

Mosaicismo pigmentario tipo Ito; presentación de un caso

Pigmentary Mosaicism of Ito; a case report

María Valeria Rossi,¹ Otilia Peláez,² Sonia Rodríguez Saa,³ Guillermina Alaniz⁴ y Raúl Villa⁵

RESUMEN

El examen de la piel es fundamental para arribar al diagnóstico de múltiples entidades sistémicas, principalmente de índole genético. Se presenta una paciente de sexo femenino, de 18 años de edad, con antecedentes de síndrome convulsivo de 17 años de evolución, que fue derivada por el Servicio de Neurología por presentar máculas hipopigmentadas a predominio de tronco y extremidades, adquiridas durante el primer año de vida. Mediante datos clínicos y anatomopatológicos se arribó al diagnóstico de mosaicismo pigmentario tipo Ito. Éste es un síndrome neurocutáneo con un patrón pigmentario constante y manifestaciones sistémicas asociadas. (*Dermatol. Argent.*, 2013, 19(4): 289-291).

Palabras clave:

mosaicismo pigmentario tipo Ito, síndrome convulsivo, líneas de Blaschko, multidisciplinario.

ABSTRACT

Skin inspection is crucial for diagnosing multiple systemic diseases, especially genetic ones. We report an 18 year old female patient referred by the Neurology Department with a history of seizures and hypo-pigmented macules involving her trunk and extremities, both of which appeared during her first year of life.

We arrived at the diagnosis of Pigmentary mosaicism of Ito, a neurocutaneous disorder with a constant pigmentary pattern associated with other systemic manifestations. (*Dermatol. Argent.*, 2013, 19(4): 289-291).

Keywords:

pigmentary mosaicism of Ito, seizure disorder, Blaschko lines, multidisciplinary.

Fecha de recepción: 07/05/2013 | Fecha de aprobación: 16/08/2013

¹ Residente de 2º año de Dermatología

² Médica de planta de Dermatología, docente de la cátedra de Dermatología de la Universidad Nacional de Cuyo

³ Instructora de residentes, médica de planta de Dermatología

⁴ Jefa de Residentes de Dermatología

⁵ Jefe del Servicio de Dermatología, docente de la cátedra de Dermatología de la Universidad del Aconcagua, profesor adjunto de la cátedra de Patología, Facultad de Odontología, Universidad Nacional de Cuyo.

Servicio de Dermatología, Hospital Nuestra Señora del Carmen, Obra Social de Empleados Públicos (OSEP), Joaquín V. González 245, Godoy Cruz, Mendoza.

Correspondencia: Valeria Rossi. vale6r@hotmail.com



Foto 1. Máculas hipopigmentadas de distribución lineal siguiendo un patrón en líneas de Blaschko.

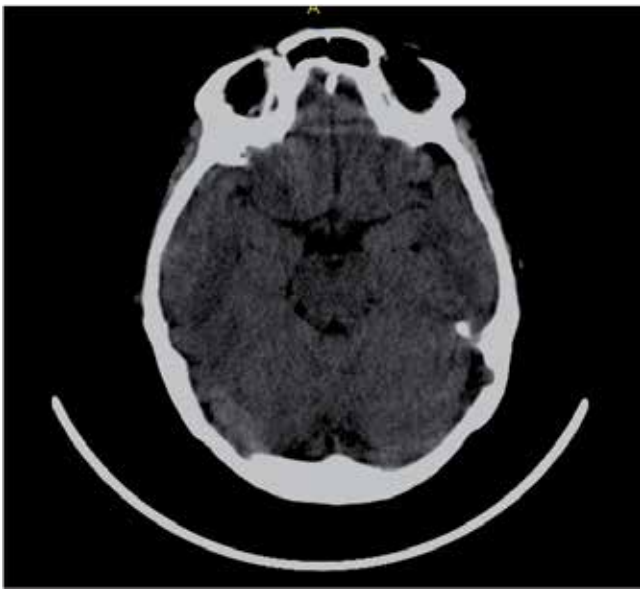


Foto 2. TAC de cerebro donde se observa hiperostosis craneal marcada.

Caso clínico

Mujer de 18 años derivada por el Servicio de Neurología que presentó desde el año de vida síndrome convulsivo con predominio de crisis tónico-clónicas generalizadas, refractarias al tratamiento con fenitoína y ácido valproico. No se registraron antecedentes familiares relevantes. Al examen físico presentaba máculas hipopigmentadas, lineales y anulares que se distribuyen siguiendo las líneas de Blaschko, que predominaban en tronco y extremidades (foto 1). La paciente manifestó al nacer parte de las lesiones y durante

el primer año de vida aparecieron la totalidad de las observadas en la actualidad. No presentó otras lesiones previas a la hipopigmentación.

El resto del examen físico reveló baja talla, hipertelorismo, implantación baja de las orejas y micrognatia; implantación anormal de los dientes con disminución de los espacios interdentarios y alteración del esmalte.

Mediante tomografía axial computada (TAC) de cerebro se observó hipodensidad de la sustancia blanca en fosa posterior e hiperostosis craneal marcada (foto 2).

La histología de la piel hipopigmentada mostró disminución del número de melanocitos y de la densidad del pigmento respecto de piel no afectada (foto 3).

Luego de valorar datos clínicos y métodos complementarios se realizó el diagnóstico de mosaicismo pigmentario tipo Ito. La paciente comenzó a ser evaluada por un equipo multidisciplinario.

Comentarios

En 1952 Ito describió esta hipomelanosis, considerada originalmente una entidad netamente cutánea. En la actualidad se decidió llamarla mosaicismo pigmentario tipo Ito, haciendo referencia a un conjunto de fenotipos neurocutáneos que obedecen a distintas anomalías cromosómicas esporádicas, en los que existe un patrón pigmentario característico que sigue las líneas de Blaschko. Se asocia a manifestaciones extracutáneas en un porcentaje que varía entre el 40 y el 100% de los casos reportados, predominando las neurológicas y las musculoesqueléticas.¹⁻⁶

La incidencia de esta entidad, según la literatura consultada, es de 1 en 7.540 nacidos vivos, con una prevalencia de 1 cada 82.000 individuos y predominio en el sexo femenino.^{5,7} Se han descrito diversos mosaicismos cromosomales de presentación esporádica que afectan la expresión de los denominados “genes pigmentarios”, destacándose el 9q33, 15q11 y 16p13.3.^{4,8} Sin embargo, en la actualidad no existe un consenso sobre la identidad de un gen específico involucrado.^{1,3-8} Menos del 3% sigue un patrón de herencia autosómica dominante.^{3,7}

Las manifestaciones cutáneas, presentes en el 100% de los pacientes, consisten en máculas hipopigmentadas de distribución lineal o anular que siguen un patrón característico en líneas de Blaschko.^{1,3-8} Predominan en tronco y extremidades y respetan palmas, plantas y mucosas.^{1,3,5,7,8} Las lesiones cutáneas se presentan desde el nacimiento en el 50% de los casos y la otra mitad se manifiesta dentro de los primeros meses de vida.^{2,4,8}

Se puede asociar a manchas café con leche, nevus angiomatosos, nevus de Ota e ictiosis, patologías que no modifican la severidad del cuadro.^{7,8} Se han descrito además alopecias focales o difusas, hirsutismo e hipertrichosis localizada y alteraciones en número, tamaño e implantación dentaria.^{2-4,7,8}

Dentro de las manifestaciones extracutáneas se destacan las afecciones neurológicas como retraso mental y epilepsia, y se describen distintos patrones convulsivos, entre los que se citan espasmos infantiles, convulsiones tónico-clónicas generalizadas y mioclonías, siempre refractarias a la terapia anticonvulsivante.⁴ Algunos reportes han asociado esta entidad a patología tumoral, destacándose los neuroblastomas y rhabdomiomas meníngeos.^{4,8}

Las anomalías musculoesqueléticas siguen en frecuencia a las neurológicas, y las reportadas son escoliosis, cifosis, deformidad torácica, hemihipertrofia o hipotrofia corporal, sindactilia y polidactilia.^{3,4,6-8} Cabe resaltar la presencia de hiperostosis craneal en nuestra paciente, hallazgo no descrito previamente en la literatura consultada.

Se han comunicado otras asociaciones como macrocefalia, hipertelorismo, implantación baja de las orejas y microftalmia.⁸ Recientemente se ha descrito poliquistosis ovárica del 35% al 65% de las niñas, desarrollo puberal precoz.⁵

La histopatología de esta entidad es inespecífica; sin embargo, es de utilidad para diferenciarla de otras enfermedades de la piel con manifestaciones similares, destacándose la neurofibromatosis, la esclerosis tuberosa y el vitíligo.^{7,8} El interés de la presentación radica en resaltar que las manifestaciones cutáneas nos aportan información fundamental para detectar patologías asociadas, principalmente de sistemas con similar origen embrionario como el sistema nervioso central.^{1,2}

Se destaca como indispensable un manejo interdisciplinario de estos pacientes sobre la base de las necesidades individuales de cada caso, para poder detectar manifestaciones extracutáneas que ante un diagnóstico y tratamiento precoz podrían mejorar la calidad de vida de los mismos, evitando lo sucedido con nuestra paciente, que demoró 16 años en ser considerada sindromáticamente.^{3,7,8}

Agradecimiento

A la Dra. Luciana Pedrozo y al Servicio de Neurología, Hospital Nuestra Señora del Carmen.

Bibliografía

1. Licourt Otero D., Núñez Milián P.S., Labrador Rodríguez E., Contreras Contreras Y. et ál. Hipomelanosis de Ito. Presentación de un caso, *Rev. Ciencias Médicas*, 2011, 15: 281-288.

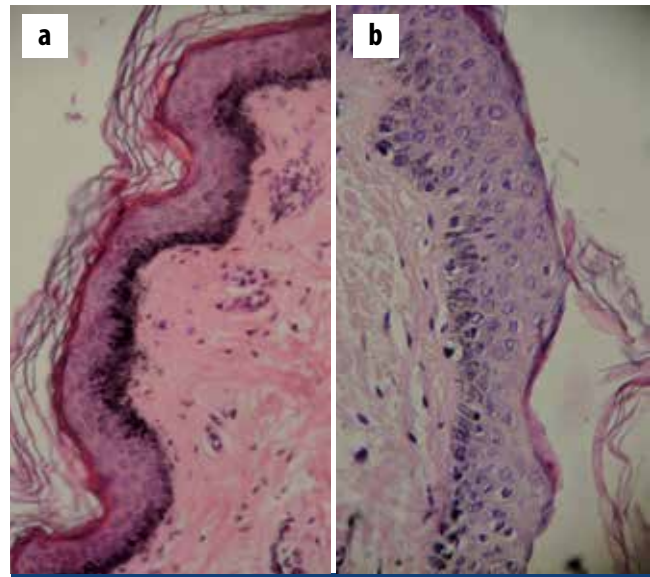


Foto 3. Notable disminución del pigmento en la piel lesional (B) comparada con la perilesional (A). Tinción para melanina (400x)

- Monteagudo Sánchez B., León Muinos E., Cabanillas González M., Martínez Meléndez M. Hipertrocosis localizada y mosaïcismo pigmentario tipo Ito, *An. Pediatr.*, 2008, 68: 301-315.
- Llamos Paneque A., Llamos Paneque A. y Casamajor Castillo M. Hipomelanosis de Ito, *MEDISAN*, 2002, 6: 82-85.
- Assogba K., Ferlazzo E., Striano P., Calarese T. et ál. Heterogeneous seizure manifestations in Hypomelanosis of Ito: report of four new cases and review of the literature, *Neurol. Sci.*, 2010, 31: 9-16.
- Park J.M., Kim H.J., Kim T., Chae H.W. et ál. Sexual precocity in hypomelanosis of Ito: mosaïcism-associated case report and literature review, *Int. J. Dermatol.*, 2011, 50: 168-174.
- Castro Pérez G., Della Giovanna P., Cabrera H. y García S. Patrones clínicos de mosaïcismos pigmentarios. Nuestra experiencia, *Dermatol. Argent.*, 2011, 17: 375-381.
- Pérez L. Lesiones hipopigmentadas de la piel en la infancia, *Rev. Chil. Pediatr.*, 2005, 76: 65-72.
- Pereda O., De la Cruz S., Ramos C., Aramburú P. et ál. Hipomelanosis de Ito: reporte de un caso, *Dermatol. Peruana*, 2009, 19: 150-155.