



INCONTINENTIA PIGMENTI - PREZENTARE DE CAZ

Balmuș D.¹, Emeș Iu.¹, Sturza V.¹, Rubanovici D.², Bețiu M.¹

¹ Catedra de dermatovenerologie, Universitatea de Stat de Medicină și Farmacie „Nicolae Testemitanu”, mun. Chișinău, Republica Moldova

² Spitalul Clinic de Boli Infecțioase „Toma Ciorbă”, or. Codru, Republica Moldova

Introducere

Incontinentia pigmenti (IP) este o genodermatoză rară, X-lincată, dominantă, cauzată de o mutație în gena IKBKG, care activează NF-κB, un factor de transcripție implicat în reacțiile imune și inflamatorii, creșterea și apoptoza celulară. Prevalența bolii este de aproximativ 0,7/100000, fiind de obicei letală pentru genul masculin în timpul embriogenezei. Femeile supraviețuiesc datorită mozaicismului funcțional, rezultat din inactivarea selectivă a unui cromozom X prin lionizare.

Manifestările clinice cutanate ale IP sunt împărțite în patru stadii evolutive, care se pot intercala. Stadiul I (inflamator) se manifestă prin leziuni veziculo-buloase situate pe o bază eritematoasă. Stadiul II (verucos) se prezintă cu papule și plăci verucoase. Stadiul III (hiperpigmentat) se manifestă prin plăci gri, hiperpigmentate. Stadiul IV (hipopigmentat) se prezintă sub forma unor macule și plăci liniare, palide, lipsite de păr și glande sudoripare.

Scopul acestei lucrări este de a prezenta un caz rar de *Incontinentia pigmenti* diagnosticat tardiv la o pacientă de 13 ani, subliniind importanța recunoașterii precoce a simptomelor și necesitatea implementării unei strategii adecvate de diagnostic și management.

Prezentare de caz

Prezentăm cazul unei paciente în vârstă de 13 ani. Copilul este născut din a 3-a sarcină, a 2-a naștere la 40 de săptămâni, încadrându-se în intervalul normei criteriilor antropometrice. Imediat după naștere, copilul a dezvoltat o erupție veziculo-bulboasă, fiind spitalizat cu diagnosticul: „Dermatită buloasă. Eritrodermie toxică. Icter neonatal”. În pofida tratamentului administrat, leziunile nu au regresat.

Până la vârsta de 13 ani, pacienta a fost monitorizată de către medicul dermatolog și alergolog pentru diverse diagnostice: „Dermatită toxico-alergică”, „Dermatită buloasă. Eritrodermie toxică”, „Dermatită alergică refractară la tratament”, „Epidermoliză buloasă” și „Nevus epidermic verucos liniar”. Diagnosticul prezumtiv de *Incontinentia pigmenti* nu a figurat.

La momentul spitalizării, examenul fizic a evidențiat papule și plăci verucoase, bine delimitate, de culoare violacee, dispuse liniar pe gambe. La nivelul membrelor superioare și inferioare s-au observat macule lineare, palide, lipsite de fire de păr, pielea având un aspect atrofic. În unele locuri, s-au observat macule lineare unice, hiperpigmentate, de culoare violet-cenușie, având o distribuție de-a lungul liniilor Blaschko. La nivelul scalpului, în regiunea vertexului, existau focare de alopecie, pielea fiind palidă și atrofică. Unghiile de la mâini și de la picioare prezentau striții longitudinale.

Discuții

Diagnosticul de *Incontinentia pigmenti* a fost stabilit pe baza anamnezei și a tabloului clinic specific, folosind criteriile de diagnostic (Criterii majore: Erupție neonatală tipică sub formă de eritem și veziculo-bule; prezența papulelor verucoase de-a lungul liniilor Blaschko; leziuni hiperpigmentate de-a lungul liniilor Blaschko; leziuni liniare, atrofice, lipsite de par pe membrele superioare și inferioare, precum și alopecie cicatricială la nivel de vertex. Criterii minore: afectare ungueală).

Concluzii

Cazul prezentat se încadrează în categoria celor mai rare maladii cutanate congenitale, prezentând atât un interes clinic, cât și științific. Deși diagnosticul de *Incontinentia pigmenti* se bazează pe criteriile clinice majore și minore, această patologie nu a fost suspectată până la vârsta de 13 ani. Este necesară implementarea unei strategii de diagnostic și management adecvate, de la apariția primelor simptome la nou-născuții de sex feminin, fiind indispensabilă o urmărire pe termen lung a acestor copii.

Bibliografie

- Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol.* 2002;47:169-87.
- Fusco F, Fimiani G, Tadini G, Michele D, Ursini MV. Clinical diagnosis of incontinentia pigmenti in a cohort of male patients. *J Am Acad Dermatol.* 2007;56:264-7.



INCONTINENTIA PIGMENTI – CASE REPORT

Balmus D.¹, Emet Iu.¹, Sturza V.¹, Rubanovici D.², Betiu M.¹

¹Department of Dermatovenerology, "Nicolae Testemitanu" State University of Medicine and Pharmacy, Chisinau municipality, Republic of Moldova

²Clinical Hospital of Infectious Diseases „Toma Ciorbă”, Codru, Republic of Moldova

Introduction

Incontinentia pigmenti (IP) is a rare, X-linked, dominant genodermatosis, caused by a mutation in *IKBKG* gene, which activates NF-κB, a transcription factor involved in immune and inflammatory reactions, cellular growth, and apoptosis. The prevalence of disease is approximately 0.7/100000, it is usually lethal in males during embryogenesis, and females survive due to functional mosaicism, resulting from selective inactivation of an X chromosome through lyonization.

Cutaneous manifestations of IP are divided into four evolutionary stages which can overlap. Stage I (Inflammatory) manifests with vesiculobullous lesions on an erythematous base. Stage II (Verrucous) expresses with warty papules and plaques. Stage III (Hyperpigmented) manifests as grey, hyperpigmented plaques. Stage IV (Hypopigmented) shows as pale, hairless linear patches and plaques devoid of sweat glands.

This study **aims** to present a rare case of Incontinentia Pigmenti diagnosed late in a 13-year-old patient, highlighting the importance of early recognition of symptoms and the need for an appropriate diagnostic and management strategy.

Case presentation

We present the case of a 13-year-old female patient. The baby is born from the 3rd pregnancy, 2nd birth within the normal range of anthropometric criteria. From the first days of life the child developed a vesiculobullous rash and was hospitalized with the diagnosis: "Bullous dermatitis. Toxic erythroderma. Neonatal jaundice", despite the treatment received, the lesions have not regressed. Until the age of 13, the patient was monitored by the dermatologist and allergist for: "Toxic-allergic dermatitis", "Bullous dermatitis. Toxic erythroderma", "Treatment-refractory allergic dermatitis", "Epidermolysis bullosa", "Linear verrucous epidermal nevus". The presumptive diagnosis of Incontinentia Pigmenti was not mentioned. At the time of physical examination, the patient was presented with warty papules and plaques, well defined, purple in color, in a linear distribution at the level of calves. At the level of arms and limbs, pale, atrophic, hairless linear patches were observed; in some places, single violet-gray hyperpigmented linear patches were seen with a distribution along the Blaschko lines. On the scalp, in the vertex region there were alopecia foci, the skin at this level was pale, and atrophic. Longitudinal striations were observed on the nails of the hands and feet.

Discussion

The diagnosis of Incontinentia Pigmenti was established on the basis of medical history and specific clinical picture using the diagnostic criteria (Major Criteria: Typical neonatal rash in the form of erythema and vesicular-bullae, presence of verrucous papules along the Blaschko lines; Hyperpigmented lesions along the Blaschko lines; Linear, atrophic, hairless lesions on the upper and lower limbs as well as scarring alopecia at the vertex. Minor criteria: nail dystrophy.)

Conclusion

This case is included in the category of the rarest congenital skin diseases, being of both clinical and scientific interest. Although the diagnosis of Incontinentia Pigmenti is based on major and minor clinical criteria, until the age of 13 years this pathology was not suspected. It is necessary to implement a diagnosis and management strategy, as soon as the first symptoms are observed in female neonates and long-term follow-up of children is essential.

References

1. Berlin AL, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: a review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol.* 2002;47:169-87.
2. Fusco F, Fimiani G, Tadini G, Michele D, Ursini MV. Clinical diagnosis of incontinentia pigmenti in a cohort of male patients. *J Am Acad Dermatol.* 2007;56:264-7.