

Hospital Manuel Arriarán.
Cátedra de Pediatría
Prof. A. Baeza Gofii.

Hospital San Luis.
Cátedra de Dermatología
Profesor R. Jaramillo.

INCONTINENTIA PIGMENTI

Por el Prof. ROBERTO JARAMILLO y Dres. ALEJANDRO MANTEROLA
y JORGE ROSSELOT.

Bruno Bloch¹, en 1925, tuvo oportunidad de observar por primera vez un caso de anomalía pigmentaria de características peculiares. En 1928, M. Sulzberger² relata dicha observación bajo el título de *Incontinentia pigmenti*, designación hecha por el mismo Bloch. El caso en cuestión se refería a un lactante de un año y medio de edad, que presentaba desde el nacimiento una alteración pigmentaria de la piel de características definidas. La piel del tronco y extremidad inferior derecha presentaba manchas irregulares, que originaban, al agruparse, figuras lineares, estriadas o aracniformes. La coloración era gris azulada y en el dorso semejaba el color café con leche. Este enfermo fué visto dos años más tarde y pudo comprobarse la regresión parcial de estas lesiones; se advirtió en esa oportunidad la presencia de alopecia cicatrizal.

El examen histopatológico reveló anomalías tan particulares que definían la enfermedad y podían explicar su patogenia. Se encontró en la capa basal de la epidermis, células vacuolizadas, de disposición irregular; había inflamación moderada papilar y en la zona media existía un acúmulo de pigmento melánico, en el interior de los cromatóforos. Sulzberger pensó que el mecanismo de la afec-

ción se podía explicar sobre la base de los hallazgos anatómo-patológicas. La alteración de la basal invertiría la ruta de eliminación del pigmento, que normalmente se realiza hacia la capa córnea; la melanina sería vertida en el dermis y acumulada en los cromatóforos allí existentes. En último término el carácter abigarrado de la pigmentación residiría en este fenómeno. Sulzberger admite que en el dermis sólo existe almacenamiento y no generación de pigmento y de acuerdo con ello la reacción de Dopa a este nivel es negativa.

Posteriormente se han descrito nuevos casos de la afección, pudiendo, en algunos de ellos, señalarse su concomitancia con otros defectos congénitos.

Naegeli⁶, Almquist, Levin⁴, Beintema², G. Hopkins⁸ y M. Sulzberger⁹ dan cuenta de otras relaciones de incontinencia pigmenti.

En 1945, en Argentina, L. Pierini⁷ informa acerca de un caso, que correspondería a la undécima anomalía relatada en la literatura. Se trataba de un lactante de seis meses, en que la afección ha sido congénita y en que precede a la pigmentación una erupción ampollosa-urticarial.

M. Sulzberger⁹, al informar acerca de un caso en que coexiste alteración pigmentaria, ceguera unilateral y anomalías de los fanerios, señala la posibilidad de que la incontinencia pigmenti forme parte de un síndrome más amplio de displasias ectodérmicas congénitas, transmitidas a veces según los mecanismos de la herencia mendeliana. Esta suposición estaría reforzada por la relación similar que otros autores han hecho de asociaciones semejantes. Así, el primitivo caso de Bloch evidenció posteriormente un glioma retrobulbar; la observación de Siemens⁶ correspondía a un microcéfalo, con síndrome de Little, estrabismo convergente, paladar ojival y vicio cardíaco congénito. A veces ha sido posible revelar en la ascendencia, alteraciones pigmentarias o anomalías de los fanerios, llegando a establecerse cierto carácter familiar en algunos casos de esta afección. Es posible que en otras oportunidades, traumatismos o infecciones intrauterinas lleguen a determinar, por distinta vía, idénticas alteraciones.

En 1948 tuvimos la oportunidad de observar un lactante de 9 meses de edad con anomalías pigmentarias congénitas de características clínicas y anatómopatológicas semejantes a las descritas en los casos más arriba señalados.

Caso clínico.

I. Y. O. — Observación N° 48/41875. — Edad: 9 meses. — Sexo femenino.

· Ingresó al Hospital Manuel Arriarán el 12 de mayo de 1948.

Su enfermedad consistía fundamentalmente en alteraciones congénitas de la piel, de los ojos y en retardo psicomotor.

Historia familiar. — Padre de 39 años, sano. Madre, 23 años, aparentemente sana. Reacción de Kahn (—) en 1948.

Madre, 23 años, aparentemente sana. Reacción de Kahn (—), en 1948.

El padre tuvo cinco hijos en su primer matrimonio, actualmente viven y son sanos. Del actual matrimonio ha habido 3 embarazos; del primero nació un niño, que aun vive y es sano; el segundo terminó en aborto espontáneo, de 3 meses; del tercero nació nuestra paciente.

En ninguno de los padres ni hermanos había alteraciones en la piel o fanerios. En los parientes directos y colaterales próximos tampoco hay datos de lesiones semejantes a las presentadas por nuestro caso, pero ellos no fueron examinados.

Antecedentes personales. — Nació el 9 de julio de 1947. El parto fué de término y eutóxico. Llamó la atención que la piel estaba "salpicada" de manchas. El estado general era satisfactorio, el llanto vigoroso y el reflejo de succión potente.

Se alimentó a pecho exclusivo durante 4 meses, con ritmo desordenado. Posteriormente complemento con leche de cabra. Al séptimo mes se agregó a la dieta una sopa y un puré; el resto de la ración lo constituían a esta altura unas 3 ó 4 mamaderas preparadas con 2 cucharaditas de leche condensada en cocimiento de fosfatina; además, la madre la ponía al pecho 1 ó 2 veces. En suma, la alimentación fué desordenada y probablemente insuficiente. Nunca fué llevada a control médico. Hasta los 9 meses de edad no había recibido frutas, jugo de frutas, huevo ni suplemento de vitaminas.

Fuó capaz de sostener la cabeza solamente a los 7 meses; desde entonces no se han advertido mayores progresos en la estático-dinámica. Hasta el momento de la hospitalización la niña no era capaz de mantenerse sentada con apoyo.

Sus primeras sonrisas fueron advertidas después del cuarto mes de vida. Pareció conocer a la madre alrededor de los 7 meses. A partir de esa edad tampoco se han anotado mayores progresos en el desarrollo mental.

Sus enfermedades anteriores habrían consistido en episodios de infección aguda respiratoria benignos y en cuadros dispépticos leves, que no requirieron tratamiento especial.

Enfermedad actual. — La hospitalización obedeció a alteraciones cutáneas que se advirtieron desde el nacimiento y que consistían en manchas de color "café con leche" esparcidas por todo el cuerpo. Esta discoloración no

habría variado fundamentalmente hasta el momento de la hospitalización, aunque en el transcurso del tiempo los padres notaron que algunas manchas engrosaron y endurecieron por cortos periodos recurrentes, tomando de preferencia aquéllas situadas en los muslos, piernas, pies y manos.

Hacia el sexto mes se dieron cuenta que la paciente tenía el ojo derecho permanentemente desviado hacia adentro, situación que desde entonces no sufrió modificaciones.

Tres semanas antes del ingreso la niña sufrió una caída sobre el hombro derecho, presentando de inmediato impotencia funcional del brazo afectado y edema de la mano.

Examen físico. — Al ingreso encontramos un lactante en malas condiciones nutritivas, con peso de 6,120 grs. y talla de 63 cms. Psiquis lúcido con evidentes manifestaciones de retraso mental: llanto monótono y continuo, mirada vaga, atención muy disminuida. No era capaz de sentarse sin ayuda ni incorporarse; apenas sostenía la cabeza. Intranquila, tendía a rascarse la piel. La temperatura rectal alcanzó 36.4° C.

En la piel pudo apreciarse extensas zonas de pigmentación alternadas con áreas de despigmentación, que casi no respetaban regiones. Las partes pigmentadas eran de color marrón (o café con leche) y la piel despigmentada de color blanco como cera. Ambas coloraciones se disponían en el tronco formando finos dibujos aracnoideos: en el abdomen respetaban la línea media, bosquejando cierta sistematización que no existía; en la cara las manchas eran de un color más amarillento y eran menos numerosas. En las extremidades las placas pigmentadas eran de bordes irregulares y la mayor parte sobresalía del resto de la piel. En los muslos mostraban cierta consistencia al tacto y en las regiones maleolares, pies y manos eran francamente sobresalientes, rugosas, con el aspecto de verrugas a primera vista. En la región glútea casi no había pigmentación. Por lo menos, algunas de las placas parecían ser pruriginosas. El pániculo adiposo era escaso, por lo que la piel tenía una cierta flaccidez al tacto.

El pelo del cuero cabelludo era seco, corto, grueso y ralo. Se advertían pequeñas y numerosas zonas de alopecia. Las cejas también eran ralas. En el resto del cuerpo no había desarrollo piloso. Las uñas no presentaban alteraciones visibles.

Examen segmentario:

Cráneo: Circunferencia craneana, de 45 cms. Bregma, de tensión normal, media 3,5 por 3 cms. Fontanela posterior cerrada: las suturas cerradas y los huesos bien osificados.

Cara: Asimetría de los rasgos por ligero hundimiento de la región fronto-malar derecha. Frente prominente de tipo olímpico. Pabellones auriculares bien desarrollados; parecía oír bien. Disminución de la hendidura palpebral derecha; microcórnea y, en general, microftalmia del ojo derecho. Opacidad del cristalino derecho. Fondo de ojo izquierdo normal. Mirada per-

manentemente dirigida hacia adentro por paresia del recto externo derecho. Nistagmus horizontal bilateral fino, que aumentaba con la mirada extrema. No había dientes. La motilidad de la lengua parecía normal. El paladar tenía una forma ojival poco pronunciada. En los labios, encías y faringe no se apreciaron alteraciones. La voz era clara. La succión y masticación se hacían en buena forma.

Cuello: No había rigidez de la nuca, ni se palpaban ganglios. La región tiroidea, no presentaba modificaciones apreciables.

Tórax: Bien conformado, sin engrosamientos condrocostales. Areolas mamarias normalmente teñidas. Corazón y pulmones sin alteraciones.

Abdomen: Deprimido y fácilmente depresible. Paredes flácidas. Ombligo de aspecto normal. Hígado, bazo y riñones dentro de los límites.

Columna: Recta, con la musculatura hipotónica.

Genitales: Sin alteraciones ni pigmentación en la mucosa.

Extremidades: De conformación normal. Menor motilidad del brazo derecho, miembro que permanecía en actitud de parálisis obstétrica de tipo superior; es decir, brazo en permanente adducción y extensión, antebrazo en pronación, mano con la palma vuelta hacia atrás y adentro. Los movimientos de la mano estaban conservados, podía flexionar un poco el brazo; pero no tenía movimientos espontáneos, ni provocados a nivel del hombro. No se apreció atrofia muscular durante la hospitalización. La excitabilidad neuro-muscular no fué probada. Los reflejos tendinosos de la extremidad afectada aparecieron disminuidos. La sensibilidad al dolor estaba conservada. El tono muscular nos pareció normal.

Sistema nervioso: Aparte de lo ya anotado en la extremidad superior derecha, no comprobamos alteraciones neurológicas dignas de mencionar. No había temblor, movimientos involuntarios, ni signos meníngeos.

Evolución. — La paciente permaneció hospitalizada durante 24 días. Durante la estada presentó un episodio febril, sin causa determinada, de 2 semanas de duración. Durante este periodo se alimentó mal, vomitando ocasionalmente. Requirió hidratación paraentérica, realimentación con leche curativa, penicilina y sulfatiazol.

El tratamiento local de la afección cutánea consistió en colocar pomada salicilada en las placas hiperqueratóxicas, con lo cual su aspecto se modificó lentamente, hasta parecer casi lisas al tacto.

Exámenes de laboratorio: Con el objeto de determinar el posible origen de la afección, se practicaron los siguientes exámenes:

Reacción de Kahn: (—).

Reacción de Mantoux: (—).

Radioscopia de tórax: Normal.

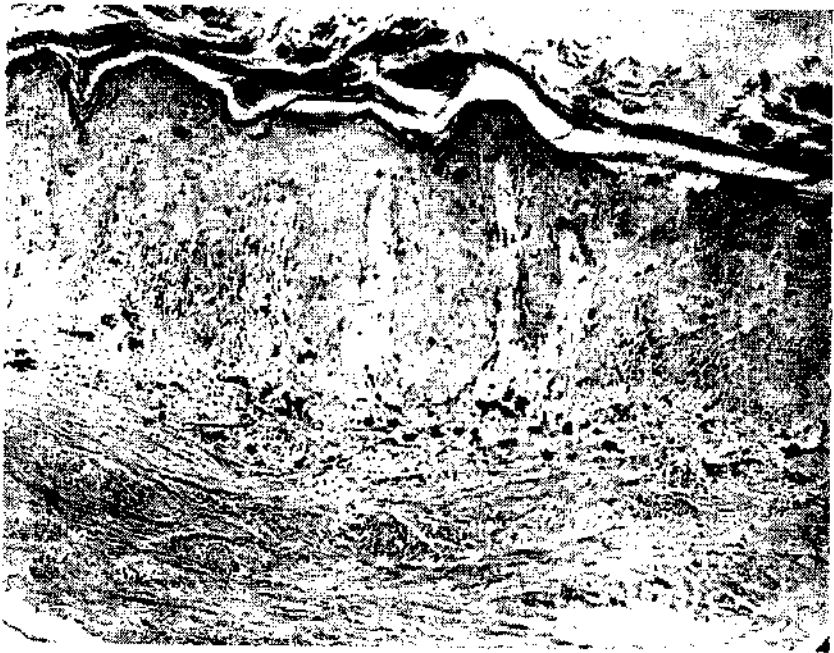
Radiografía extremidad superior derecha (N° 65095/96): "Osteoporosis del esqueleto; cortical adelgazada; ligera intensificación de las líneas de calcificación provisionarias".

Radiografía de cráneo (N° 65093/94): Normal.

Hemograma: eritrocitos, 3.880,000; Hb.: 71 %; anisocitosis de predominio microcítico de mediana intensidad; hipocromia y policromatofilia. Leucocitos: 12,000; con escasas granulaciones tóxicas. Fórmulas: baciliformes, 2 %; segmentados, 25 %; linfocitos, 62 %; monocitos, 8 %; eosinófilos, 1 %; basófilos, 1 %; Túrek: 1. Velocidad de sedimentación globular: 4 mms.

Calcemia: 12 mlgrs. %. Colesterol: 1.42 gr. por litro.

Pruebas de función hepática: Hanger ++. Rojo escarlata: 0. Turbidez del timol: 5,8 unidades. Floculación del timol: 0.



MICROFOTOGRAFIA (tinción con nitrato de plata).

Biopsia de zona pigmentada de la piel del muslo.

Se aprecia, en el dermis, gran cantidad de cromatóforos, con depósito de melanina. Ausencia de pigmento en la epidermis.

Líquido cefaloraquídeo: claro, gota a gota lento. Albúmina: 0.10 gr. por litro. Glucosa: 0.63. Cloruros: 7.30 Pandy: negativo. Leucocitos: 2 por mm³.

En orden a establecer el origen del cuadro infeccioso, se practicaron los siguientes exámenes:

Orina: Albuminuria de 0.20 gr.; resto normal. Urocultivo: Negativo.

Deposiciones: Normales. Coprocultivo: Negativo.

Examen oto-rino-laringológico: Normal. Función exploradora del tímpano, negativa.

Hemocultivo: Negativo. Reacciones de Widal, Hudleson y Weil-Félix: Negativas.

Biopsias. — Uno de nosotros pensó que podría tratarse de un nuevo caso de Incontinentia pigmenti. Con el objeto de precisar esta suposición se practica una biopsia de una de las placas pigmentadas del muslo, cuyo estudio histológico demostró las siguientes alteraciones: las células basales son de tamaño irregular, algunas pequeñas con núcleos picnóticos y otras con alteración hidrópica. No hay pigmento en absoluto a este nivel.

En la parte superficial del dermis y espacios interpapilares se aprecian numerosos cromatóforos de gran tamaño, los cuales están cargados de pigmento melánico. No se encuentra pigmento en las paredes vasculares o en los lúmenes. Se encuentra, además, un ligero grado de inflamación en el dermis.

Control. — La paciente fué examinada nuevamente el día 5 de agosto, 2 meses después del alta.

Encontramos que su estado general y nutritivo había mejorado ligeramente. No se advertía un gran progreso en el desarrollo psicomotor: no se sostenía en pie con apoyo ni gateaba; se sonreía frecuentemente, pero sin expresión.

En la piel no se advertían modificaciones substanciales; persistía la alopecia; las mucosas estaban indemnes. Aparecieron 2 incisivos inferiores, angostos y de bordes cerrados. Las modificaciones oculares no se habían alterado.

En el brazo derecho notamos atrofia evidente del deltoides y biceps; la posición viciosa descrita en la hospitalización aun permanecía igual.

Comentario.

La Incontinentia pigmenti es una entidad clínica caracterizada por una anomalía pigmentaria congénita. El examen físico puede orientar a su diagnóstico, pero la certidumbre del mismo sólo se alcanza con el estudio de la histopatología de sus lesiones. El hallazgo fundamental en estos casos lo constituyen las alteraciones de la capa basal y el acúmulo pigmentario en los cromatóforos del dermis.

En la observación que relatamos, la anomalía de la pigmentación tenía las características clínicas advertidas en los casos típicos de la afección, a saber origen congénito y carácter generalizado y sin sistematización de sus lesiones; apariencia arceñiforme de algunos de sus elementos, tinte marrón de los mismos. La hiperqueratosis de ciertas placas pigmentarias de las extremidades inferiores no ha sido

consignada por otros autores, quizás pueda explicarse como un fenómeno secundario a la infiltración dérmica que generalmente existe. La única alteración de los fanerios correspondió a una alopecia; las uñas no se mostraron lesionadas.

Las alteraciones histopatológicas certifican en nuestro caso el diagnóstico de Incontinentia pigmenti, son típicas en tal sentido las alteraciones de la capa basal y la acumulación de pigmento en los cromatóforos del dermis. Debe señalarse que el pigmento no se encontró en las paredes o lúmenes vasculares, como se ha advertido en otros casos.

Es interesante señalar que en nuestra observación, además de la anomalía pigmentaria, había alteraciones oculares, constituidas por catarata unilateral, microftalmía y nistagmus. El retraso estático-dinámico y primordialmente el retardo psíquico deben hacerse resaltar, ya que aun cuando constituyen síntomas inespecíficos de un trastorno nutricional crónico, ha sido frecuente su descripción en otros casos de Incontinentia pigmenti.

La impotencia funcional de la extremidad superior derecha constituyó un problema difícil de resolver, probablemente se determinó por el traumatismo de que da cuenta la anamnesis. La negatividad del Kahn y la ausencia de síntomas clínicos y de lesiones radiográficas permitían desechar la hipótesis de una lúes activa. La ausencia de lesiones esqueléticas y articulares nos inclinó a pensar que se trataba de una lesión neurológica, por elongación del plexo braquial. La topografía de la parálisis y la subsecuente atrofia certifican esta presunción.

El concepto de M. Sulzberger, que interpreta la Incontinentia pigmenti como un síntoma dentro de un síndrome más amplio de defectos congénitos ectodérmicos, tuvo plena confirmación en nuestro caso. La etiología de la displasia no pudimos precisarla, ya que no existían antecedentes de trauma o infección intrauterina ni tampoco evidenciamos el carácter familiar de esta anomalía, ni de otras de los fanerios.

Sumario.

Se relata la observación de un lactante de nueve meses, que presentaba una anomalía congénita pigmentaria, con las características clínicas e histopatológicas de la Incontinentia pigmenti.

Se expone la bibliografía de esta rara afección cutánea descrita por Bloch en 1925 y se señala que el caso relatado corresponde a la duodécima observación en la literatura.

La asociación de la anomalía pigmentaria a otras alteraciones oculares y neurológicas, ha sido señalada por otros autores y fué un hecho evidente en nuestra observación.

Summary.

A case of Incontinentia pigmentis with neurologic and ocular disturbance in a nine month old baby is reported. This congenital anomaly of the skin is the twelfth one reported in the literatura.

Bibliografía.

- 1.—BLOCH, B. — Citado por Pierini L.
- 2.—BEINTEMA, I. P. — Citado por Pierini L.
- 3.—GARDNER HOPKINS, J.; MACHAOEK, G. F. — Incontinentia Pigmenti (Bloch-Sulzberger). Melanosis Corii degenerativa (H. W. Siemens). Cromatophore Nevus (Naegeli). Arch. Dermat. Syph. 43: 728, 1941.
- 4.—LEVIN, O. — Nevus Reticularis et Pigmentosus. Arch. Dermat. Syph. 27: 141, 1933.
- 5.—NAEGELI, O. — Citado por Pierini L.
- 7.—PIERINI, L.; GARCIA, L. A.; POMPOSIELLO, I y REY, O. — Incontinentia Pigmenti. Rev. Arg. Dermat. 29: 181, 1945.
- 8.—SULZBERGER, M. B. — Citado por Pierini L.
- 9.—SULZBERGER, M. B.; FRASER, J.; HUTNER, B. y HILL, R. — Incontinentia Pigmenti. Arch. Dermat. Syph. 38: 57, 1938.