

Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger. Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico

AUTORES/AUTHORS

Antonia Domínguez Reyes (1), Teresa Aznar Martín (2),
Eugenio Cabrera Suárez (3).

- (1) Profesor Titular de Odontología Infantil Integrada. Facultad de Odontología. Universidad de Sevilla. España.
- (2) Profesor Asociado de Odontología Infantil Integrada. Facultad de Odontología. Universidad de Sevilla.
- (3) Doctor en Medicina y Cirugía. Médico Titular del Servicio Andaluz de Salud (SAS).

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: 293-7.
© Medicina Oral. B-96689336
ISSN 1137-2834.

RESUMEN

Se presenta un caso de *Incontinentia Pigmenti* de Bloch Sulzberger, en el que las manifestaciones dentarias, sirven de base, no sólo a una revisión de esta afección en el marco de la Odontología Infantil Integrada, sino al establecimiento de las necesidades de una terapéutica odontológica adecuada a estos niños. Se insiste en la necesidad de una coordinación interdisciplinar para la mejor asistencia y calidad de vida en estos pacientes.

Palabras clave: *incontinentia pigmenti*, síndrome de Bloch-Sulzberger, agenesia, dientes cónicos.

INTRODUCCIÓN

La *Incontinentia Pigmenti* (IP) fue descrita por Garrod en 1906, y por Bloch y Sulzberger en 1926 y 1928, respectivamente. Se define como una genodermatosis clasificada unas

veces como facomatosis y otras como síndrome cromosomal inestable. Su transmisión sigue un patrón de herencia dominante ligado al cromosoma X; siendo su lugar de localización el locus XP11.21, normalmente asociado a aneuploidías cromosómicas o mosaicismos somáticos (1).

Este raro desorden hereditario, cursa con importantes manifestaciones en los tejidos neuro-ectodérmicos, oculares y músculo-esqueléticos, lo que determina la presencia de alteraciones neurológicas, oculares y dentales junto a manifestaciones cualitativas de la piel. Sus formas más habituales son: la hipomelanosis de Ito o nevus acrómico, el síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn y el síndrome de Bloch Sulzberger. Este suele aparecer o desde el nacimiento o dentro de los tres primeros años de vida. Afecta casi exclusivamente a las mujeres y, en los varones, resulta habitualmente mortal. Suele presentar tres estadios: inflamatorio (enrojecimiento y vesiculación lineal de la piel, sobre todo, a nivel de extremidades; verrucoso (liquenificación, fundamentalmente localizable, en el tronco; y de pigmentación (manchas irregulares “café con leche” o grisáceas). Esta fase, en algunos casos, suele dejar paso a involuciones de tipo atrófico. El diagnóstico en el síndrome de Bloch-Sulzberger se confirma mediante hallazgos histológicos específicos. Entre las manifestaciones clínicas generales, aparte de las lesiones cutáneas, pueden existir displasias retinianas, cataratas, alopecias y lesiones neurológicas (convulsiones tónico-clónicas, parálisis espástica, retraso psicomotor o incluso microcefalia o hidrocefalia). Entre las manifestaciones odontológicas, sobresalen las agenesias dentarias (en dentición temporal y permanente), los dientes cónicos y las alteraciones del esmalte. Estas alteraciones dentales, que ocurren en un 80% de los casos, son de considerable importancia diagnóstica, pues al contrario que las lesiones dermatológicas, van a persistir a lo largo de toda la vida (2).

CASO CLÍNICO

Niña de tres años de edad, que acude a la Facultad de Odontología de la Universidad de Sevilla remitida por el Hospital General Juan Ramón Jiménez de Huelva. La madre refiere que, a las 48 horas del nacimiento, había presentado en la piel una serie de lesiones vesículo-ampollosas que se distribuían difusa y asimétricamente por extremidades y tronco. Estas lesiones, respetaban las palmas de las manos y las plantas de los pies y desaparecieron posteriormente, para dejar primero, una costra color rojo, y luego, manchas lineales y en remolinos de color “café con leche” o grisáceas.

A los dos meses de vida, la paciente ingresa en el hospital con episodios clónicos, de uno a cuatro minutos de duración, que, afectando a extremidades izquierdas, se asociaban a una desviación conjugada de la comisura bucal y la cabeza hacia ese mismo lado. Este cuadro se había repetido en 4 ó 5 ocasiones en las últimas 12 horas. Tras estudio analítico y anatomopatológico de las lesiones cutáneas, la paciente fue diagnosticada de síndrome neuro-cutáneo de Bloch-Sulzberger (*Incontinentia Pigmenti*).

Recibido: 27/07/01. Aceptado: 11/11/02.

Received: 27/07/01. Accepted: 11/11/02.



Fig. 1.
Manchas “café con leche” en región interglútea.
“White/milky coffee” stains on intergluteal zone.

Explorada en nuestra Unidad Docente de Odontología Infantil Integrada, se observa una niña psíquicamente normal, que presenta cierta hiperquinesia, buen desarrollo pondero-estatural, distribución anómala del pelo, alopecia en vértex y manchas color “café con leche” que forman remolinos, en tronco, extremidades y zona interglútea (Fig. 1). A nivel ocular hipermetropía de 2,5 dioptrías en cada ojo. Actualmente está en tratamiento con lumaletas.

Desde el punto de vista odontológico (Figs. 2a y 2b), se pudo apreciar, clínica y radiográficamente, retraso eruptivo, agenesias tanto en dentición temporal (del 52, 62 y 71) como en dentición permanente (únicamente se hallaban presentes en la arcada superior, los incisivos centrales; y en la inferior, tres incisivos, los caninos, un premolar y los dos primeros molares permanentes). Existía una probable agenesia de los segundos molares permanentes. También pudo detectarse anomalías en la maduración y formación de los gérmenes dentarios del 33, 34 y 44, y taurodoncia, sobre todo, en el 74 y 84 (Figs. 3a y 3b).

DISCUSIÓN

La *Incontinentia Pigmenti* se considera hoy en día una polidislplasia ecto y mesodérmica. Franceschetti y cols. definen dos tipos de IP, el Síndrome de Bloch-Sulzberger y la forma descrita por Naegeli en la cual, careciendo de períodos inflamatorios prepigmentarios, anomalías dentales o alteraciones oculares, se pueden encontrar alteraciones de la sudoración e hiperqueratosis. En nuestro caso, las lesiones comenzaron en el nacimiento y siguieron los tres estadios descritos en la introducción: eritematoso-vesicular, proliferativo-verru-coso y pigmentario. La etiología de esta enfermedad, no está clara; se habla de una posible infección viral intrauterina, que no se ha podido confirmar, de alergia, al encontrarse eosinofilia en la mayoría de los pacientes o de mutaciones espontá-



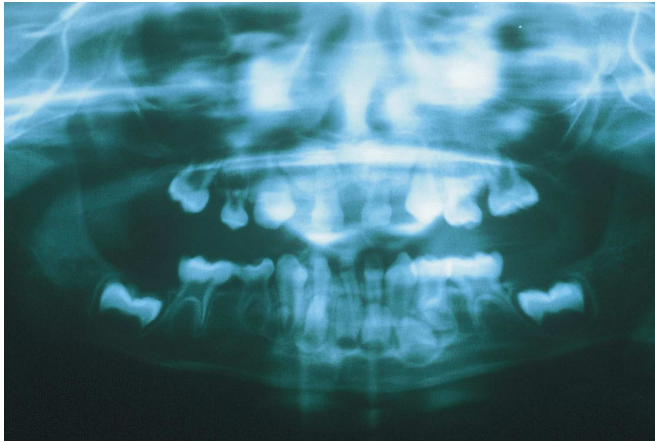
Fig. 2a.
Arcada superior. Se aprecia ausencia del 52 y 62 junto con dientes cónicos.
Upper arch. The absence of 52 and 62 is observed, together with conical teeth.



Fig. 2b.
Arcada inferior. Se aprecia ausencia del 71 y dientes cónicos.
Lower arch. The absence of 71 is observed, together with conical teeth.

neas (3, 4). En estos pacientes también se han podido detectar defectos inmunológicos, especialmente, en la quimiotaxis neutrófila. El que esto sea así nos indica que, en esta enfermedad, son necesarios mayores y más profundos estudios.

De acuerdo con Russel y Finn (5), la IP presenta una tríada dental que se caracteriza por ausencia de dientes, dientes cónicos o con cúspides suplementarias, y retraso en la erupción. Pero esto no es patognomónico de este síndrome, pues estos signos aparecen, por ejemplo, en enfermedades como la displasia ectodérmica o la sífilis congénita (6). El diagnóstico diferencial con otras enfermedades como la sífilis o la dermatitis herpetiforme, puede ser difícil en el periodo neonatal si sólo aparecen lesiones eritemato-vesiculares; pero la combinación de bullas y lesiones verrucosas lineales en las extre-

**Fig. 3a.**

Panorámica en la que se observa las agenesias múltiples así como las cámaras pulpaes taurodónticas.

Panoramic view in which there are multiple agenesises as well as taurodontal pulp chambers.

midades de un niño, en los primeros meses de vida, con eosinofilia sanguínea, es característico de la IP. Las anomalías en pelo y dientes, carecen de importancia pronóstica, pero pueden ser una importante ayuda diagnóstica como ya hemos mencionado. Así, Carney (7) vio una incidencia de anomalías dentales en el 64,7% de los pacientes. De estas alteraciones dentales la más frecuente, con un 43,1%, fue la anodoncia parcial, seguida del retraso eruptivo (18%). En algunos pacientes también se detectaron alteraciones del esmalte. Otra alteración dentaria que podemos encontrar en esta afección, es la presencia de cúspides anómalas o supernumerarias como la descrita por Tomonori en un incisivo central (8).

En nuestro caso, entre otras, encontramos alteraciones en la maduración y retraso en la erupción junto a los característicos dientes cónicos y la anodoncia parcial. Desde el punto de vista del tratamiento odontológico, debemos señalar, que en el caso de que se diera una pérdida de la dimensión vertical por múltiples pérdidas dentarias, el tratamiento protésico estaría indicado, y si se estableciera una migración de los dientes, ello obligaría a planificar un tratamiento ortodóncico y rehabilitador, complejo y limitado (9).

En esta afección, el pronóstico viene dado por el control evolutivo de las anomalías sistémicas asociadas, y dentro de éstas, fundamentalmente, las neurológicas. Actualmente, la

**Fig. 3b.**

Anomalía en la formación del germen dentario de 34 y taurodoncia del 74. No se aprecia germen del 35.

Abnormality in the formation of the dental germ of 34 and taurodontism of 74. The dental germ of 35 cannot be seen.

evaluación intracraneal por resonancia magnética y otras técnicas, han sido empleadas para evaluar y comprender mejor el fenómeno oclusivo de los pequeños vasos que, según algunos autores (10), son los causantes de esas afecciones del sistema nervioso. Este mejor conocimiento parece aumentar las opciones terapéuticas dentro de esta enfermedad. Hemos de destacar, que en los niños con *Incontinencia Pigmenti* de Bloch-Sulzberger, la carencia de dientes supone alteraciones de tipo social, lo que implica actuaciones dirigidas a mejorar su mundo de relación. Por ello, y desde el punto de vista odontológico, debemos aconsejar en estos casos la puesta en marcha de una serie de medidas preventivas, higiénico-dietéticas, encaminadas a la educación sanitaria tanto individual como familiar de estos pacientes. Una vigilancia del proceso de erupción y desarrollo dental se hace necesaria para, manteniendo la dimensión vertical, obtener la mejor oclusión posible. Mantener la dentición temporal presente durante el mayor tiempo posible, facilita el mantenimiento de las distintas funciones orales dentro de la normalidad. En su momento, si para ello fuera necesario, se prescribiría, incluso, una rehabilitación protésica. Ni que decir tiene que la coordinación interdisciplinar en estas afecciones sistémicas que presentan alteraciones dentales, se hace absolutamente imprescindible, si queremos establecer una terapéutica integral y odontológica, adecuada.

General and dental characteristics of Bloch-Sulzberger syndrome.

Review of literature and presentation of a case report

SUMMARY

A case report of Bloch-Sulzberger Incontinentia Pigmenti is presented, in which the dental symptoms are considered as a base, not just for a review of this disorder within the scope of Integrated Paediatric Dentistry, but also in order to establish an adequate dental treatment for the affected children. There should be interdisciplinary coordination, leading to better treatment and therefore an improved quality of life for these patients.

Key words: incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger syndrome, DiGeorge syndrome, cone-shaped teeth.

INTRODUCTION

Incontinentia Pigmenti (IP) was first described by Garrod in 1906, and subsequently by Bloch in 1926 and Sulzberger in 1928. It is defined as a genodermatosis, sometimes classified under neurocutaneous syndromes and at others as an unstable chromosomal syndrome. Its transmission follows a dominant hereditary pattern linked to chromosome X; it is located in the XP11.21 locus, which is usually associated with aneuploid chromosomes or with somatic mosaicisms (1).

This rare hereditary disorder is particularly manifested in the neuroectodermic, ocular and skeletomuscular tissues. This fact leads to neurological, ocular and dental alterations together with qualitative skin manifestations. The most common forms taken are: hypomelanosis of Ito or achromic nevus, Naegeli-Franceschetti-Jadassohn syndrome and Bloch-Sulzberger syndrome. The latter is usually manifested from the time of birth or within the first three years of life, nearly exclusively affecting females. In males it is usually fatal. Three stages normally occur: Inflammatory (reddening and linear skin blisters, above all on extremities); verrucose (lichen, found mainly on the body); and alterations in pigmentation (irregular maculae, "white/milky coffee" or greyish in colour). This stage, in some cases, evolves into atrophic involutions. Using specific histological data it is possible to arrive at a diagnosis of Bloch-Sulzberger syndrome. As well as cutaneous lesions there exist other general clinical symptoms, such as abnormal retinal dysplasia, cataracts, alopecia and neurological lesions (tonicoclonic convulsions, spastic paralysis, psychomotor deficiency or even microcephaly or hydrocephaly). Within dental manifestations the most

important are dental agenesis (in temporal dentition and in permanent dentition) conical teeth and alterations in tooth enamel. These dental alterations, which occur in 80% of cases, are of considerable diagnostic importance because, unlike dermatological alterations, they will be present throughout the patient's whole life (2).

CASE REPORT

A girl of three years of age was referred to the Dental Faculty of the University of Seville by the General Hospital Juan Ramón Jiménez of Huelva. The mother reported that 48 hours after birth the child had a series of vesicular, bullous skin lesions distributed in a diffuse and asymmetric way over her extremities and body. These skin lesions neither appeared on the palms of her hands or on the soles of her feet. They later disappeared, initially leaving a red scab, to be followed by linear whorls of maculae of "white/milky coffee" or greyish in colour.

At the age of two months the patient was admitted to hospital suffering from clonic attacks lasting from one to four minutes which affected her left extremities and were also associated with a deviance of her buccal commissure and of her head towards the same side. These same clonic attacks had been repeated 4 or 5 times within the last 12 hours. After analytical and anatomical pathological tests of her skin lesions the patient was diagnosed with the syndrome of Bloch-Sulzberger (Incontinentia Pigmenti).

Upon examination in the faculty of Integrated Paediatric Dentistry we observed a psychologically normal girl, presenting some hypokinesia, a well-developed weight-height ratio, abnormal hair distribution, alopecia on vertex and "white/milky coffee" coloured maculae forming whorls, on her body, extremities and intergluteal region (Fig. 1). She also presented hypometria, 2.5 diopters in each eye. At this moment in time she is undergoing treatment with luminaletas.

From a dental point of view (Figs. 2a and 2b) we observed a delay in eruption and agenesis, both in deciduous and permanent dentition (in 52, 62 and 71). Only the central incisors were present in the maxilla. In the mandible only three incisors, the canines, one premolar and the first two permanent molars were present. There was a problem of agenesis in the second permanent molars. We also observed abnormalities in the development and formation of the dental germ of 33, 34 and 44 and taurodontism, specifically in 74 and 84 (Figs. 3a and 3b).

DISCUSSION

Incontinentia Pigmenti is considered an ectodermic and mesodermic polydysplasia. Franceschetti et al. define two types of IP: Bloch-Sulzberger syndrome and the type described by Naegeli, in which anomalies in perspiration and hyperkeratosis can be found, with no periods of prepigmentary inflammation, dental or ocular anomalies. In this case report, lesions were present from birth and followed by the

three stages described beforehand: eritemavesicular, proliferative vesicular and pigmentary. The etiology of this disease is still unclear; a possible viral intrauterine infection has been suggested, but not confirmed, or an allergy, owing to the fact that eosinophilia has been detected in most patients, or spontaneous mutations (3, 4). These patients have also been diagnosed with immune deficiencies, especially in neutrophilous chemotaxis. For these reasons we consider that this disease requires further research.

According to Russel and Finn (5), IP it consists of a dental triad, characterised by the absence of teeth, conical teeth with extra cusps and delayed eruption. But, this is not pathognomonic to this syndrome, since the same signs are present, as that of ectodermic dysplasia or in congenital syphilis (6). The differential diagnosis of this syndrome can be difficult, especially between syphilis or herpiform dermatitis in the neonatal stage. If only erithematous vesicular lesions are present; but the combination of bulbae and linear verrucose lesions on the child's extremities during the first months of life, combined with eosinophilia is characteristic of IP. Although the abnormalities found in hair and teeth are not of great prognostic importance they can, in fact, be of great diagnostic help, as we have mentioned before. For this reason Carney (7) found an incidence of dental anomalies in 64.7% of patients, the most frequent being partial anodontia with 43.1% of patients affected, followed by delayed eruption (18%). Alterations in tooth enamel were also observed in some patients. Yet another dental alteration that can be found in this disease is the presence of abnormal or supernumerary cusps on a central incisor, as described by Tomonori (8).

In this case report, among other symptoms, we found alterations in maturation and delay in eruption, together with the characteristic conical teeth and partial anodontia. When undertaking dental treatment it should be made clear that in the case of loss of vertical dimension, due to multiple loss of teeth, treatment with a prosthesis is indicated. If tooth migration is present a complex and limited treatment with rehabilitation is indicated (9).

In this disease the prognosis depends on the control of the evolution of associated systemic anomalies, especially neurological anomalies. Intracranial evaluation with magnetic resonance and other techniques have been used in order to evaluate and understand more thoroughly the occlusive phenomenon of small blood vessels which, according to some authors (10), is the cause of these neurological disorders. This deeper understanding seems to have given us more options with which to treat this disease. It should be pointed out that in children suffering from Bloch-Sulzberger "Incontinentia Pigmenti" their lack of teeth is of great social significance. This means we should try to improve their social adaptation and acceptance. For this reason, from a dental point of view, we should advise the practise of preventative, hygienic and dietary measures in order to educate both the family as well as the individual patient. It is necessary to observe closely the process of eruption and dental development in general, maintaining the vertical dimension and obtaining the best occlusion possible. If it is possible to conserve temporal dentition for the longest possible time it will enable oral functions to be maintained normally. At any given time, if deemed necessary, a rehabilitating prosthesis can be prescribed. Obviously, great interdisciplinary cooperation is absolutely vital in order to treat these systemic diseases which present dental alterations, if we want to establish an adequate, integral dental therapy.

CORRESPONDENCIA/CORRESPONDENCE

Antonia Domínguez Reyes
Plaza Alfonso de Cossío N° 1, 1° A 1
41004-Sevilla
Tfno.: 95-4421932
E-mail: adominre@cica.es

BIBLIOGRAFÍA/REFERENCES

1. Farreras P, Rozman C, eds. Medicina Interna. Madrid: ediciones Harcourt, S.A.; 2000. p. 1410-5.
2. Landy SJ, Donnai D. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome). J Med Genet 1993; 30: 53-9.
3. Frontera P, Cabezuolo G, Mulas F, Monfort A. Afectación neurológica en la "incontinentia pigmenti" (Síndrome de Bloch-Sulzberger). An Esp Pediatr 1981; 14: 272-8.
4. Vogt J, Matheson J. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome). Oral Surg Oral Med Oral Pathol 1991; 71: 454-6.
5. Russel DL, Finn SB. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome): a case report with emphasis on dental manifestations. J Dent Child 1967; 34: 494-500.
6. Niccoli-Filho WD, Da Rocha JC, Di Nicoló R, Seraidarian PI. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome). J Clinical Pediatric Dentistry 1993; 17: 251-3.
7. Carney RG. Incontinentia Pigmenti: a word statistical analysis. Arch Dermatol 1976; 112: 535-42.
8. Tomonori T, Haruhisa O. Labial talon cusp in a child with Incontinentia Pigmenti achromians: case report. Pediatric Dentistry 1991; 13: 3-4.
9. Yamashiro T, Nakagawa K, Takada K. Case report: Orthodontic treatment of dental problems in Incontinentia Pigmenti. Angle Orthod 1998; 68: 281-4.
10. Urban J, Toruniowa B, Janniger CK, Czelej D, Schwartz RA. Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger Syndrome): Multisystem disease observed in two generations. Pediatric Dermatology 1996; 58: 326-36.