

NO TODO ES MELANOSIS PUSTULOSA

Ana Fuentes Nieto ⁽¹⁾, Ana Jaén Prats ⁽²⁾, Ana López Mateos ⁽³⁾, Miguel Alcaraz Saura ⁽⁴⁾,
Ana Teresa Serrano Antón ⁽⁵⁾, Jorge Tarazón Jódar ⁽¹⁾

⁽¹⁾ R2 Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

⁽²⁾ R1 Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

⁽³⁾ Servicio de Dermatología. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

⁽⁴⁾ Sección de Neonatología. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

⁽⁵⁾ Sección de Genética. Servicio de Pediatría. Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca (Murcia)

RECIÉN NACIDA 34+6 SG

Ingreso en Neonatología por prematuridad y bajo peso

EF al ingreso: lesiones VESICULO-PUSTULOSAS aisladas que impresionan de melanosis pustulosa, resto normal.

Actitud expectante

Evolución hacia COSTRAS con EXUDACIÓN y curso en BROTES

Cultivo	NEGATIVO
PCR virus herpes simplex	
PCR virus varicela-zoster	

INTERCONSULTA A DERMATOLOGÍA

Se aprecia **distribución** de las lesiones siguiendo las **LINEAS DE BLASCHKO**

Diagnóstico de sospecha: **INCONTINENCIA PIGMENTARIA**

BIOPSIA: infiltrado inflamatorio a expensas de eosinófilos, compatible con incontinencia pigmentaria en estadio vesicular



Imágenes 1,2,3. Lesiones de incontinencia pigmentaria en fase bullosa.

INCONTINENCIA PIGMENTARIA

GENÉTICA

Enfermedad rara: **27 casos** anuales a nivel **mundial**
Variantes patogénicas del **gen IKBKG**
Herencia **dominante ligada al X**
Mayor prevalencia **mujeres 20:1**
Penetrancia y expresividad variables

DIAGNÓSTICO

Clínica + biopsia
+ fondo de ojo y
+seguimiento OFT estrecho
+/- RM y angio-RM

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

- Herpes simplex
- Varicela
- Impétigo
- Candidiasis
- Exantema toxoalérgico del RN
- Melanosis neonatal pustulosa
- Acropustulosis infantil
- Epidermolisis bullosa
- Miliaria rubra

100 %

AFECTACIÓN CUTÁNEA

Evolución lesiones cutáneas

-Fase **BULLOSA** (primeras semanas de vida): vesículas o pústulas sobre una base eritematosa, generalmente en extremidades y también en tronco, cabeza, cuello y, raramente, cara. Desaparición en semanas-meses y reaparición en forma de brotes.

***Biopsia:** infiltrado inflamatorio de eosinófilos en epidermis

-Fase **VERRUCOSA:** lesiones hiperqueratósicas

-Fase de **HIPERPIGMENTACIÓN**

***Biopsia:** macrófagos cargados de melanina al microscopio (de ahí el término 'incontinencia pigmentaria').

-Fase **ATRÓFICA** (adolescencia): lesiones hipopigmentadas y cicatriciales.

TRATAMIENTO

Alivio sintomático:
-Hidratantes con base de avena

EVOLUCIÓN

- Fondo de ojo normal
- Eco fontanelar normal
- **Estudio molecular MLPA-NGS de gen IKBKG:** variante de significado incierto y patrón de inactivación aleatorio, *pendiente estudio de la variante en muestra de los padres*

Imagen 4. Fase de hiperpigmentación



DIAGNÓSTICO CLÍNICO DE INCONTINENCIA PIGMENTARIA

Afectación cutánea exclusiva

BIBLIOGRAFÍA

1. Martínez-Menchón T, Guillén-Navarro E. Ectodermal dysplasia. Genetic diseases of the skin in children. En: Schachner L, Hansen R, editores. Pediatric Dermatology. 3ª ed. Mosby; 2004.
2. Orphanet: una base de datos en línea de enfermedades raras y medicamentos huérfanos. Incontinencia pigmentaria. Copyright, INSERM 1999. Disponible en <http://www.orpha.net>. Último acceso (21 ene 2022).