiago Chavesta Aray, Evelyn Ordóñez González, Letty Muzzio Prott. This article is distributed under the terms of the [Creative Commons CC BY-NC-SA 4.0 Attribution License](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/), which permits non-commercial use and redistribution provided the source and the original author is cited.

Correspondencia: * Santiago Chavesta Aray. Correo: csantiagochavestaray@hotmail.com

Dirección: Calle 11 NE (Robert Gilbert) Y, Nicasio Safadi, Guayaquil 090514. Servicio de Pediatría, Hospital Dr. Roberto Gilbert Elizalde, Junta de Beneficencia de Guayaquil, Ecuador. Teléfono: (5934) 228-7310.