



ISSN: 1561-3194

Rev. Ciencias Médicas. Ene.-feb, 2013; 17(1):92-99

PRESENTACIÓN DE CASO

Piebaldismo en un recién nacido. Leucodermia rara

Piebaldism in a newborn child. A rare leukoderma

Noemí Bárbara Cabrera Domínguez¹, Ana Gloria Breto Rodríguez², Marelis Castro Márquez³, Mirka Rosa Torres⁴, Rita Inés Milián Casanova⁵

¹Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructora. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: nohemib2010@excite.es

²Especialista de Primer Grado en Neonatología. Instructora. Máster en Atención Integral al Niño. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: blancafv@princesa.pri.sld.cu

³Especialista de Primer Grado en Neonatología. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: ff2004@princesa.pri.sld.cu

⁴Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructor. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: claudiana@princesa.pri.sld.cu

⁵Especialista de Primer Grado en Neonatología. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Pinar del Río. Correo electrónico: drarita@princesa.pri.sld.cu

Recibido: 13 de noviembre 2012.

Aprobado: 11 de enero 2013.

RESUMEN

El piebaldismo es un defecto genético infrecuente donde las anomalías en la pigmentación de la piel se restringen al pelo y a la piel, aunque se han hallado ciertas similitudes con fenotipos de otras enfermedades. Se presenta el caso de un recién nacido del sexo masculino, raza blanca, hijo de matrimonio no consanguíneo con historia de piebaldismo familiar, que desde el nacimiento presenta un mechón de pelo blanco frontal acompañado de parches de piel blanco a nivel de la frente y el tronco. Se realiza una caracterización clínica de esta enfermedad hereditaria, donde el defecto genético se ha encontrado en el gen kit (cromosoma 4q12); se realiza una valoración conjunta con la consulta de Genética Clínica y se realizan los

estudios pertinentes. Se ofrece una revisión actualizada sobre el tema. Se presentan además fotografías del caso.

DeCS: Piebaldismo; Hipopigmentación.

ABSTRACT

Piebaldism is an uncommon genetic defect where anomalies in skin-pigmentation are limited to hair and skin, though some similarities to phenotypes of other diseases have been found. A case of a male, Caucasian newborn child, from non-consanguineous parents with family history of Piebaldism was examined; the child presented a white forelock with patches of hypomelanosis at forehead and trunk. A clinical characterization of this inherited disease was conducted where the genetic defect has been found in kit gene (chromosome 4q12), the assessment involved clinical and genetic studies, reviewing the most recent information of the topic. Photographs of the case were as well presented.

DeCS: Piebaldism; Hypopigmentation.

INTRODUCCIÓN

En la pigmentación de la piel es un factor esencial la deposición de melanina en las células epidérmicas. Las células dendríticas que producen el pigmento melánico (melanocitos, melanoblastos) proceden de la cresta neural del embrión, migrando durante el periodo fetal y colonizan la piel, los pelos, los ojos; también se encuentran en la mucosa, leptomeninges, y el oído interno.¹ La pigmentación de la piel está originada por la combinación de cuatro pigmentos localizados en la dermis y epidermis ellos son: hemoglobina oxigenada de arteriolas y capilares, la hemoglobina desoxigenada de vénulas, los depósitos de carotenos o bilis no metabolizada, y la melanina epidérmica, la cual controla genéticamente el color de la piel. Los dos principales cambios en la pigmentación están relacionados con la disminución y aumento de la misma (leucodermia y melanodermia).

Dentro de ellas, se denomina hipopigmentación o hipomelanosis a una disminución, localizada o generalizada del color de la piel, habitualmente están producidas por una disminución de la melanina en su localización epidérmica. Las hipomelanosis verdaderas pueden ser de tipo melanopénico, con un número normal de melanocitos, pero con melanina reducida, como sucede en el albinismo o de tipo melanocitopénico, por disminución o ausencia del número de melanocitos, como sucede en el piebaldismo.^{1,2,3}

El piebaldismo es una leucodermia estable a lo largo del tiempo, congénita, autosómica dominante infrecuente que se caracteriza por hipomelanosis localizada de la piel y pelos. La incidencia de esta entidad no supera 1: 20.000 personas, afecta por igual a hombres y mujeres, sin predominio de razas.⁴ El defecto genético se ha encontrado en el gen kit cromosoma 4q 12), receptor de la superficie celular de la tirosina quinasa, que afecta a la diferenciación y a la migración de los melanoblastos a la epidermis, derivados de la cresta neural

durante la embriogénesis. Clínicamente se caracteriza por producir un fenotipo de parches congénitos de piel blanca (leucodermia), localizadas en la frente, el tronco y las extremidades, generalmente simétricas, acompañadas por un mechón de pelo blanco frontal (poliosis), que puede extenderse a la parte media de las cejas y las pestañas, generalmente, estas manchas o mechones amelanóticos (sin color) son los únicos hallazgos visibles de la enfermedad, también se observan máculas hiperpigmentadas pequeñas en el interior de las máculas acrómicas que no están uniformemente pigmentadas. Esta condición, que es producida por un defecto genético, también puede generar otro tipo de alteraciones en el cuerpo, como esterilidad, o anemia, o defectos en el desarrollo de las neuronas, el intestino o el oído.^{5,6}

Ante el nacimiento de un niño con esta leucodermia rara, previo consentimiento de ambos padres, tanto para la publicación, como para la toma de las fotos, se decidió realizar la presentación del caso, con el objetivo profundizar en el conocimiento de esta entidad.

PRESENTACION DEL CASO

Se trata de un recién nacido de raza blanca, hijo de madre de 29 años de edad, ama de casa, matrimonio no consanguíneo con antecedentes de piebaldismo e historia familiar de esta entidad. Serología no reactiva, grupo sanguíneo O+, antecedentes obstétricos G: 3, P: 2 A: 0. Nace por cesárea (cesárea anterior en fase latente) a las 37, 2 semanas de edad gestacional, tiempo de rotura de membranas de 3 h, líquido amniótico meconial xxx, presentación pelviana, con peso al nacer de 3040 gr, Apgar de 3-6-7 puntos, necesitando maniobras de reanimación desde el nacimiento, que incluyeron ventilación mecánica debido a su condición de recién nacido con depresión neonatal al nacer.

Antecedentes familiares: Se conoce de la existencia de varias personas afectadas distribuidas en 4 generaciones, en las cuales predomina la hipopigmentación en el tronco y en los miembros inferiores, acompañado de mechón de pelo blanco. Ver árbol genealógico (Figura 1).

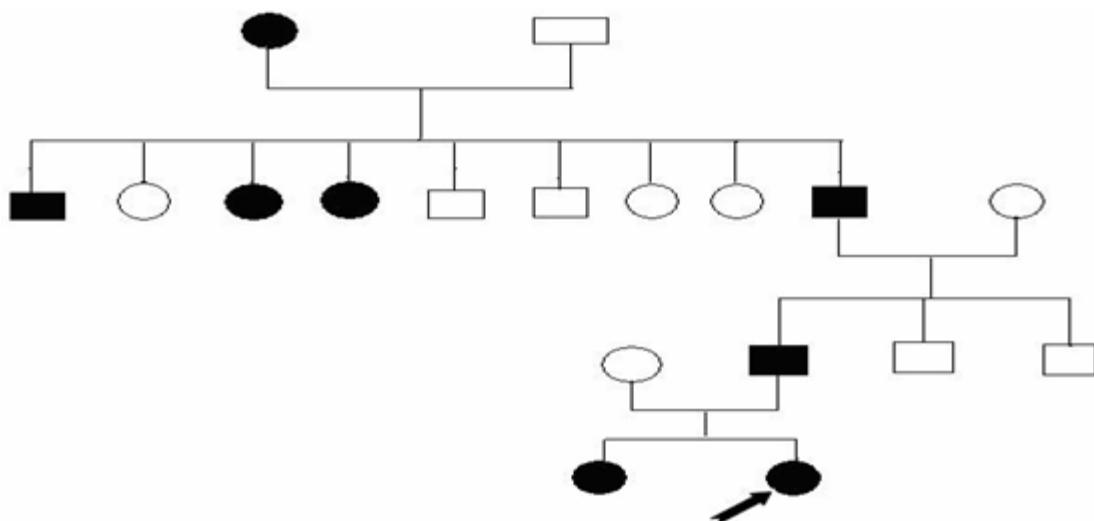


Fig. 1. Árbol genealógico de la familia.

Desde su nacimiento se constata en el examen físico mechón de pelo blanco en la región paramedial de forma triangular, acompañado de pelos de color blanco a nivel de cejas y pestañas de ubicación simétrica y la presencia de mácula hipocrómica a nivel de la frente y el tronco (Figura 2).



Fig. 2. Región hipocrómica a nivel de la frente y el pelo.

Se realizan los exámenes complementarios con el fin de descartar otras entidades, que resultaron normales incluyendo el conteo de plaquetas, también se realizó una evaluación oftalmológica y audiometría; no se encontraron alteraciones. Se determina diagnóstico de piebaldismo o albinismo parcial.

DISCUSIÓN

Los melanocitos son células dendríticas que producen y transfieren melanina a las células que rodean la epidermis (queratinocitos), los cuales constituyen el tipo de células más abundante en la epidermis, pues suman un 95% de ellas. La unidad de melanina epidérmica de los humanos se caracteriza por presentar una relación simbiótica entre un melanocito y aproximadamente 36 queratinocitos asociados a él. Los melanocitos se localizan generalmente en la capa basal de la epidermis en un radio e 1:5 con respecto a los queratinocitos basales. Este balance se mantiene gracias a la inducción de la regulación mediada por la división de los melanocitos.²

El piebaldismo es una leucodermia estable, congénita, autosómica dominante que produce áreas de despigmentación debida a la ausencia de melanocitos en las zonas afectadas, es un trastorno poco frecuente, que afecta por igual hombres y mujeres y no tiene distinción en cuanto a la raza su incidencia no supera 1: 20.000 personas. Es una enfermedad con curso permanente y estático es decir no aparecen nuevas lesiones y ocasionalmente surgen áreas de hiperpigmentación dentro de las lesiones acrómicas., la característica más común es poseer un mechón de pelo blanco sobre la frente que se presenta en el 80 a 90 por ciento de los pacientes y que puede extenderse a la parte media de las cejas y las pestañas.^{3, 4,7.}

Actualmente se considera al piebaldismo un rasgo, esta leucodermia tiene un patrón de distribución característico que afecta a la región anterior y central del tronco, la porción media de las extremidades, la zona central de la frente y la región frontal media del cuero cabelludo, generalmente estas manchas son los únicos hallazgos visibles de la enfermedad y su distribución es simétrica.⁸

El piebaldismo segrega como entidad dominante, es causado por una mutación en el gen kit. La proteína kit es esencial para la proliferación y la migración de las células de la cresta neural, precursoras de la célula germinal y de las células sanguíneas. El gen kit también es importante en la diferenciación y migración de los melanoblastos. La mutación identificada en el gen KIT para el piebaldismo tiene su locus en el cromosoma 4q12; Este gen codifica para el receptor de membrana de la tirosina y para un factor de crecimiento embrionario llamado mast cell growth factor, stem cell growth factor o steel factor.

La expresión fenotípica que caracteriza esta entidad es muy variable; dependiendo del grado de afectación cutánea del tipo de mutación en el gen que codifica la proteína c-Kit. Se ha descrito que la mutación 1768-1769 del AG en el gen que codifica la proteína c-Kit podría estar relacionada con la regresión espontánea del mechón blanco frontal durante la embriogénesis. El proto-oncogen KIT codifica un receptor transmembrana que pertenece a la familia de receptores tirosina cinasa, y es expresado en la superficie de los melanocitos, cuyo ligando es un factor de crecimiento embrionario.⁵

Sobre este gen, se han reportado 14 mutaciones puntuales, 9 deleciones, 2 mutaciones en desplazamientos de nucleótidos y 3 inserciones relacionadas con enfermedades que afectan a la producción del color de la piel, como es el caso del piebaldismo; se produce un amplio rango de fenotipos.

Las manifestaciones clínicas o los diferentes fenotipos producidos dependen del sitio donde se dé la mutación dentro del gen. Se demostraron varios puntos de mutaciones del proto-oncogen KIT que conducen algunas variaciones en el fenotipo de piebaldismo. Existen dos mutaciones en el dominio intracelular del receptor tirosina cinasa, que resultan en fenotipos severos; y dos mutaciones en el dominio extracelular con fenotipos moderados a leves.^{5,6}

Existen varios síndromes con los que se hace necesario el diagnóstico diferencial del piebaldismo dentro de ellos están el *síndrome de Waardenburg* tipo 1 (SW1), enfermedad genéticamente heterogénea, que se caracteriza por la presencia de poliosis, sordera neurosensorial congénita, heterocromía del iris, sinofris, acompañado de dismorfias como raíz nasal alta y amplia y desplazamiento lateral del canto interno de los ojos y del conducto lagrimal inferior, *el síndrome de Wolf* (la sordera es la única característica asociada), el Síndrome de Tietz (hipopigmentación generalizada con sordera congénita), el albinismo enfermedad genética responsable de la pérdida parcial o completa, del color de la piel, los ojos o el pelo, muchas formas se asocian con estrabismo, nistagmo o ceguera (las formas habituales de albinismo que corresponden a las variantes oculocutáneas de tipo 1 (OCA1) y de tipo 2 (OCA2), y el *síndrome de Hermansky-Pudlak* (SHP) que es una forma de albinismo causada por un solo gen y puede ocurrir con un trastorno hemorrágico, y en ocasiones se acompaña de patologías pulmonares e intestinales.^{9,10} Todas estas enfermedades fueron descartadas con el examen físico, examen oftalmológico y la audiometría.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Chavarría Mur E, Mauleón Fernández, C; Hernanz Hermosa, JM. Hipomelanosis. Protocolo diagnóstico diferencial de las lesiones hipopigmentadas. *Medicine*. 2002;8(90):4890-2.
2. Fox M, Janniger C. Piebaldism: Treatment and Medication. *Dermatology* 2009.
3. Guerra L, Primavera G, Raskovic, Pellegrini G, Golisano O, Bondanza S, et al. Permanent repigmentation of piebaldism by erbium: YAG laser and autologous cultured epidermis. *Br J Dermatol* [Internet]. 2004 [citado 6 Jul 2012];150(4):[aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.0007-0963.2004.05500.x/abstract;jsessionid=F30FC649EC51C46A56E109FCF2F035F9.d04t01?deniedAccessCustomisedMessage=&userIsAuthenticated=false>
4. Bondanza A, Bellini M, Roversi G, Raskovic D, Maurelli R, Paionni E, et al. Piebald Trait: Implication of kit Mutation on In Vitro Melanocyte Survival and on the Clinical Application of Cultured Epidermal Autografts. *J Invest Dermatol* [Internet]. 2007 [citado 6 Jul 2012];127(3):[aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://www.nature.com/jid/journal/v127/n3/pdf/5700639a.pdf>.
5. Medic S, Ziman M. PAX3 Expression in Normal Skin Melanocytes and Melanocytic Lesions (Naevi and Melanomas). *PloS ONE* [Internet]. Abr 2010 [citado 6 Jul 2012];5(4):[aprox. 11 p.]. Disponible en: <http://www.plosone.org/article/fetchObjectAttachment.action;jsessionid=5B72BA316FFFD7FA36C6C68FDC0D9D9C?uri=info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pone.0009977&representation=PDF>.
6. Piebaldismo. *Dermatología pediátrica Acta Pediatr Esp*. 2011; 69(10): 464-465.
7. Licourt Otero D, Pereda Chávez H, Pérez Expósito Y, Fernández Hernández LM. Piebaldismo: un desorden de la pigmentación. Presentación de un caso. *Rev Ciencias Médicas* [Internet]. Mar-Abr 2012 [citado 6 Jul 2012];16(2):[aprox. 7 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v16n2/rpr20212.pdf>.
8. Perelló Alzamora MR, Alonso San Pablo MT, Unamuno P. Mechón blanco frontal aislado. Diagnóstico y comentario. *Piel* [Internet]. 2011 [citado 6 Jul 2012];26(10):[aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.elsevier.es/es/revistas/piel-formacion-continuada-dermatologia-21/mechon-blanco-frontal-aislado-diagnostico-comentario-90039495-casos-diagnostico-soluciones-2011>.
9. Domínguez Hernández M, León García Y, Fleites Rumbaut M, Lugo Pérez A. Piebaldismo. *Folia Dermatológica Cubana* [Internet]. 2010 [citado 6 Jul 2012];4(1):[aprox. 3 p.]. Disponible en: http://www.bvs.sld.cu/revistas/fdc/vol4_1_10/fdc03210.htm.
10. Machado MC, Julião P, de Oliveira Z, Boggio P. ¿Qué síndrome es?. *Dermatol Pediatr Lat* [Internet]. 2005 [citado 6 Jul 2012];3(2):[aprox. 4 p.]. Disponible en: <http://sisbib.unmsm.edu.pe/BVRevistas/dpl/v03n02/PDF/a11.pdf>.

Dra. Noemí Bárbara Cabrera Domínguez. Especialista de Primer Grado en Medicina General Integral y Neonatología. Máster en Atención Integral al Niño. Instructora. Hospital Universitario "Abel Santamaría Cuadrado". Correo electrónico: nohemib2010@excite.es
