

Introducción

La incontinencia pigmenti es una displasia neuroectodérmica infrecuente de herencia ligada al X dominante. Este gen codifica una proteína que activa el factor nuclear-kappa B, el cual se encarga de regular la respuesta inmune, la cascada inflamatoria y los mecanismos de apoptosis celular. Su incidencia aproximada de 1:40.000-50.000 recién nacidos. Las lesiones en piel corresponden a la primera manifestación clínica, que comienza al momento del nacimiento o en las primeras dos semanas. El inicio y la duración de cada estadio es variable, pudiendo solaparse en el tiempo, o reaparecer la primera fase ante ciertos desencadenantes.

Descripción de los casos

Se presentan 3 casos clínicos Caso clínico 1: Paciente femenina de 7 meses que presenta lesiones vésicopustulosas en extremidades y tronco dispuestas en líneas de blaschko. Algunas áreas de aspecto verrugoso y otras hiperpigmentadas. Se realiza biopsia cutánea de 2 lesiones que confirman el diagnóstico. Caso clínico 2: Paciente femenina de 20 días de vida evaluada en guardia con diagnóstico de impétigo. Luego es internada para tratamiento endovenoso, y se la el alta con sospecha de epidermólisis ampollar. Al momento de la evaluación dermatológica presenta lesiones vésicobullosas y un sector de aspecto hiperpigmentado con distribución en extremidades inferiores. Se toma biopsia con sospecha clínica de incontinencia pigmenti, que se confirma Caso clínico 3 (Madre de 35 años del caso clínico 2) con lesiones cutáneas hipopigmentadas en líneas de blaschko desde la infancia sin diagnóstico y alteraciones dentales compatibles con mismo diagnóstico de incontinencia pigmenti.

Discusión y conclusiones

El desconocimiento de la incontinencia pigmenti lleva a que muchos casos leves pasen inadvertidos hasta la edad adulta sin el oportuno consejo genético. Es un trastorno multisistémico, de seguimiento a largo plazo e interdisciplinario. Debemos destacar la labor del dermatólogo para la identificación temprana de esta entidad subdiagnosticada.

serie de casos