

Hipomelanosis de Ito sin afectación extracutánea

Hypomelanosis of Ito without extracutaneous involvement

Adrián Isacc Nieto Jiménez^{1*}

Marta Cardoza Orellana¹

¹Hospital Pediátrico Universitario “José Luis Miranda”. Villa Clara, Cuba.

*Autor para la correspondencia: adrianisacnj@gmail.com

RESUMEN

La hipomelanosis de Ito constituye la tercera enfermedad más frecuente entre los síndromes neurocutáneos. Se caracteriza por hipopigmentación cutánea progresiva, de distribución y formas muy variables. Las anomalías extracutáneas se observan en el 76 % de los casos, con la común participación del sistema nervioso central y las regiones esqueléticas y neuromusculares. Se presenta un paciente masculino de 12 años de edad, valorado en el servicio de Dermatología Pediátrica por manchas blancas en hemitórax izquierdo presentes desde el nacimiento. Este cuadro se extiende al ritmo de crecimiento del niño y no se acompaña de ningún otro síntoma. Se realizó biopsia cutánea que confirmó el diagnóstico de una hipomelanosis de Ito. Esta entidad es rara, pertenece a los síndromes neurocutáneos y en muchas ocasiones es subdiagnosticada, de ahí la importancia de la presentación de este caso.

Palabras clave: hipomelanosis; neurocutáneo; acromía.

ABSTRACT

Hypomelanosis of Ito is the third most common disease among neurocutaneous syndromes. It is characterized by progressive cutaneous hypopigmentation of very variable distribution and shape. Extracutaneous anomalies are observed in 76% of the cases, with a frequent involvement of the central nervous system and the skeletal and neuromuscular regions. A case is presented of a male 12-year-old patient examined at the Pediatric Dermatology service for white spots on his left hemithorax which he has had since birth. The spots have

extended as the boy has grown and are not accompanied by any other symptom. Skin biopsy is performed, which confirms the diagnosis of hypomelanosis of Ito. This rare condition is a type of neurocutaneous syndrome very often underdiagnosed. Hence the importance of presenting the case.

Keywords: hypomelanosis; neurocutaneous; achromia.

Recibido: 18/12/2018

Aceptado: 28/12/2018

Introducción

Las líneas de Blaschko resultan de la proliferación transversal desde la línea primitiva de células precursoras de la epidermis con un patrón específico. Existen varios trastornos cutáneos que siguen estos patrones lineales, dentro de los que se encuentra la hipomelanosis de Ito. Esta dermatosis inicialmente descrita por *Ito* en 1952, constituye la tercera enfermedad más frecuente entre los síndromes neurocutáneos, solamente superada por la neurofibromatosis de tipo 1 y la esclerosis tuberosa.^(1,2)

Se caracteriza por hipopigmentación cutánea progresiva, de distribución y formas muy variables que configuran parches, trayectos lineales o espirales, capaces de extenderse a todo el cuerpo, excepto cráneo, palmas de las manos y plantas de los pies.⁽²⁾

Además de la hipomelanosis pueden observarse algunas alteraciones cutáneas en alrededor de 38 % de los pacientes, sobre todo semejantes a manchas de café con leche, nevos marmorata, mancha azul mongólica, heterocromía del iris y del pelo, alopecia difusa y otras. Las anomalías extracutáneas se observan en 76 % de los casos, con la común participación del sistema nervioso central y las regiones esqueléticas y neuromusculares. Se considera un trastorno casualmente heterogéneo, donde suele estar presente el mosaicismo cromosómico.⁽³⁾ Predomina en países asiáticos y en la raza mestiza.⁽⁴⁾

Su diagnóstico, en ocasiones, resulta un verdadero reto por la similitud con otras dermatosis y más cuando se acompaña de síntomas y signos extracutáneos. Presenta un espectro amplio de diagnósticos diferenciales, sobre todo con las discromías congénitas y algunas adquiridas.⁽⁵⁾

En Cuba hay solo dos casos reportados del sexo masculino, y en Villa Clara no existen registros sobre esta enfermedad.⁽⁶⁾

Al considerar lo interesante que resultan los síndromes neurocutáneos, y en particular la hipomelanosis de Ito, se decide presentar este caso.

Caso clínico

Adolescente masculino, color de piel blanca, de 12 años de edad, que acude a consulta de Dermatología referido por el especialista en pediatría del área de salud por presentar manchas blancas en hemitórax izquierdo desde el nacimiento. La madre del niño refiere que estas lesiones habían crecido al ritmo del niño, no se acompañan de síntomas subjetivos, siempre aparecen distribuidas en el hemitórax izquierdo y llegan hasta la línea media. En la consulta de Medicina General le habían indicado la aplicación de cremas hidratantes en la zona afectada.

No refiere síntomas extracutáneos.

Antecedentes patológicos personales y familiares negativos. No alergia a medicamentos.

Al interrogatorio no se recoge otro dato de interés.

Al examen físico dermatológico se observa una dermatosis con patrón macular, acrómico, unilateral, en hemitórax izquierdo, más notorio en región anterior. De bordes definidos sobre todo en línea media (Fig. 1).



Fig. 1 – Mácula acrómica, unilateral, en región anterior de hemitórax izquierdo.

Además, esta dermatosis se extiende a las regiones laterales y posterior del mismo lado del tronco. Se respetan el resto del tegumento cutáneo y las mucosas. Esta dermatosis no estuvo precedida por lesiones inflamatorias previas (Figs. 2 y 3).



Fig. 2 – Mácula acrómica que se extiende a región lateral de hemitórax izquierdo.



Fig. 3 – Lesión que se extiende a región posterior de hemitórax izquierdo.

Se realizó toma de muestra para biopsia de piel y se llevó el caso a discusión colectiva por lo poco frecuente de esta entidad en nuestro medio. Se confirmó como diagnóstico una hipomelanosis de Ito. Posteriormente se interconsultó con las especialidades de Genética Clínica, Pediatría y Neurología Pediátrica para descartar alteraciones sistémicas, sobre todo craneales. No se encontraron ninguna de ellas. Se indicaron complementarios de rutina incluyendo biometría y además VSG, perfil hepático y renal, lipidograma y heces fecales. Además, se realizó rayos x de tórax y TAC de cráneo, ambos sin alteraciones.

Comentarios

Las enfermedades neurocutáneas constituyen un campo extremadamente amplio y a la vez confuso en las ciencias médicas, en especial en la Dermatología.⁽⁷⁾

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,⁽³⁾ todo lo cual coincide con la historia y las manifestaciones clínicas de este paciente.

Su incidencia se sitúa en 1 - 2 casos por cada 10 000 pacientes visitados en un hospital pediátrico y es más frecuente en personas de raza negra y asiáticos. Su causa es genética: mosaicismos cromosómicos o translocaciones.⁽⁸⁾

El grado de despigmentación es variable, varía de manchas casi acrómicas hasta muy levemente hipopigmentadas y pueden ser difíciles de reconocer en las personas de piel clara.^(3,9)

Las alteraciones extracutáneas más frecuentes son las neurológicas y dentro de estas el retraso mental (70 %), seguido por la epilepsia (50 %). Menos frecuentes son las anomalías de órganos internos derivados del ectodermo, como son: heterocromía del iris, microftalmía, epicantus e hipertelorismo.⁽⁹⁾

El diagnóstico de esta entidad es clínico y no tiene criterios diagnósticos establecidos. Un paciente con una clínica cutánea consistente en hipopigmentación a lo largo de las líneas de Blaschko debe ser considerado bajo esta entidad. El diagnóstico diferencial incluye la incontinencia pigmentaria, el síndrome de Goltz, el vitiligo y el nevo despigmentoso, entre otros.⁽¹⁰⁾

En el manejo clínico lo más importante es descartar las alteraciones extracutáneas asociadas, que puedan comprometer la vida del paciente, y el consejo genético.⁽⁴⁾

Referencias Bibliográficas

1. Pérez A, Laguna R, Jiménez J. La piel como expresión de alteraciones neurológicas en el recién nacido. An Pediatric [Internet]. 2010 [citado 04/11/2018];62(6):Aprox. 15p.

Disponible en: <http://www.elsevier.es/revistas/ctl-servlet?f=7064&ip=201.215.14&articuloid=13075548&revistaid=37>

2. Orlow SJ. Congenital disorders of hipopigmentation. *Semin Dermatol.* 2013;14:27-32.
3. Sybert VP. Hypomelanosis of Ito: A description not a diagnosis. *J Invest Dermatol.* 2014;103(5):1415-35.
4. Fernández-Jaén A, Calleja-Pérez B. Trastornos neurocutáneos en la población infantil. *Rev Cubana Med Gen Integr.* 2002;40(8):343-53.
5. Ruggieri VL, Arberas CL. Genetic syndromes recognizable in the neonatal period. (Buenos Aires). *Medicina.* 2016;69:15-35.
6. Centro de Genética Médica Provincial. Villa Clara, Santa Clara: Reporte de enfermedades genéticas en la infancia; 2017.
7. Fransway AF, Muller SA. Neurocutaneous diseases. En: Moschella SL, Hurley HJ, eds. *Dermatology.* 3th ed. Philadelphia: WB Saunders; 2017. p. 204-79.
8. Santolaya JM, Fernández MA. Alteraciones cutáneas con significación neurológica. En: Asociación Española de Pediatría. *Protocolos diagnósticos y terapéuticos en Pediatría.* Madrid: Neurología; 2017. p. 135-9.
9. Pascual-Castroviejo I, Roche C, Martínez Bermejo A, Arcas J, López Martín V, Tendero A, et al. Hypomelanosis of Ito. A study of 76 infantile cases. *Brain Dev.* 2018;20:36-43.
10. Gupta S, Shah S, McGaw A, Mercado T, Zaslav A, Tegay D, et al. Trisomy 2 mosaicism in hypomelanosis of Ito. *American Journal of Medical Genetics Part A* [Internet]. 2007 [citado 10/04/2018];143(20):(Aprox. 2p.). Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.a.31940/full>

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe ningún conflicto con la elaboración de este documento.

Contribución de los autores

Adrián Isacc Nieto Jiménez (seguimiento del paciente desde su diagnóstico, organización de la información, redacción del artículo y revisión final del mismo).

Marta Cardoza Orellana (confección de la historia clínica del paciente y recolección de información bibliográfica para la confección del artículo).