

INCONTINENCIA PIGMENTI

La Incontinentia Pigmenti (IP), también llamada Hipomelanosis de Ito o Síndrome de Bloch-Sulzberger. Recibe también los nombres de incontinentia pigmenti de Bloch-Siemens, melanoblastosis cutis linearis y dermatosis pigmentada del tipo Siemens-Bloch. es una enfermedad genética de la piel, cabello, dientes y sistema nervioso central. Se la llamó así por la manera en que aparece la piel cuando se observa al microscopio

Genética

La primera hipótesis que ayudó a estrechar la búsqueda se basaba en el hecho de que la IP se daba sólo en niñas. Esto hacía probable que la IP estuviera causada por una mutación dominante ligada a X que fuera letal en los varones. Los estudios de mapas de exclusión estrecharon todavía más la localización en el cromosoma X a una región denominada Xq28.

En el caso del gen de la IP, la mutación de NEMO afecta el feto de un modo tan importante que los niños varones mueren bien antes o poco después del nacimiento y nunca tienen la posibilidad de desarrollar IP.

Herencia

La IP es una condición dominante ligada a X. Esto significa que las mujeres, al poseer solamente una copia anormal del gen, padecen la enfermedad a pesar de poseer un gen normal en el otro cromosoma-X. Los hombres que heredan el gen anormal (y que, por descontado, no poseen otra copia normal del gen para compensar) no sobreviven, lo cual demuestra que la copia normal del gen IP es extremadamente importante. Con la identificación del gen NEMO en IP, ahora sabemos que los hombres que no poseen una copia funcional del gen, no sobrevivirán debido a un fallo hepático habitualmente durante el primer trimestre del embarazo.

Una mujer afectada de IP tiene un cromosoma-X normal y un cromosoma-X con el gen anormal. En cada embarazo, ella transmitirá la mitad de su información genética a cada feto. Así, para cada embarazo, la probabilidad de transmitir el cromosoma-X con el gen anormal de IP es de un 50%, sea cual sea el sexo del feto. De promedio, la mitad de sus hijas heredará el cromosoma-X normal y no resultarán afectadas y la otra mitad recibirá el cromosoma-X anormal y tendrán IP, como su madre. La mitad de sus hijos recibirá el cromosoma X normal y serán normales y la otra mitad recibirán el cromosoma-X anormal.

Puesto que los hombres habitualmente no sobreviven sin una copia normal del gen, los fetos afectados terminarán en aborto espontáneo o nacerán muertos. En resumen, la mitad de las hijas de una mujer afectada de IP, tendrán IP y la otra mitad no, pero prácticamente todos los hijos nacidos con vida serán normales.

La probabilidad del 50% es cierta para cada embarazo, con indiferencia de que embarazos previos se hayan visto o no afectados.

Manifestaciones clínicas

La enfermedad varía desde muy severa a leve y sin consecuencias clínicas. Los signos descritos en este folleto varían en severidad de persona a persona, e incluso existe variabilidad entre individuos afectados en una misma familia.

Se desconoce la frecuencia de la IP. Tal y como acostumbra a pasar con los desórdenes raros, es probable que la IP a menudo pase sin diagnosticarse o con un diagnóstico erróneo. Una mujer con IP tiene el 50% de probabilidades de transmitir este gen a cada una de sus hijas. Para los fetos varones, del 50% que hereden el gen de IP, la gran mayoría acabarán en aborto espontáneo ya que la IP es casi siempre letal en los fetos varones. Pero, para las raras excepciones, cualquier varón que nazca vivo no será afectado. No se conoce predisposición étnica o racial alguna y se ha informado de casos de IP en todo el mundo. Su tratamiento es sintomático y de apoyo. Actualmente no existe cura para la IP. Se recomienda asesoramiento genético para las mujeres afectadas, padres de niños afectados y parientes en riesgo. Con el descubrimiento del gen NEMO y la relación que las mutaciones y alteraciones en NEMO tienen sobre la IP, el diagnóstico prenatal ahora es posible.

Diagnóstico

Ahora que se ha identificado el gen responsable de la IP, el diagnóstico puede suplementarse con un test molecular. Sin embargo, el diagnóstico de nuevos pacientes normalmente se lleva a cabo utilizando criterios clínicos. Si un recién nacido presenta las típicas erupciones cutáneas, el diagnóstico es bastante directo. Pero puede ser más difícil si la erupción es leve, cuando no presenta todos los estadios o cuando se diagnostica a un adulto y las lesiones cutáneas han desaparecido. Una biopsia cutánea que delate la presencia de melanina (el pigmento cutáneo de color marrón/negro) “suelta” en la dermis, confirma el diagnóstico en el entorno médico apropiado. Cuando no existe afectación cutánea o ésta es leve, se asume el diagnóstico de IP en aquellos individuos “de riesgo” si presentan otras características tales como irregularidades en la dentición, clapas de alopecia o proliferación y cicatrización de los capilares de la retina. Individuos “de riesgo” podría

ser una mujer con dos (o más) hijas afectadas, la hija de una mujer afectada, la hermana de una mujer afectada que hubiera tenido un aborto de más de un feto varón.

Información extraída de la de la Incontinentia Pigmenti International Foundation.
<http://www.ipif.org/spanish/index.html>