

## INCONTINENCIA PIGMENTI

### CONSIDERACIONES SOBRE UN CASO

Dres. J. Di Prisco y J. Convit \*

La Incontinencia pigmenti o Síndrome de Bloch-Sulzberger, llamada también por Siemens "Melanosis corií degenerativa" y por Doornink "Dermatosis pigmentaria de Siemens-Bloch" es una rara e interesante enfermedad publicada por primera vez por Marion B. Sulzberger en 1928 en los "Archiv fur Dermatologic und Syphilis". El caso motivo de la publicación había sido presentado por el Prof. Bruno Bloch ante la Sociedad Dermatológica de Suiza en 1925 <sup>1</sup>.

Posteriormente la literatura se ha venido enriqueciendo con sucesivas publicaciones y aun cuando la enfermedad sigue siendo rara, pueden contarse no menos de cien casos conocidos para esta fecha.

Creemos que este sea el primer caso de la enfermedad que se describe en Venezuela.

### CASO CLINICO

Se trata de una niña de 14 meses de edad, mestiza, sin antecedentes importantes. A la edad de seis meses comenzó a presentar una pigmentación cutánea localizada en tronco y miembros inferiores. Cuando la vemos, la pigmentación ocupa el tronco, las nalgas, los muslos, las piernas y los miembros superiores (fig. 1). Respeto la cara y el cuello. Aparentemente no presenta lesiones en el cuero cabelludo. Las manchas toman formas caprichosas, artificiosas y completamente irregulares. Puntiformes algunas, y más grandes por confluencia de lesiones pequeñas, otras toman forma de bandas o ramazones recordando a la Dermatitis de Berloque. La mayor parte de las manchas son ligeramente atróficas, y sobre ese aspecto atrófico se aprecia cierta rugosidad áspera con tendencia a una discreta verrugosidad.

Al parecer no fueron precedidas de ninguna otra lesión cutánea. No

\* Profesor Asociado y Profesor Agregado. Cátedra de Clínica Dermatológica y Sifiliográfica de la Universidad Central de Venezuela. Caracas.

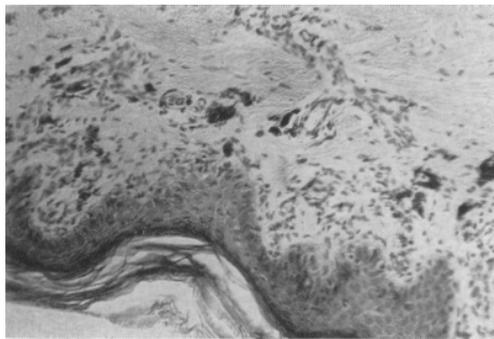
hay otros miembros de la familia con trastornos similares. No hay prurito ni se acompaña de otras alteraciones somáticas.

Los exámenes complementarios no muestran alteraciones de mencionarse.



*Fig. 1.*

La biopsia de una de las manchas muestra una discreta hiperqueratosis y fundamentalmente un importante acúmulo de granos y masas de pigmento melánico en el corion papilar y subpapilar, así como una ausencia de pigmento en la capa basal (fig. 2).



*Fig. 2.*

## COMENTARIOS

La Incontinencia pigmenti es una enfermedad que se aprecia desde los primeros días o meses después del nacimiento. Predomina evidentemente en el sexo femenino y no parece tener predilección racial ya que ha sido

encontrada en blancos, negros, europeos, chinos, y japoneses.

Según Epstein <sup>2</sup> evoluciona en tres etapas que podrían resumirse así: ampollas, hipertrofia y pigmentación.

En verdad las manchas pigmentarias pueden o no estar precedidas de ampollas, pero parece que se pueden evidenciar en un 30% <sup>3</sup> de los casos. Muchas veces el niño nace con las ampollas o estas aparecen a los pocos días o semanas después del nacimiento. Pueden coincidir con manchas eritematosas ligeramente infiltradas o también es posible que falten totalmente las ampollas y que se vean únicamente las manchas. Esto le da un parecido con la Enfermedad de Dühring con la que se ha confundido muchas veces la Incontinencia pigmenti, siendo a posteriori, cuando aparece la pigmentación que puede precisar el diagnóstico.

El líquido de las ampollas es rico en eosinófilos lo mismo que la sangre periférica.

Una vez rotas las ampollas, comenzaría la segunda fase con un aspecto hiperqueratósico, hasta verrugoso que recuerda a los nevus.

Posteriormente se instalaría la pigmentación que sería como residual.

Frecuentemente las modificaciones de la piel se acompañan de otras alteraciones somáticas o funcionales que revelan la existencia de un proceso ectodérmico y posiblemente mesodérmico atacando separado o conjuntamente cerebro, ojos, dientes, epidermis, pelo, glándulas cutáneas, células pigmentarias, etc. Posiblemente la pigmentación de la piel es la última de las modificaciones que se suceden en este órgano.

Es principalmente en los casos familiares, como lo anota Pierini <sup>1</sup>, que los cambios cutáneos se acompañan de otras malformaciones. A veces la enfermedad ataca a madre e hija, como los casos de Philpot <sup>4</sup>, y también de hermanos es especial de gemelas univitelinas.

El primer caso publicado por Sulzberger se acompañó de desprendimiento de la retina <sup>1</sup>. En otros casos se señala microcefalia, estrabismo, malformaciones dentarias, alopecia cicatricial. En relación con esto, de 37 casos estudiados en la literatura por Carney <sup>3</sup>, 11 mostraron dentición imperfecta, ocho deformidades óseas, siete parálisis espástica, cinco estrabismo, siete alopecia, tres retardo del crecimiento, tres opacidad de la córnea, tres distrofia ungueal, dos cataratas, dos atrofia óptica, dos atrofoderma folicular, dos nistagmus y uno con cardiopatía congénita, uno con ausencia de pigmento retiniano, uno con orejas supernumerarias, uno con mancha nevica de la retina.

Sin embargo hay casos en los cuales la única manifestación consiste en los cambios cutáneos y en no pocos casos la pigmentación tiende a desaparecer a medida que el paciente avanza en edad no quedando nada de la enfermedad inicial.

Desde el punto de vista histopatológico, la estructura de las lesiones de la piel guarda relación con su aspecto clínico. En un primer estadio se puede apreciar desde una espongiosis hasta la formación de francas

y grandes ampollas intraepidérmicas. En la dermis se puede ver un cuadro inflamatorio con infiltración de células redondas, eosinófilos y neutrófilos de localización perivascular o no.

En una segunda etapa puede encontrarse un cuadro histológico névico con discreta acantosis, hiperqueratosis con tendencia a la disqueratosis y en la dermis un discreto infiltrado papilar o subpapilar.

En la etapa pigmentaria o residual la histopatología muestra una disminución o ausencia de pigmento en las células de la capa basal y un importante acúmulo de granos y masas de pigmento en el corión papilar y subpapilar.

La etiología y patogenia de la enfermedad no están bien conocidas. Para Sulzberger<sup>2</sup> se trata de una permeabilidad anormal de los melanoblastos. Becker<sup>2</sup> piensa que la pigmentación no es más que una consecuencia de las lesiones inflamatorias que la preceden tal como sucede en el Liquen plano y en otras dermatosis. Este mecanismo no aparece claro cuando las manchas no han sido precedidas de ningún otro cambio de la piel. Ubel<sup>2</sup> y col. sugieren la posibilidad de que se trate de una enfermedad por virus que de la madre pase al feto. Un solo caso, señalado por Haber<sup>2</sup>, ha presentado, la madre embarazada, un cuadro infeccioso sospechoso. Epstein<sup>2</sup> no descarta la posibilidad de un mecanismo alérgico que explicaría la presencia de eosinófilos y de muchas de las manifestaciones clínicas. El mismo Ubel parece apoyar esta hipótesis cuando llama la atención sobre los cambios histopatológicos arteriales, inflamatorios o degenerativos y los refiere a un mecanismo alérgico.

## RESUMEN

Se presenta el primer caso de Incontinencia Pigmenti en Venezuela. Se hace un resumen clínico, histopatológico y etiopatogénico de la enfermedad.

## SUMMARY

The first case of Incontinentia pigmenti in Venezuela is described. A short clinical, histopathological and etiological consideration is made.

## BIBLIOGRAFIA

- <sup>1</sup> Pierini L. E., García L. A., Pomposiello I. y Rey O. Rev. argent. dermatosif., 29:181-190 (sept.) 1945.
- <sup>2</sup> Epstein S., Vederr J. S., and Pinkus H. Bullous variety of Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger). Arch. Dermat. & Syph. 65:557-567 (May) 1952.
- <sup>3</sup> Carney R. G. Incontinentia pigmenti. A report of five cases and review of the literature. Arch. Dermat. and Syph. 64:126-135 (August) 1953.
- <sup>4</sup> Philpott J. A., Woodburne A. R., and Philpott O. S. Incontinentia Pigmenti. Arch. Dermat. and Syph. 71:214-218 (February) 1955.