



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. abril-jun. 2011; 15(2):281-288
PRESENTACIÓN DE CASO

Hipomelanosis de Ito. Presentación de un caso

Hypomelanosis of Ito. A case report

Deysi Licourt Otero¹, Prisca Saray Núñez Milián², Estrella Labrador Rodríguez³, Yazmín Contreras Contreras⁴, Ilena A. Díaz Hernández⁵.

¹Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Instructora. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río.
E-mail: deysili@princesa.pri.sld.cu

²Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética Médica, Consolación del Sur. E-mail: estrella@princesa.pri.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética Médica, Consolación del Sur. E-mail: prisca@princesa.pri.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral. Máster en Asesoramiento Genético. Instructora. Centro Municipal de Genética Médica, Consolación del Sur. E-mail: bertiliamaria@princesa.pri.sld.cu

⁵Licenciada en Enfermería. Máster en Asesoramiento Genético. Centro Municipal de Genética Médica, Consolación del Sur.
E-mail: ilegen@princesa.pri.sld.cu

RESUMEN

La hipomelanosis de Ito, es un síndrome neurocutáneo con un grado de despigmentación dérmica variable y alteraciones del neurodesarrollo. Se realiza el examen físico-genético a un niño de dos años de edad, observando manchas hipocrómicas, así como otras dismorfias en la cara y el cráneo que se asocian con esta enfermedad, cuyo riesgo de recurrencia es bajo. Después de revisada la literatura médica se confirmó el diagnóstico de la afección para ofrecer adecuado asesoramiento genético a familias con personas afectadas.

DeCS: HIPOMELANOSIS DE ITO/ síndrome, NEUROCUTÁNEO/ máculas HIPOCRÓMICAS/ enfermedades genéticas de la piel.

ABSTRACT

Hypomelanosis of Ito is a Neurocutaneous Syndrome with a variable degree of dermal depigmentation and neurological disorders. A physical-genetic examination was performed to a two-year old boy presenting hypochromic stains, dysmorphias in face and skull associated with this condition which recurrence risk is low. After revising the medical literature the diagnosis was confirmed to offer the necessary genetic advice to families with patients suffering from this syndrome.

DeCS: Hypomelanosis of Ito/ syndrome, Neurocutaneous/ hypochromic, maculae/ genetic skin disease.

INTRODUCCIÓN

La alteración de la piel forma parte de los diferentes síndromes genéticos y de enfermedades con afectación multiorgánica. Muchas de estas entidades cursan con alteración del neurodesarrollo y la piel constituye una importante pista para el diagnóstico de estas entidades nosológicas, además de las características de la alteración cutánea, la distribución de esta puede aportar una importante información adicional necesaria para establecer la sospecha diagnóstica.¹

Ciertas distribuciones señalan la existencia de un mosaicismo cutáneo. Estos cursan con un fenotipo heterogéneo que asocia con frecuencia anomalías extracutáneas, como la disfunción del sistema nervioso central y alteraciones cognitivas. Los mosaicismos cutáneos tienen generalmente presentación esporádica y pueden ser debidos a mosaicismos epigenéticos (inactivación X) y a mosaicismos genómicos que resultan de una mutación autosómica letal que sobrevive por mosaicismo, las alteraciones de la piel en los mosaicismos cutáneos se manifiestan siguiendo patrones de distribución.¹⁻²

Las líneas de Blaschko resultan de la proliferación transversal desde la línea primitiva de células precursoras de la epidermis y su migración durante la embriogénesis temprana de la piel siguiendo patrones específicos. Varios trastornos de la piel, entre los que se encuentra la Hipomelanosis de Ito, siguen estos patrones lineales, en los cuales las bandas de piel anormal, hipopigmentadas, representan la proliferación clonal de una población de células funcionalmente diferentes, que

portan la alteración en un gen expresado en la epidermis . Las bandas lineales muestran un patrón variable y pueden ser estrechas o anchas, su expresión en el neonato puede ser bastante tenue y pasar desapercibidas, la pigmentación de la piel, del pelo y de los ojos depende de la producción, transporte y distribución de la melanina. Las alteraciones cutáneas que se distribuyen siguiendo las líneas de Blaschko se observan en entidades muy heterogéneas.^{1, 3}

Tomando en consideración cuan interesantes resultan los síndromes neurocutáneos, por los mecanismos patogénicos que intervienen en su producción, se decide describir las características de un niño atendido en la consulta, previo consentimiento de sus padres para la publicación, de la enfermedad, así como también la presentación de fotografías, en una revista médica.

Paciente mestizo, del sexo masculino y de dos años de edad, nacido por medio de un parto distócico, por cesárea, a las 39,6 semanas de gestación. Peso al nacer: 6,10 libras y tuvo un índice de Apgar 9/9. En sus antecedentes prenatales y otros perinatales no se recogen alteraciones. El paciente es remitido a la consulta de genética clínica por la consulta de genética comunitaria, donde se evalúan todos los lactantes en los primeros tres meses de vida. La madre observa en el niño la presencia de manchas blancas en el cuerpo, es, entonces, cuando asiste a la consulta de genética comunitaria de su municipio Consolación del Sur; es examinado y se decide la interconsulta con el genetista clínico que atiende dicha área de salud. Al cumplir 2 meses comenzó a presentar mácula hipocrómica en la pierna izquierda, después se extendió en forma lineal siguiendo las líneas de blaschko en todo el hemicuerpo izquierdo y presentaba además líneas hipopigmentadas menos extensas en el brazo derecho. Siempre presentó buen desarrollo psicomotor.

Datos positivos al examen físico:

Desviación mongoloide de las fisuras palpebrales.

Escleróticas ligeramente azuladas.

Escasas pestañas.

Cejas poco poblada.

Coloración clara del pelo y muy escaso cabello.

Hiperlaxitud articular.

Piel: Mácula hipocrómica en forma lineal, ancha, que sigue el eje mayor de miembro superior (figura 1) e inferior izquierdo, en el caso de este último la hipopigmentación se ubica en la región lateral interna (figura 2) también aparecen lesiones hipopigmentadas de aspecto parcheado en la región sacro -lumbar izquierda que no sobrepasan la línea media (figura 3).



Fig. 1. Mácula hipopigmentada lineal en miembro superior izquierdo.



Figura 2. Lesiones en miembro inferior izquierdo.



Fig. 3. Manchas hipopigmentadas de aspecto parcheado.

Exámenes Complementarios: USG de Cráneo: No se observan alteraciones.

USG abdominal: No hay alteraciones.

Estudio Oftalmológico: Normal, no se encuentran alteraciones.

Cariotipo: 46, XY. Varón cromosómicamente normal.

DISCUSIÓN

El denominador común de todos los pacientes con hipopigmentación lineal a lo largo de las líneas de Blaschko es la presencia de lesiones maculosas hipopigmentadas, que nunca están precedidas de inflamación o lesión cutánea previa; las lesiones pueden afectar a una o más áreas de la piel, todo lo anterior coincide con la historia y el cuadro clínico de este paciente.^{1,2} El grado de despigmentación es variable, y varía desde manchas casi acrómicas hasta muy levemente hipopigmentadas y pueden ser difíciles de reconocer en las personas con color de piel claro, esta es la razón más probable por la que parece ser más frecuente en personas de raza negra y asiática, las lesiones se localizan habitualmente en el tronco y extremidades y con menos frecuencia pueden afectar la cabeza, las palmas, plantas y mucosas suelen quedar respetadas, como sucede en este paciente, además de la hipopigmentación, se puede encontrar o no, alteraciones en la sudoración y del pelo como hipertrichosis localizada o generalizada; algunos pacientes presentan alopecia focal y difusa, y no son raras las variaciones en el color y la textura del pelo.¹⁻⁴

El diagnóstico de esta entidad es clínico y no tiene criterios diagnósticos establecidos, sino que un paciente con una clínica cutánea consistente en hipopigmentación a lo largo de las líneas de Blaschko debe ser considerado bajo esta entidad.^{4,5} La afectación cutánea está presente en el 100% de los pacientes, sin embargo, la frecuencia y la expresión de las manifestaciones extracutáneas asociadas es muy variable; se plantea en algunos estudios que estas están presentes en un 33%, entre las manifestaciones extracutáneas que se han asociado destacan las del SNC y las oculares, las cuales no se presentan aún en este paciente. Se pueden encontrar otras anomalías en menor frecuencia que pueden ser asociaciones casuales, como alteraciones del comportamiento, del lenguaje, hipotonía muscular, ataxia, epilepsia, alteraciones craneofacial y dental como

macrocefalia, braquicefalia, hipertelorismo, alteraciones de los miembros y del esqueleto así como alteraciones cardíacas y genitourinarias; estas alteraciones no se reportan en este niño. Hay casos de Hipomelanosis de Ito asociada a teratoma quístico, leucemia, neuroblastoma, es posible que la asociación entre esta entidad y algunos tumores sea debida a alteraciones cromosómicas.^{5,6}

Manejo clínico: En la práctica diaria, lo más importante es decidir que estudios se indican en estos pacientes. En primer lugar, se debe explorar cuidadosamente a todos los pacientes con hipopigmentación a lo largo de las líneas de Blaschko para detectar las manifestaciones extracutáneas. Probablemente una exploración neurológica y oftalmológica sean suficientes para despistar las anomalías descritas con mayor frecuencia, que habitualmente son de comienzo precoz, habitualmente severas y se manifiestan clínicamente sin necesidad de excesivas pruebas complementarias⁷. La extensión o severidad de las lesiones cutáneas no predice la existencia de alteraciones a otros niveles.

En estos pacientes se deben realizar revisiones anuales o con mayor frecuencia en función de los signos o síntomas y se debe tranquilizar a los padres e insistir en que cuando existe afectación severa extracutánea, suele ponerse de manifiesto clínicamente en la infancia temprana.¹

En cuanto al estudio genético, se puede realizar un cariotipo de sangre periférica inicialmente, con el propósito de descartar otras enfermedades genéticas que cursan con hipopigmentación cutánea, se podría realizar un estudio sobre biopsias de piel a la búsqueda del mosaicismo en queratinocitos o melanocitos.⁶⁻⁸

No está indicado ningún tratamiento para las lesiones cutáneas, puesto que solo representan un signo, se aconseja evitar la sobreexposición solar para evitar quemaduras solares en zonas de piel más desprotegidas a la agresión solar. En cuanto a las manifestaciones extracutáneas, el tratamiento está dirigido por las anomalías existentes y se debe remitir en cada caso al especialista correspondiente, el retraso mental severo o la epilepsia, no tienen en algunos casos un tratamiento óptimo.¹⁻⁴

Es necesario tranquilizar a los padres respecto a la muy baja probabilidad de transmisión de la Hipomelanosis de Ito a la descendencia. En general, se debe informar a los padres de que el defecto no es hereditario, puede aparecer por azar, en uno o más miembros de una misma familia. Los eventuales casos familiares deben ser evaluados con cautela ya que también se describen formas de herencia autosómica dominante y formas no clásicas de herencia como el mosaicismo germinal.^{1,6}

REREFENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez A, Laguna R, Jiménez J. La piel como expresión de alteraciones neurológicas en el recién nacido. *An Pediatr.* [Revista en Internet] 2005. [Consultado 20 de junio 2009]; 62(6): [Aprox. 15p.]. Disponible en: http://www.elsevier.es/revistas/ctl_servlet?_f=7064&ip=201.220.215.14&articuloId=13075548&revistaid=37

2. Díaz AR, Ortega KV, Olivo A, Soto ML. Análisis neuropsicológico de la hipomelanosis de Ito. Estudio de caso. Rev. Mex Neuroci. [Revista en Internet] 2007. [Consultado 20 de junio 2009]; 8(1): [Aprox. 4p.]. Disponible en: http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_articulo=41629&id_seccion=1131&id_ejemplar=4260&id_revista=91 .
3. Virendra N, Sehgal MD, Govind MD. Hereditary hypo/de -pigmented dermatoses: An overview. International Journal of Dermatology. [Revista en Internet] 2008. [Consultado 10 de abril 2010]; 47(10): [Aprox. 9p.]. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-4632.2008.03105.x/pdf>
4. Torrelo A. Avances en Dermatología Pediátrica. Hipopigmentaciones cutáneas. [Monografía en internet]. Novartis; 2006. [Consultado 10 noviembre del 2008]. Disponible en: <http://www.sepeap.org/archivos/libros/avancesdermatologia/unidad11.pdf>
5. Gupta S, Shah S, Mcgaw A, Mercado T, Zaslav A, Tega y D, et al. Trisomy 2 mosaicism in hypomelanosis of Ito. American Journal of Medical Genetics Part A. [Revista en Internet] 2007. [Consultado 10 de abril de 2010]; 143(20): [Aprox. 2p.]. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.31940/full>
6. Pinheiro MD, Thomas MD, Jacob M, Srivastava MD. The Clinical Profile of Children in India with Pigmentary Anomalies along the Lines of Blaschko and Central Nervous System Manifestations. Pediatric Dermatology. [Revista en Internet] 2007. [Consultado 10 de abril 2010]; 24(1): [Aprox. 6p.]. Disponible en: <http://cat.inist.fr/?aModele=afficheN&cpsidt=18506624>.
7. Sánchez MB, León ME. Hipertrichosis localizada y mosaicismo pigmentario tipo Ito (hipomelanosis de Ito) Anales de Pediatría. [Revista en Internet] 2008. [Consultado 10 de abril 2010]; 68(3): [Aprox. 2p.]. Disponible en: <http://cat.inist.fr/?aModele=afficheN&cpsidt=20355699>
8. Llamas PA, Llamas PA, Casamajor CM. Hipomelanosis de Ito. MEDISAN; [Revista en Internet] 2002 [Consultado 10 de abril 2010]; 6(4): 82 -85. Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol6_4_02/san13402.htm

Dra. Deysi Licourt Otero. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Genética Clínica. Instructora. Centro Provincial de Genética Médica. Pinar del Río. E-mail: deysili@princesa.pri.sld.cu