



Incontinencia pigmentaria asociada a fisura palatina. Reporte de un caso y revisión de la literatura

*Incontinentia pigmenti associated with cleft palate.
Case report and literature review*

María Antonieta Inostroza H,* Francisco Javier Verdugo A[§]

RESUMEN

La incontinencia pigmentaria (IP2, síndrome de Block-Sulzberger) es un raro caso de genodermatosis de herencia ligado a X dominante, afectando en su mayoría a mujeres. Consiste en una serie de manifestaciones de la piel, desórdenes dentarios, oculares, neurológicos y otros. **Paciente y métodos:** Paciente género femenino de 1 año 2 meses en el que al nacer se observan lesiones vesiculosas en extremidades inferiores, zona glútea y axilas que se rompen quedando lesiones eritematosas y descamativas. Destacaba además zona de alopecia en vertex y paladar fisurado. **Resultado:** Visto por genetista clínicamente se confirma el cuadro de herencia ligada a X dominante, ya que la madre presentó las mismas lesiones al nacimiento. Además es derivada al Servicio Maxilofacial para tratar su paladar fisurado. **Conclusiones:** Alteraciones cutáneas que se presenten al nacimiento pueden anteceder a otras en el área estomatológica, estando así preparados para etapas de prevención y tratamiento.

Palabras clave: Incontinencia pigmentaria, síndrome de Bloch-Sulzberger, fisura palatina.

Key words: Incontinentia pigmenti, Bloch-Sulzberger syndrome, cleft palate.

ABSTRACT

Incontinentia pigmenti (IP2, Block-Sulzberger Syndrome) is a rare x-linked dominant genodermatosis mainly affecting females. It consists of skin, dental, ocular, neurological, and other disorders manifestations. **Patient and methods:** Female patient 1 year 2 months than vesicular lesions were seen in the lower extremities and underarm becoming later erythematous lesions. Another signs were alopecia on the vertex area and cleft palate. **Result:** Clinical geneticist confirms the X-linked dominant syndrome. Later was referred to the Maxillofacial Service to treat her cleft palate. **Conclusions:** Skin changes that occur at birth may precede others in the dental area, preparing for prevention and treatment stages.

INTRODUCCIÓN

La incontinencia pigmentaria (IP2) también llamada síndrome de Bloch Sulzberger, es una genodermatosis rara descrita por Garrod y definida por Bloch-Sulzberger, Siemens y Bardach durante la década de 1920.^{1,2} Es un desorden neuroectodérmico que afecta piel, dientes, ojos y al sistema nervioso.^{1,3} Se trata de una anomalía congénita ligada al X dominante (Xq28).⁴ El nombre de IP2 describe la característica histológica de la incontinencia del pigmento melánico de los melanocitos de la capa basal de la epidermis y su consecuente presencia en la dermis superficial que es la etapa final de esta dermatosis.¹

Las manifestaciones clínicas de la IP2 son variadas incluso en miembros de la misma familia.⁵ Los hallazgos en la piel generalmente son los primeros en manifestarse.^{5,6} La manifestación más frecuente es la

alopecia del vertex que ocurre en el 38 a 50% de los pacientes.^{3,7} En 7 a 40% de los pacientes las uñas están afectadas. Estas manifestaciones cutáneas pueden verse cambiadas a lo largo de la vida, incluso las lesiones hiperpigmentadas pueden desaparecer.⁸

Las anormalidades cutáneas se presentan en cuatro etapas clínicas distintas. La primera se presenta al momento del nacimiento y se caracteriza por vesículas en línea o agrupadas en las extremidades

* Cirujano Dentista, Cirujano Maxilofacial. Hospital San Borja Ariaran. Servicio de Cirugía Maxilofacial.

§ Universidad de Chile. Facultad de Odontología, Departamento de Cirugía y Traumatología Bucal y Maxilofacial.

del tronco y cara. Al término del primer mes pueden desaparecer, recurrir o ser reemplazadas por pápulas irregulares y lesiones inflamatorias. La segunda etapa se caracteriza por lesiones hiperqueratósicas alrededor del mes de vida. La tercera etapa usualmente entre el tercer y sexto mes se presenta con máculas café-grisáceas en patrón reticular. La cuarta etapa o "burn out" aparecen lesiones despigmentadas, pálidas y en ausencia de pelo.⁹

Las manifestaciones oculares, cuando están presentes, son de las más severas y generalmente están asociadas con el daño neurológico, el 35% de los pacientes presentará uno o más problemas oftalmológicos; por ejemplo, lo más común es el estrabismo.¹⁰ Manifestaciones en el sistema nervioso central incluyen retraso mental, microcefalia, episodios convulsivos y atrofia cerebral, entre otros.^{3,7,11}

Las manifestaciones dentales son las más frecuentes después de las dermatológicas. El 90% de los pacientes las presenta.^{12,13} Estas manifestaciones persisten durante toda la vida, a diferencia de las cutáneas. Ambas denticiones están afectadas. La presentación más frecuente es hipodoncia, le siguen los dientes cónicos y en clavija, erupción retardada y otras alteraciones menos frecuentes, tales como dientes impactados o fusiones. Se han informado casos de IP con labio y paladar figurado como una de las manifestaciones menores de la enfermedad.¹⁴⁻¹⁷

Este caso muestra un paciente con fisura palatina (CP) asociado a un síndrome autosómico dominante como es el caso de IP2



Figura 1. Imagen preoperatoria donde se muestra el paladar fisurado, además se pueden observar piezas dentarias en forma de clavija.

REPORTE DEL CASO

Paciente femenino de 1 año 2 meses de edad visita en el Hospital de Carabineros Santiago, Chile, con parto en madre de 28 años por cesárea. Con un peso de 3,163 gramos, talla 49 cm y perímetro craneal cercano a 35 cm. Al momento del nacimiento se observan lesiones vesiculosa en extremidades inferiores, zona glútea y axilas que se rompen al retirar el unto de la piel quedando lesiones eritematosas y descamativas. Se le diagnosticó en primera instancia epidermolisis bulosa, la cual posteriormente fue descartada. Destacaba además zona de alopecia en vertex y paladar fisurado (*Figuras 1, 2 y 3*).



Figura 2. Imagen postoperatoria donde se aprecia el cierre primario del paladar fisurado.



Figura 3. En la imagen se aprecia la alopecia del vertex, signo clínico más común de la incontinencia pigmentaria.

Se refiere a oftalmología que realiza examen de fondo de ojo observándose epitelio pigmentario con poco pigmento en forma generalizada, resto normal. Evaluación por neurólogo normal. Dermatólogo plantea el diagnóstico de IP. Se realiza biopsia de piel encontrándose la muestra dentro de los límites histológicos normales, pero se recomienda otra nueva muestra. Visto por genetista clínicamente se confirma el cuadro de herencia ligada a X dominante, ya que la madre presentó las mismas lesiones al nacimiento. Se derivó también a la Unidad de Maxilofacial por CP. A los 10 meses de edad fue operada de paladar fisurado, reconstituyendo funcionalmente los anillos musculares del velo palatino y evolucionó sin presentar complicaciones postoperatorias.

DISCUSIÓN

La incontinencia pigmentaria está considerada como una polidisplasia mixta ectodérmica y mesodérmica. Las mujeres son afectadas en un rango de 37:1, es más común en caucásicos, en la revisión de Carney de 653 casos, 593 eran mujeres y 16 varones.³ Al menos 900 casos se han descrito en la literatura, pero la prevalencia de la IP2 es desconocida.^{7,9}

Carney en su publicación del año 1976 encontró que el 79.8% de los pacientes tenían alteraciones en el pelo, ojos, dientes, sistema nervioso central y otras estructuras anormales.³ En el *cuadro I* se exponen los criterios propuestos para el diagnóstico de la IP2.

La IP2 tiene anomalías características en la dentición que deben tomarse en cuenta una vez que empiecen a erupcionar los dientes. Hipodoncia, retraso de la erupción y formas cónicas coronarias, ya sea de la dentición primaria o secundaria, pueden parecer. Estos cambios son similares a aquéllos observados en la forma de la displasia ectodérmica hipohidrótica, algunos autores sugieren una relación entre ésta y la IP2.⁶ Por lo mismo se debe estar al tanto con controles periódicos realizando un adecuado examen bucal por la posible aparición de alguna anormalidad que comprometa la salud oral.

En los resultados del estudio de Carney,³ el 1.1% (5 casos) presentaron fisura labial o anomalías en el paladar, como paladar ojival, fisura labiopalatina, hipoplasia palatina y fisura labial parcial. En el año 1976 Brett¹⁵ publicó un caso que incluía fisura labiopalatina, lo cual le presentó dificultades para alimentarse e intubación por algunas semanas. Samman reportó en el año 1959 un caso de IP2 con fisura parcial de labio

Cuadro I. Criterios diagnóstico para Incontinencia Pigmenti (IP).*

- | | |
|--|---|
| • Sin incidencia de IP en pariente de al menos primer grado en mujeres | • Evidencia de IP en pariente de al menos primer grado en las mujeres |
|--|---|

Criterios principales

Erupción cutánea típica neonatal Eritema, vesículas, eosinofilia	Antecedentes sugerentes o evidencia de erupción típica
Hiperpigmentación típica Principalmente en el tronco Siguiendo líneas de Blaschko Se desvanece en la adolescencia	Manifestación de IP en piel Hiperpigmentación Cicatrices Franjas sin pelo Alopecia en el vértebra Anomalías en la dentición
Lesiones lineales, atróficas y sin pelo	Cabello crespo Enfermedad de la retina Abortos involuntarios múltiples de fetos masculinos

Criterios menores (Evidencia de apoyo)

Implicaciones dentales
Alopecia
Cabello crespo, anomalías en las uñas
Al menos uno de los criterios principales es necesario para un diagnóstico contundente de IP esporádica. Los criterios menores, en caso de estar presentes, apoyarán el diagnóstico; debido a su alta incidencia, la ausencia completa debe inducir a un cierto grado de incertidumbre.

El diagnóstico de la IP es probable en un familiar de primer grado de un paciente femenino afectado si alguno de los criterios mencionados menores están presentes, solos o en combinación.

* De acuerdo con Landy y Donnai.⁵

entre otras alteraciones cutáneas, dentales y hemiplejia.¹⁶ Yell a su vez aportó con un caso único de fisura labiopalatina bilateral.¹⁷ En una publicación de 40 casos de IP2 se encontró que dos hermanas y su madre tenían el paladar fisurado aislado.¹⁸ Por lo tanto, casos de CP son difíciles de encontrar en la literatura.

Según las estadísticas de Jone's y cols. El porcentaje de fisuras asociadas a síndromes fue 13.8% en FLP (de un total de 574 pacientes), 41.8% en CP aislada (de un total de 328 pacientes) y 78.3% (de un total de 46 pacientes) en insuficiencia velofaríngea, para lo cual consideró como síndrome el hecho que el niño tuviera asociado a la fisura dos o más malformaciones mayores o tres o más malformaciones menores no explicadas por antecedentes familiares. Mostrando con sus resultados, al igual que en nuestro caso, que los síndromes están más asociados a CP aislada.¹⁹

Nuestra paciente presentó las características cutáneas típicas de la IP2 propias de la etapa 1, sumándose a ésta los signos del cabello y las alteraciones oftalmológicas. De gran importancia fue la historia clínica de la madre para llegar a una hipótesis diagnóstica confirmada posteriormente con el genetista. Se debe mencionar que la lactante fue operada de la fisura a los 10 meses de edad debido a cuadros de enfermedades respiratorias que imposibilitaron las fechas óptimas protocolizadas para el cierre palatino según nuestro protocolo quirúrgico de fisuras palatinas.

La cirugía de reconstrucción del velo se realizó sin infortunios, se encontró buena calidad de tejido muscular para lograr la reconstrucción de los anillos musculares, recuperó la funcionalidad del esfínter velofaríngeo en su totalidad. Por lo tanto, esta manifestación de la enfermedad se puede llevar a cabo sin consideraciones especiales a la hora de la programación quirúrgica.

Aunque la IP2 sea considerada una condición escasa, se debe tener en cuenta al tener casos de anomalías bucales y dentarias en infantes que presenten otra manifestación mayor asociada al cuadro dentario. El papel del cirujano dentista, en estos casos, es preponderante. Éstos deberán estar atentos a los hallazgos clínicos y radiográficos de la condición para poder distinguirla de otras formas de displasias ectodérmicas. Además estar pendiente de qué alteraciones que se presentan al nacimiento pueden anteceder a otras en el área estomatológica, estando así preparados para etapas de prevención y tratamiento de estas alteraciones.

Algunos autores responsabilizan al azar la relación que tiene la IP2 con las CLP¹⁸ y se llega a la pregunta de si realmente existe una analogía entre el síndrome y la patología de CP.

REFERENCIAS

1. Landy SJ, Donnai D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *J Med Genet* 1993; 30: 53-9.
2. Niccoli-Filho WD, da Rocha JC, Di Nicolo R, Seraidarian PI. Incontinentia pigmenti (Bloch Sulzberger syndrome): A case report. *J Clin Pediatr Dent* 1993; 17: 251-347:787-91.
3. Carney RG. Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. *Arch Dermatol* 1976; 112: 535-42.
4. Smahi A, Hyden-Granskog C, Peterlin B, Vabres P, Heuertz S, Fulchignoni-Lataud MC et al. The gene for the familial form of incontinentia pigmenti (IP2) maps to the distal part of Xq28. *Hum Mol Genet* 1994; 3: 273-8.
5. Wiklund DA, Weston WL. Incontinentia pigmenti. A four-generation study. *Arch Dermatol* 1980; 116: 701-3.
6. Cohen PR. Incontinentia pigmenti: clinicopathologic characteristics and differential diagnosis. *Cutis* 1994; 54: 161-6.
7. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol* 2002; 47: 169-90.
8. Arenas-Sordo ML, Vallejo-Vega B, Hernández-Zamora E, Gálvez-Rosas A, Montoya-Pérez LA. Incontinentia pigmenti (IP2): familiar case report with affected men. Literature review. *Med Oral Patol Oral Cir Bucal* 2005; 10 (Suppl 2): E122-9.
9. Gorlin R, Cohen, Levin. Syndromes of the head and neck. Oxford University Press, New York Oxford. 1990.
10. McCrary JA 3rd, Smith JL. Conjunctival and retinal incontinentia pigmenti. *Arch Ophthalmol* 1968; 79: 417-22.
11. Mirowski GW, Caldemeyer KS. Incontinentia pigmenti. *J Am Acad Dermatol* 2000; 43: 517-8.
12. Dominguez-Reyes A, Aznar-Martin T, Cabrera-Suarea E. General and dental characteristics of Bloch-Sulzberger syndrome. Review of literature and presentation of a case report. *Med Oral* 2002; 7: 293-7.
13. Gotfryd MO, Gonzalez MLS. Incontinentia pigmentaria: aspectos clínicos gerais e bucais. *Revista da APCD*. 1989; 43 (3): 133-5.
14. Welbury TA, Welbury RR. Incontinentia pigmenti (Block Sulzbergersyndrome): Report of a case. *J Dent Child* 1999; 66: 2135.
15. Brett EM. Incontinentia pigmenti with neurologic features. *Proc R Soc Med* 1973; 66: 1086-1087.
16. Samman PD. Incontinentia pigmenti. *Proc R Soc Med* 1959; 52 (10): 851-852.
17. Yell JA, Walshe M, Desai SN. Incontinentia pigmenti associated with bilateral cleft lip and palate. *Clin Exp Dermatol* 1991; 16: 49-50.
18. Hadj-Rabia S, Froidevaux D, Bodak N et al. Clinical study of 40 cases of incontinentia pigmenti. *Arch Dermatol* 2003; 139: 1163-1170.
19. Pantalone M, Byrd HS. Cleft lip I: Primary deformities. *Selected Readings in Plastic Surgery* 2001; 9 (21): 557-69.

Dirección para correspondencia:

Francisco Javier Verdugo A.

Guardia Vieja 255, Apt. 1112

Providencia, Santiago de Chile.

E-mail: verdugo_fco@hotmail.com