

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

***Incontinentia pigmenti* con inicio clínico atípico**

Atypical onset of incontinentia pigmenti

I. Málaga Diéguez^{a,*}, B. Bernardo Fernández^a, R. Blanco Lago^a,
I. Llano Rivas^b y J. Fernández Toral^b

^aUnidad de Neuropediatría, Servicio de Pediatría, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

^bServicio de Genética, Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo, Asturias, España

Disponible en Internet el 1 de diciembre de 2009

Lactante mujer de 8 meses de edad que consultó por hemiparesia derecha asociada a retraso psicomotor. Procedía de gestación y parto sin incidencias, y no había antecedentes familiares de abortos o patologías neurológicas. En la exploración, además de la hemiparesia, se observaban lesiones hiperpigmentadas en abdomen, de disposición lineal y aspecto sinuoso-arremolinado, que

seguían las líneas de Blaschko (figs. 1 y 2). Según la familia, estas lesiones estaban presentes desde el nacimiento y no habían tenido un aspecto diferente en ningún momento de la evolución. Se realizó una resonancia magnética craneal, que mostró una discreta atrofia corticosubcortical asociada a una porencefalia frontal izquierda (fig. 3). El estudio genético familiar reveló una



Figura 1



Figura 2

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nmalaga@hca.es (I. Málaga Diéguez).

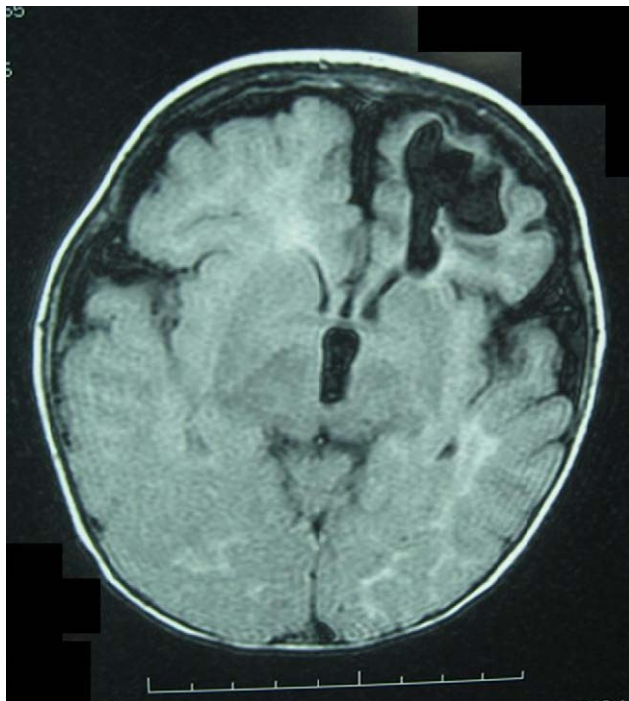


Figura 3

delección de los exones 4–10 del gen *NEMO* únicamente en la paciente y confirmó la sospecha clínica de *incontinentia pigmenti* (IP). Actualmente la niña presenta el espectro completo del síndrome, con alteraciones cutáneas, neurológicas, dentales y alopecia.

La IP es una enfermedad multisistémica rara de origen ectodérmico, secundaria a una mutación en el gen *NEMO* (Nuclear Factor κ B Essential Modulator). El diagnóstico de sospecha es clínico y se basa en los criterios propuestos por Landy y Donnai en 1993. En su forma de presentación típica (el 92% de los casos), los pacientes presentan lesiones cutáneas que siguen una secuencia de cuatro fases. Presentamos una paciente con inicio clínico en fase 3. Esta forma de presentación es muy poco frecuente, y se ha planteado la hipótesis de que las primeras dos fases de la enfermedad ocurran de forma prenatal.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.