



Neurology perspectives



18565 - INCONTINENCIA PIGMENTI POR MUTACIÓN DEL GEN IKBKG

Velayos Galán, A.¹; Resa Serrano, E.²; Velayos Galán, L.¹; Torres Torres, M.C.¹; González Manero, A.M.¹

¹Servicio de Neurología. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.; ²Servicio de Pediatría. Complejo Hospitalario La Mancha Centro M.I.

Resumen

Objetivos: La incontinencia *pigmenti* (IP) es un trastorno neurocutáneo poco frecuente. De herencia dominante ligada al X, el 65% de los casos se deben a delección de los exones 4-10 del gen IKBKG, el resto a otras que precisan secuenciación. Afecta a tejidos derivados del neuroectodermo: piel, pelo, dientes, ojos y sistema nervioso. Los trastornos neurológicos más frecuentemente asociados son déficits motores, crisis convulsivas y retraso mental. Presentamos el caso de una lactante con IP.

Material y métodos: Niña de 9 meses, derivada a la consulta de neuropediatría por retraso psicomotor y manchas violáceas en cara interna de extremidades inferiores desde los 4 meses. Es la primera hija de padres no consanguíneos, sanos. En el periodo neonatal, presentó lesiones pustulosas en miembros sugerentes de eritema tóxico.

Resultados: A la exploración, lesiones lineales hiperpigmentadas en axilas, miembros inferiores y genitales. Estrabismo, sin alteraciones dentales ni capilares y exploración neurológica con dificultad para la sedestación. Tras valoración conjunta con dermatología, se solicita estudio genético por sospecha de IP, obteniéndose delección de exones 4-10 del gen IKBKG. Actualmente sin tratamiento, manteniendo desarrollo ponderoestatural y psicomotor normal.

Conclusión: Realizar una exploración sistemática de los pacientes incluyendo la piel para detectar precozmente sus alteraciones, los casos de IP leves frecuentemente son infradiagnosticados favoreciendo su transmisión. Hasta la fecha no existe tratamiento curativo. Se debe realizar un abordaje multidisciplinar vigilando las complicaciones neurológicas, oculares, dentales y dermatológicas con las que frecuentemente se asocia. El pronóstico depende de la afectación neurooftálmica.