



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTÓNOMA DE
MÉXICO



FACULTAD DE ODONTOLOGÍA

REPERCUSIONES CRANEOFACIALES DE LA
INCONTINENCIA PIGMENTI EN ODONTOPEDIATRÍA.

T E S I N A

QUE PARA OBTENER EL TÍTULO DE

CIRUJANO DENTISTA

P R E S E N T A:

FABIÁN ISMAEL CARBAJAL RODRÍGUEZ

TUTOR: C.D. ALEJANDRO HINOJOSA AGUIRRE



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

Agradecimientos

A Dios por haberme trazado el camino de mi sendero y así lograr este gran éxito en mi vida.

A mi padre por el apoyo moral, emocional y económico, por la motivación de concluir mis estudios para ser un gran profesionalista.

A mi madre por su amor, dedicación, paciencia y apoyo incondicional. Por hacer de mi vida una persona exitosa.

A mi hermana por estar siempre a mi lado, apoyándome hombro con hombro en cada paso de mi carrera, por tus valiosos consejos e incondicional amor.

A mi familia en general por haber sido una gran ayuda en la participación y colaboración de mi camino profesional.

A mi tutor, por confiar en mí y apoyarme en la conclusión de mis estudios de licenciatura.

ÍNDICE

INTRODUCCION

CAPITULO 1.-CONSIDERACIONES GENERALES DE LA INCONTINENCIA PIGMENTI

1.1 Antecedentes Históricos	4
1.2 Definición y Sinonimia	7
1.3 Etiología	10
1.4 Prevalencia	13
1.5 Criterios para el diagnóstico	15
1.6 Diagnóstico diferencial	17
1.7 Manifestaciones clínicas cutáneas	18
1.7.1 Estadio vesicular	20
1.7.2 Estadio verrucoso	21
1.7.3 Estadio pigmentario	21
1.7.4 Estado atrófico	22
1.8 Repercusiones oculares	24
1.9 Repercusiones en el sistema nervioso central	25
1.10 Repercusiones en el cuero cabelludo	26

CAPITULO 2.- MANIFESTACIONES ESTOMATOLÓGICAS

2.1 Hipodoncia	28
2.2 Erupción retardada	29
2.3 Coronas cónicas	30
2.4 Cúspides supernumerarias	31
2.5 Anomalías del esmalte	33
2.6 Dientes retenidos	34
2.7 Pérdida de la dimensión vertical	34
2.8 Hipoplasia mandibular o maxilar	34

CAPITULO 3 CRITERIOS TERAPÉUTICOS

3.1 Médico	36
3.2 Estomatológico	39

CONCLUSIONES	42
--------------	----

FUENTES BIBLIOGRÁFICAS	43
------------------------	----

Introducción

Son numerosas las alteraciones que sufre la población infantil, desde el momento en que nacemos nos enfrentamos a un mundo cada vez más difícil, al igual que el luchar por sobrevivir, la batalla contra las múltiples enfermedades se hace presente desde estos inicios de la vida.

Conforme el mundo cambia y se innova día con día, las enfermedades lo hacen de la misma manera, surgiendo alteraciones genéticas de las cuales se sabe muy poco de ellas, resultado de una nueva naturaleza, o bien por carecer de avances tecnológicos que demuestren su origen y por ende su tratamiento, si es que lo habrá.

Desde hace poco más de 100 años se han reportado algunos casos de un síndrome genético muy peculiar e interesante. Lo denominaron en un principio “El síndrome de Bloch-Sulzberger” ya que fueron estos dos personajes quienes empezaron a realizar investigaciones sobre las manifestaciones de esta rara enfermedad, hasta esa época totalmente desconocida.

Durante el paso de los años y con el surgimiento de nuevos casos reportados se define a este síndrome como “Incontinencia Pigmenti” dada las alteraciones cutáneas más evidentes durante el nacimiento.

Se ha demostrado con lo poco que se sabe, que el síndrome es producto de una alteración genética, ligada al cromosoma X, por lo que resulta en incompatibilidad para la vida en varones. Además, se ha identificado un gen denominado NEMO (por sus siglas en inglés) cuyo déficit resulta en Incontinencia Pigmenti.

Este síndrome no solo se distingue por alteraciones que pueden ser permanentes en piel, además, genera una serie de repercusiones en los aparatos y sistemas del paciente portador de esta enfermedad.

Las que más competen a este trabajo son las repercusiones craneofaciales ya que en más del 95% de los casos se presenta algún tipo de anomalía dentaria, sobretodo la hipodoncia.

Se describirán las alteraciones más evidentes, como lo son las características pigmentarias cutáneas y las 4 etapas que cursan estos pacientes en el transcurso de su vida.

De igual manera, se identificarán las manifestaciones en los sistemas oftálmico y nervioso central, siendo estas las más severas, ya que su complicación reduce su calidad de vida.

También se incluyen los criterios clínicos que se han establecido para el tratamiento médico y estomatológico de la Incontinencia Pigmenti, encaminado principalmente a la rehabilitación de las repercusiones orales ya que en la gran mayoría de los estadios pigmentarios muy poco se puede hacer para minimizar las lesiones hiperqueratósicas y verrugosas.

Sobretodo para mejorar la calidad de vida de los pacientes devolviendo la integridad de su salud oral y sistémica.

Por estos datos tan interesantes deseo dar a conocer una enfermedad que aunque antigua, no es comúnmente identificada en la población infantil, resultado de la inexistencia de estudios que demuestren la baja incidencia y prevalencia de esta alteración genética.

De igual manera explicar, lo que ha acontecido en la evolución y desarrollo de lo que hasta hoy en día se sabe de este síndrome.

Mediante este trabajo quiero reafirmar a la comunidad odontológica la inmensa importancia de aprender a ser excelentes observadores clínicos de todas y cada una de las características físicas de nuestros pacientes odontopediátricos.

Otorgarle una suma importancia a los hallazgos obtenidos mediante la elaboración de la ficha médica y el examen clínico por muy insignificantes que nos parezcan, en este caso la hipodoncia.

Y recordar que un conjunto de signos y síntomas nos da como resultado un síndrome o enfermedad, por lo que se requiere de una evaluación minuciosa en estos pacientes para poder determinar un diagnóstico certero.

1.- CONSIDERACIONES GENERALES DE LA INCONTINENCIA PIGMENTI.

1.1 Antecedentes

La Incontinencia Pigmenti es una genodermatosis descrita por primera vez en 1906 por Garrod, reportando el caso de una niña que sufría cambios extraños de pigmentación en todo su cuerpo, presentes desde el primer mes de vida hasta que desaparecieron por si solos a los 20 años de edad.

En el año de 1920 Bloch, Sulzberger, Siemens y Bardach aportaron nuevos casos de los cuales se logro identificar a la incontinencia del pigmento como un verdadero síndrome.

Mas tarde en 1964, Kuster y Olbing¹ reportaron el caso de una mujer con retraso mental, dentición incompleta y una historia de lesiones en la piel al momento de su nacimiento.

Ella tenía 1 hijo y 11 hijas, de las cuales 6 de ellas mostraban dentición incompleta e Incontinencia Pigmenti.

Spallone² en 1987 examinó 7 miembros de una familia afectados de esta enfermedad e identificó 14 nuevos miembros afectados durante 3 generaciones, así mismo, encontró que los casos de abortos en la familia se trataban de varones.

¹ Kuster, F. Obling, H; "Berich ueber neun Erkrankugen in neir familie und einem obduktionsbefun", Pp. 92-100.

² Spallone, A. "Seven case reports from one family" Pp. 692-634.

Años más tarde en 1993, Landy y Donnai,³ hicieron una revisión por completo de todos los casos registrados y clasificaron la enfermedad en cuatro etapas dadas las características dermatológicas. Observaron además afecciones en uñas y en sistema nervioso.

Durante 1996 Parrish,⁴ notó que la gran mayoría de los casos se presentaban en el sexo femenino y que esta enfermedad podría ser diagnosticada días después del nacimiento dada la presencia de vesículas, cambios de pigmentación en la piel, alteraciones oculares, dentales y del sistema nervioso central.

También reportó que el 98% de las pacientes mostraron una predilección genómica ligada al cromosoma X, inactivación de leucocitos y subclones de fibroblastos.

Roberts⁵ en 1998 describe el caso de una mujer de 33 años diagnosticada con Incontinencia Pigmenti desde los 18 meses de vida, la cual sufrió la pérdida de 2 embarazos masculinos que fallecieron a muy temprana edad; el primero a los 2 años de edad y el segundo solo sobrevivió 1 día.

Además, propuso que las alteraciones fenotípicas de los neonatos eran producidas por disturbios en los sistemas hematopoyético e inmunológico.

³ Landy, S.J; Donnai, D. "Bloch-Sulzberger syndrome" Pp. 53-59.

⁴ Parrish J. E. Scheuerle A. E. "Selection against mutant alleles in blood leukocytes is a consistent feature in Incontinentia pigmenti type 2" Pp. 1777-1783.

⁵ Roberts J. L. Morrow B. "Incontinentia pigmenti in a newborn male infant with DNA confirmation" Pp. 159-163.

En este mismo año Devriendt⁶ reportó el caso de un embarazo diagnosticado con Incontinencia Pigmenti prenatal a las 10 semanas de gestación, el ultrasonido practicado resultó completamente normal respecto al tiempo de gestación.

Se les explicó a los padres que esta enfermedad resultaba fatal para los fetos varones y las consecuencias que producía en hembras, aun así los padres decidieron continuar con la gestación e ir observando la evolución intrauterina.

A las 20 semanas se practicó de nuevo un ultrasonido el cual demostró la muerte del producto, los movimientos fetales se detuvieron 2 semanas antes.

Estudios recientes por Bodak⁷ en el 2003 reporta 5 casos de niñas en las cuales la enfermedad se reactivó años después de haber desaparecido las lesiones vesiculares, en todos los casos la reactivación ocurrió previa a lesiones hiperpigmentadas o a procesos infecciosos.

Bodak supone que la reactivación de las lesiones en piel de la Incontinencia Pigmenti es debido a la persistente mutación del gen NEMO en zonas donde se encuentran queratinocitos y la incidencia en los sitios de lesiones previas.

⁶ Devriendt K. Matthijs G. “ Second trimestre miscarriage of a male fetus with incontinentia pigmenti” Pp. 298-299.

⁷ Bodak N. Hadj-Rabia S. “Late recurrence of inflammatory first-stage lesions in incontinentia pigmenti” Pp. 201-204.

1.2 Definición y Sinonimia.

La Incontinencia Pigmenti, es una variedad de genoqueratosis que se heredan como carácter dominante y cuyo interés odontológico consiste en defectos cutáneos y dentarios, en la piel aparecen pigmentaciones grisáceas y vesículas de queratina; en la mucosa bucal, lesiones blancas que pueden localizarse en la mucosa del vestíbulo. Suele implicarse la anodoncia parcial, de la cual no existe tratamiento⁸.

Partiendo con lo descrito por Silver en 1998, es un raro trastorno hereditario más frecuente en niñas y caracterizada por defectos en el desarrollo de la piel, anomalías dentarias (sobretudo la hipodoncia) síntomas nerviosos concomitantes, deformaciones óseas y alopecia.

En el periodo neonatal, las lesiones cutáneas lineales son eritematosas y vesiculares; estas se vuelven verrugosas y luego pigmentadas, para desaparecer gradualmente en algunos casos. No está indicado ningún tratamiento⁹.

Por lo tanto, podemos definir a la Incontinencia Pigmenti como un desorden ectodérmico que afecta piel, dientes, ojos y sistema nervioso.

El nombre de la enfermedad describe las características histológicas de la incontinencia del pigmento melánico de los melanocitos en la capa basal de la epidermis en las cuatro diferentes etapas y su consecuente presencia en la dermis superficial.

⁸ Marcelo Friedenthal "Diccionario odontológico" Pp. 489.

⁹ Henry K. Silver "Manual de pediatría" Pp. 242-243.

En la gran mayoría de los casos no se requiere tratamiento ya que la enfermedad resuelve esporádicamente, a excepción de las repercusiones oftálmicas y del sistema nervioso central.

Sinonimia

El nombre del desorden es derivado de la incontinencia de melanina en la epidermis, resultando en cambios de coloración en la piel que normalmente siguen un patrón lineal.¹⁰

Esta enfermedad también puede ser conocida por diferentes nombres como lo son:

- ❖ Síndrome de Bloch Sulzberger (Figura 1)
- ❖ Melanoblastosis cutis linearis sistémica¹¹
- ❖ Melanosis cori degenerativa¹²
- ❖ Enfermedad de Asboe Hans.¹³

¹⁰ Aradhya S, "Atypical forms of incontinentia pigmenti in male individuals result from mutations of a cytosine tract in exon 10 of NEMO" Pp. 765-771.

¹¹ Fitzpatrick TB, Eisen AZ "New York" Pp. 2137-9.

¹² Niccoli-Filho WD, da Rocha JC. "A case report" Pp. 251-3.

¹³ Feregrino Hernandez HE, Vega Memije ME "informe de dos casos familiares de incontinentia pigmenti" Pp. 789-91.



Fig. 1 Repercusiones clínicas cutáneas de la Incontinencia Pigmenti en una niña de 5 años.¹⁴

¹⁴ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

1.3 Etiología

La etiología genética de la enfermedad se conoce desde 1999 por su herencia dominante ligada al cromosoma X, de tal forma que, solo la padecen las mujeres (los varones afectados mueren intrauterinamente).

Los únicos casos de varones publicados son portadores del síndrome de Klinefelter y aislados casos de varones con un cariotipo normal de 46 XY, como el descrito por Kirchman¹⁵ en 1995, en el cual 2 medias hermanas heredaron la enfermedad por su padre, sin embargo, él no manifestó el síndrome y se encontraba clínicamente saludable.

Mediante un mapeo genético se identificó que el cromosoma X del gen NEMO¹⁶ (nuclear factor kB essential modulador) cuya función es permitir a las células responder a las señales externas, como las de los factores de crecimiento, tenía un déficit que resultaba en Incontinencia Pigmenti, en los casos familiares, el locus del gen se localizaba en Xq28, mientras que en los casos esporádicos se detectaron en Xp11 y Xp21.

El gen NEMO también es conocido como IKK γ (ysubunit of the inhibitor kB kinase) converge en la activación del NF-kB (nuclear factor kB) dando como resultado la delección de los exones 4 a 10 en más del 80% de los pacientes, hecho que ofrece la posibilidad de realizar el diagnóstico prenatal.¹⁷

¹⁵ Kirchman T.T.T. Levy M.L. Lewis R.A. "Gonadal mosaicism of Incontinentia pigmenti in a healthy male" Pp. 887-890.

¹⁶ Dorotea Rudolph "Severe liver degeneration and lack of NF- κ B activation in NEMO/IKK γ deficient mice" 2000.

¹⁷ Steffan J, Raclin V "A novel pcr approach for prenatal detection of the common nemo rearrangement in IP" Pp. 384-8.

El complejo IKK está formado por dos subunidades catalíticas (IKK α e IKK β) y una subunidad reguladora (IKK γ /NEMO). Al evaluar un estudio con diferentes biopsias cutáneas de pacientes con Incontinencia Pigmenti, se observó cómo la expresión celular de las moléculas IKK α y β era normal pero se veía afectada la expresión de IKK γ /NEMO. (Figuras 2,3 y 4)

Aún así se piensa que las manifestaciones de la enfermedad son la expresión del gen alterado en el tejido afectado (mosaicismo funcional) de ahí la gran variabilidad clínica de la enfermedad, incluso dentro de una misma familia.¹⁸

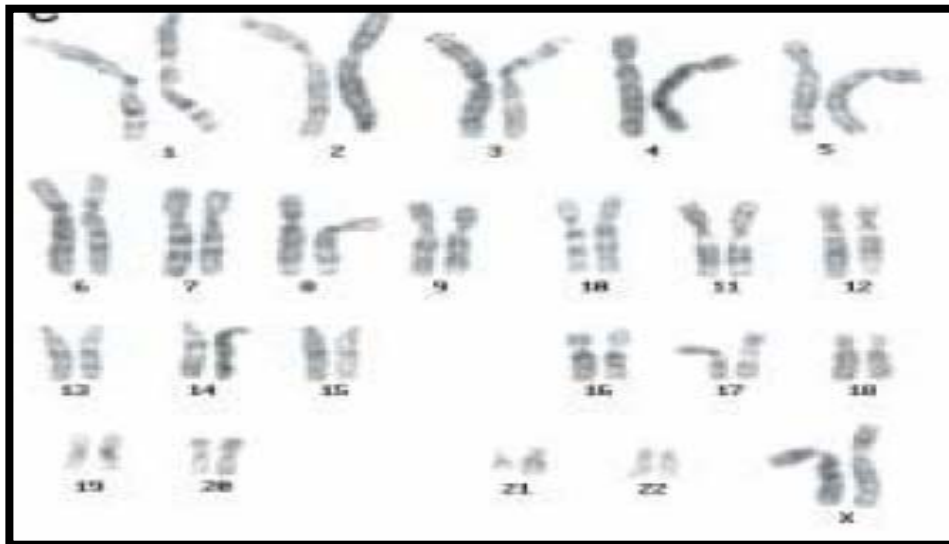


Fig. 2 Cariotipo de una niña de 4 años con Incontinencia Pigmenti.¹⁹

¹⁸ Rola M, Maritus T, Melo MJ, Gomes R. "Incontinentia pigmenti an pediatric" Pp. 601-2.

¹⁹ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm



Fig. 2 Recién nacida con las primeras manifestaciones del síndrome.²⁰

²⁰ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

1.4 Prevalencia

Aún cuando se han reportado aproximadamente 700 casos desde 1987 en la literatura a nivel mundial, la prevalencia de esta enfermedad permanece desconocida.²¹

Se estima que se presenta en 1 por cada 50 000 nuevos nacimientos, casi exclusivamente en mujeres.

En la revisión de Carney de 1976, de 653 casos, 593 eran mujeres y 16 varones lo cual nos habla de una razón mujer-hombre de 37:1.²²

La Incontinencia Pigmenti fue hallada inicialmente en mujeres, en más del 95% de los casos. La gran mayoría de los pacientes no referían antecedentes familiares del síndrome, por lo que se sugiere una mutación rara. (Figura 5)

La enfermedad parece tener una predilección por personas caucásicas, sin embargo, se han reportado casos en Mongolia, Indopolinesia y América del sur.²³

²¹ Berlin AL, Paller AS, Chan LS, Incontinentia pigmenti: A review and update on the molecular basis of pathophysiology” Pp.169-87.

²² Carney RG. “Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis” Pp.535-42.

²³ Joseph Vogt, CDR,DC,USN “Incontinentia pigmenti Bloch Sulzberger syndrome” Pp. 454-455.



Fig. 5 Características pigmentarias distribuidas en tronco y extremidades.²⁴

²⁴ www.dermis.net/dermisroot/es/42763/diagnose.htm

1.5 Criterios para el diagnóstico

Los hallazgos en la piel generalmente son los primeros en manifestarse e incluso son considerados como un criterio mayor. (Figura 6)



Fig. 6. Características de la Incontinencia Pigmenti en extremidades superiores en una paciente de 5 días de nacida.²⁵

Las manifestaciones dentales son las más frecuentes después de las dermatológicas, el 90-95 % de los pacientes las presentan y en un 65% de los casos son anomalías mayores.

Estas manifestaciones son de gran importancia diagnóstica ya que persisten durante toda la vida, en comparación con las cutáneas.

²⁵ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Por lo cual se han establecido criterios para determinar el diagnóstico de la incontinencia pigmenti. (Tabla 1)

HISTORIA FAMILIAR	CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Sin evidencia de Incontinencia Pigmenti en un familiar femenino en primer grado.	Dermatosis neonatal típica. Hiperpigmentación típica principalmente en el tronco, siguiendo las líneas de Blaschko. Lesiones lineales, atróficas y con ausencia de pelo.	Anomalías dentarias. Alopecia. Anomalías ungueales. Anomalías de retina.
Con evidencia de Incontinencia Pigmenti en un familiar femenino en primer grado.	Historia que sugiera o haya evidencia del rash típico. Hiperpigmentación. Lesiones lineales atróficas sin pelo. Alopecia del vertex. Anomalías dentarias. Anomalías de retina. Abortos múltiples de fetos masculinos.	

Tabla 1. Reglas que sugieren signos y síntomas para un diagnóstico certero sobre Incontinencia Pigmenti.²⁶

²⁶Arenas Sordo Maria de la Luz “informe de un caso familiar con varones afectados”

1.6 Diagnóstico diferencial.

Como toda enfermedad, la Incontinencia Pigmenti puede ser confundida con un gran número de patologías, por su similitud en las repercusiones cutáneas que representa en los diferentes estados que cursa. (Tabla 2)

Etapa	Diagnóstico diferencial
1	Infeciosas: impétigo ampolloso, herpes simple, varicela. Histiocitosis de Langerhans. Maltrato infantil. Trastornos inmunológicos: Dermatitis herpetiforme, Epidermólisis ampollosa adquirida, Lupus eritematoso sistémico ampolloso, Enfermedad IgA lineal ampollosa, Penfigoide ampolloso, Pénfigo vulgar. Epidermólisis ampollosa hereditaria Mastocitosis ampollosa.
2	Verruga vulgar Nevó epidérmico lineal Liquen estriado
3	Hipermelanosis lineal y espiral. Dermatopatía pigmentosa reticularis. Síndrome de Naegeli-Franceschetti- Jadassohn Condrodisplasia punctata dominante ligada al X. Mosaicismo pigmentario
Varios	Síndrome de Goltz.

Tabla 2. Posibles diagnósticos diferenciales de la Incontinencia Pigmenti.

1.7 Manifestaciones clínicas cutáneas

Los hallazgos en piel generalmente son los primeros en manifestarse en forma de vesículas, lesiones hiperqueratósicas y verrugosas, máculas café-grisáceas de distribución en remolinos o lineales y máculas hipopigmentadas y sin vello en la región posterior de las piernas. (Figuras 6,7 y 8)



Fig. 6. Repercusiones cutáneas en extremidades inferiores.²⁷

²⁷ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm.



Fig. 7 Lesión verrucosa de la Incontinencia Pigmenti en un paciente de 1 mes de vida.²⁸



Fig. 8. características de la Incontinencia Pigmenti en extremidades inferiores.²⁹

²⁸ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

²⁹ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Las lesiones en piel son la principal característica y se han clasificado en cuatro etapas:

1.7.1 Estado vesicular

El estado vesicular (Figura 9), se presenta generalmente desde el nacimiento hasta las 2 semanas de edad, caracterizada por lesiones en tórax y/o extremidades siguiendo un patrón lineal que desaparecen de 2 a 4 meses.³⁰



Fig. 9 Primer estado de la Incontinencia Pigmenti.³¹

³⁰ Sheurele A. "Male cases of incontinentia pigmenti: A case and review" Pp. 201-18.

³¹ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm.

1.7.2 Estado verrucoso

El estado verrucoso (Figura 10) presenta lesiones hiperqueratósicas en brazos y piernas, digitales y articulaciones, estas lesiones comienzan usualmente durante el primer mes de vida, en el 80% de los casos se resuelven espontáneamente a los 6 meses de edad.³²



Fig. 10 Segundo estado de la Incontinencia Pigmenti.³³

1.7.3 Estado pigmentario

El estado pigmentario se caracteriza por máculas hiperpigmentadas de color marrón a gris dispuestos en un patrón reticular en espiral o en parches, ésta etapa usualmente comienza entre el tercero y sexto mes de la vida. (Figura 11)

³² Markis C, "Famle mice heterozygous for IKKg/NEMO deficiencies develop a dermatopathy similar to the human X-linked disorder Incontinentia pigmenti" Pp. 969-79.

³³ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Se puede observar también aunque raras veces atrofia en la piel, despigmentación, alopecia y distrofia de las uñas. Suele resolverse durante la pubertad y no corresponde necesariamente con las lesiones inflamatorias iniciales.³⁴



Fig. 11 Tercer estado de la Incontinencia Pigmenti.³⁵

1.7.4 Estado atrófico

El estado atrófico (Figura 12), se observa en adolescentes o adultos jóvenes, se caracteriza por placas hipopigmentadas, atróficas y sin anexos, distribuidas en las extremidades en el 77% de los casos. Estos cambios suelen ser permanentes.³⁶

³⁴ Harre J, Millikan LE. "Linear and whorled pigmentation. Int J Dermatol" Pp.529-37.

³⁵ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

³⁶ Laskaris George "Patologías de la cavidad oral en niños y adolescentes" Pp. 149-150.



Fig.12 Estado atrófico de la Incontinencia Pigmenti³⁷

³⁷ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

1.8 Repercusiones oculares

Las manifestaciones oftalmológicas son de las más severas, cuando están presentes, están asociadas a un compromiso neurológico.

Su prevalencia oscila entre un 30-35% de los casos, se estima que dentro de este porcentaje la amaurosis se hace evidente en un 7%.

Las manifestaciones que afectan a la retina se atribuyen a eventos vaso-oclusivos con la consecuente vasoproliferación compensatoria, pueden ser evidentes entre el periodo natal y el primer año de vida, por lo que se requiere de un control continuo.

Otra manifestación frecuente es el estrabismo que se hace presente a partir de los 2 años de edad. De manera menos frecuente podemos encontrar microftalmia, papilitis, retinopatía y deformaciones de los párpados.^{38,39}

³⁸ Zulunova A, "Neurocutaneous syndromes associated with pigmentary skin lesions" Pp. 915-35.

³⁹ Mirowski GN, Caldemeyer KS, "Radiologic images in dermatology" Pp. 517-8.

1.9 Repercusiones en el sistema nervioso central

Las complicaciones neurológicas aparecen en el 30-50% de los casos y coexiste con la vasculopatía de la retina, probablemente por los mismos mecanismos de oclusión de los vasos e isquemia.

Las manifestaciones clínicas incluyen síndrome convulsivo y espasmos infantiles en un 13%, parálisis espástica en un 11%, retardo en el desarrollo motor con un 7.5% y microcefalia en un 5% aproximadamente.

Por regla general, estos pacientes presentan un cuadro de encefalopatía aguda en época neonatal que cruza con crisis convulsivas de repetición.

Es por esto que, el reconocimiento de accidentes cerebro vasculares isquémicos en Incontinencia Pigmenti requiere de estudios de neuroimagen que incluyan Resonancia Magnética Nuclear (RMN) y RMN con angiografía en el momento del diagnóstico y repetir el examen si se presenta algún signo neurológico.⁴⁰

⁴⁰ Hennel SJ, Ekert PG, “Insights into the pathogenesis of cerebral lesions in Incontinentia pigmenti” Pp. 148-50.

1.10 Repercusiones en el cuero cabelludo

A nivel del cuero cabelludo encontramos alopecia cicatricial en espiral ubicada principalmente en el vértex en el 38% de los casos. (Figura 13 y 14)

Esta característica constituye una expresión de la ionización genética en estas pacientes, es decir, el proceso por el cual algunas células del mismo origen embriológico expresan el defecto y otras no.⁴¹



Fig. 13 Repercusiones en cuero cabelludo de la Incontinencia Pigmenti⁴²

⁴¹ Chan YC, Happle R, “Whorled scarring alopecia, a rare phenomenon in Incontinentia pigmenti” Pp. 929-31.

⁴² www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

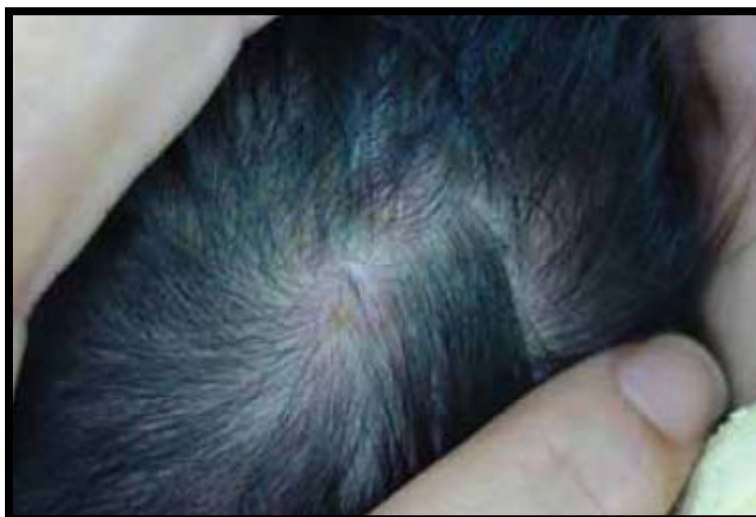


Fig. 14 Alopecia en un paciente de 10 días de vida⁴³

⁴³ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

2.- MANIFESTACIONES ESTOMATOLÓGICAS

2.1 Hipodoncia

Es la disminución en el número de dientes. Cuando son cinco o más los dientes ausentes se denomina hipodoncia. (Figura 15)

En el año 2004 S.Y. Cho¹ y colaboradores reportaron el caso de un varón de 7 años de edad diagnosticado con Incontinencia Pigmenti, el cual mostraba ausencia congénita de 9 órganos dentales (15, 21, 61, 25, 31, 71, 84, 44 y 45) así como erupción retardada del órgano dental 11, se mantuvo en observación durante 2 años hasta que erupcionó a la edad de 9 años; en estos pacientes se afectan ambas denticiones, encontrándose con mayor frecuencia en los dientes permanentes.

Sí se encuentran afectados los dientes primarios, ésta anomalía se presenta con mayor frecuencia en los incisivos laterales superiores e inferiores y caninos inferiores, cuando esto ocurre los dientes permanentes suelen también estar ausentes.

Los dientes permanentes que resultan más afectados son los incisivos laterales superiores, segundos premolares superiores e inferiores y terceros molares los que con mayor frecuencia no aparecen en boca.

Por ende, el estudio radiográfico es indispensable para confirmar el diagnóstico de esta anomalía.

¹ S.Y. Cho, C.K. Lee “surfing male with incontinentia pigmenti” Pp. 69-72.

Su etiología es multifactorial, aunque en la gran mayoría de los casos se muestra una tendencia familiar, varios síndromes y patologías.

La ausencia de los dientes primarios conlleva a la ausencia de los dientes permanentes; pero la presencia de los dientes primarios no asegura la presencia de los dientes permanentes.

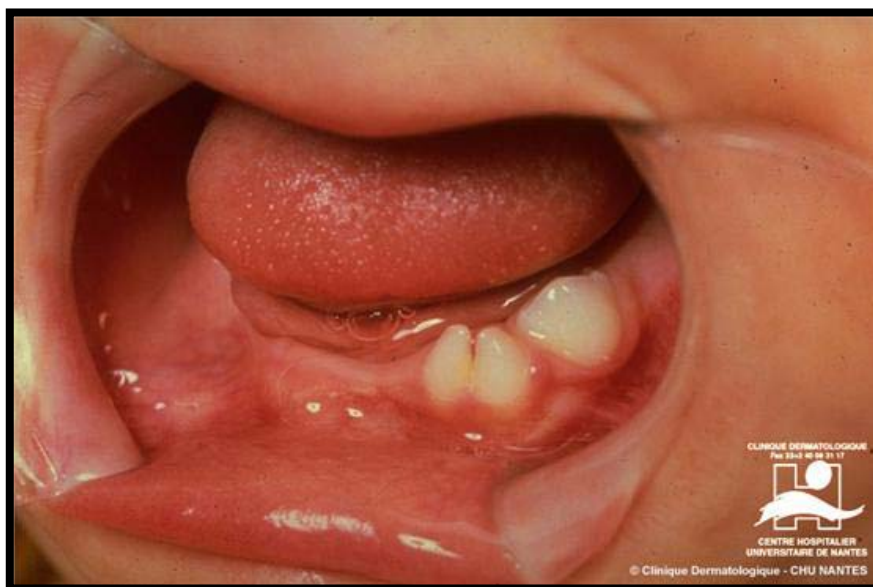


Fig. 15 Imagen clínica de una paciente con hipodoncia a los 3 años de edad.²

2.2 Erupción retardada

La erupción demora tanto en la dentición primaria como en la permanente y puede deberse a factores causales locales y generales, como trastornos genéticos. (Figura 16)

² www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Debe tomarse en cuenta que el tiempo de erupción puede variar, y que la diferencia de seis meses en la dentición primaria y de un año en la dentición permanente están entre los límites normales.³



Fig. 16 Imagen radiográfica de una paciente con ausencia congénita de órganos dentarios.⁴

2.3 Coronas cónicas

Tienen forma de cuña o clavija debido a que la superficie distal y mesial en vez de ser paralelas o divergentes, convergen hacia incisal. La raíz de estos dientes tiende a ser mas corta de lo normal. (Figura 17)

Por su etiología, se considera una alteración hereditaria dominante. Los dientes que con mayor frecuencia presentan esta alteración son los incisivos laterales.⁵

³ Welbury TA, Incontinentia pigmenti: report a case “Journal of dentistry for children” Pp. 213-215.

⁴ www.dermis.net/dermisroot/es/42763/diagnose.htm.

⁵ Macey-Dare LV “Incontinentia pigmenti: seven cases with dental manifestations. Pp. 293-297.



Fig. 17 Paciente con repercusiones orales, dientes cónicos⁶

2.4 Cúspides supernumerarias

Entre estas anomalías se encuentra la llamada cúspide espolonada, es una cúspide en forma de garra que se proyecta hacia lingual desde el área del cingulo de los incisivos permanentes superiores, se compone de esmalte y dentina normal y contiene cierta cantidad de tejido pulpar. (Figura 18)

También pueden encontrarse cúspides accesorias en la cara palatina de los primeros molares permanentes llamadas *Cúspides de Caravelli*.

⁶ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Tomonari Tsutsumi en 1991 reporta el caso de una niña japonesa de 6 años de edad que presentaba una cúspide labial localizada en un incisivo central superior izquierdo, perpendicular al plano mesiodistal y de cervical hasta incisal de la corona en forma de talón.

El estudio radiográfico reveló que la composición de esmalte y dentina de la cúspide accesoria era normal y que la cámara pulpar se continuaba en dirección al talón. Comparado con el incisivo derecho, no mostraba otra alteración, solo el tamaño mediodistal.

Como el paciente no refería irritación en el labio superior o molestia por la cúspide accesoria no se realizó tratamiento alguno.⁷



Fig. 18 Cúspides supernumerarias en un paciente con Incontinencia Pigmenti⁸

⁷ Tomonori Tsutsumi, "Labial talon cusp in a child with incontinentia pigmenti achromians: case report: Pp 236.237.

2.5 Anomalías del esmalte

Dientes Pardos Hereditarios. Es un trastorno hereditario de la función de los ameloblastos y la mineralización de la matriz que produce anomalías que afecta solo al esmalte.

En 1998 Takashi⁹ reporta el caso de una paciente de 21 años con Incontinencia Pigmenti desde su nacimiento, la cual cursaba bajo tratamiento de ortodoncia y se caracterizaba porque el espesor del esmalte en la zona de incisivos anteriores superiores se encontraba reducido; en consecuencia, las coronas presentaban cambios de coloración que oscilaban del amarillento al pardo oscuro.

Radiográficamente, el esmalte puede estar totalmente ausente o cuando está presente aparece como una capa muy delgada. Los pacientes con esta anomalía tienen por lo general una baja incidencia de caries, lo que puede deberse a la escasa profundidad de las fisuras y a la falta de contacto.

La susceptibilidad a la enfermedad periodontal es superior a lo normal debido a que la morfología de estos dientes favorece a la retención de placa.

⁸ www.dermis.net/dermisroot/es/diagnose.htm

⁹ Takashi Yamashiro “ Orthodontic treatment of dental problems in incontinentia pigmenti” Pp.281-283.

2.6 Dientes retenidos

Según Shafer:

-Dientes Incluidos: Son aquellos que no erupcionan por falta de fuerza eruptiva, o por la presencia de una barrera física.

-Dientes Retenidos: Término que se utiliza para aquellos dientes primarios que no se exfolian en el tiempo de recambio normal.¹⁰

2.7 Pérdida de la dimensión vertical

Esta alteración es resultado de la ausencia congénita de los órganos dentarios (hipodoncia) especialmente de la región anterior, dado que al no contar con una dentición completa, la armonía oclusal se atrofia. Dando como resultado maloclusiones con sobremordida horizontal y vertical.

En el año 2004, se reporta el caso de una niña mexicana con una sobre mordida vertical a causa de las repercusiones orales de la Incontinencia Pigmenti.¹¹

2.8 Hipoplasia mandibular o maxilar

Es un problema frecuente en estos pacientes, bien sea por las condiciones genéticas. Este índice tiende a un aumento desde la edad preescolar debido a la falta de crecimiento de las estructuras óseas y por la ausencia de órganos dentarios.

¹⁰ Shafer, G. E. Eloy, M “Tratados de patología bucal”

¹¹ Arenas Sordo María de la Luz “Incontinencia pigmenti: informe de un caso familiar con varones afectados. Revisión de la literatura.” Pp.12:E122-9.

Estos podrían definirse como las alteraciones en el plano horizontal o transversal que son independientes de las relaciones que existen en los planos sagital y vertical.

La frecuencia oscila en un 23% y a su vez se presentan de diversas maneras, por lo que es necesario tener un conocimiento previo de su clasificación, para poder así establecer un correcto diagnóstico y un adecuado plan de tratamiento.

3.- CRITERIOS TERAPÉUTICOS

3.1 Médico

En el manejo de las lesiones en piel se consideran solo medidas generales puesto que se dirigen a la resolución espontánea.^{1,2}

En el estadio vesicular, el tratamiento es a base de soluciones astringentes a modo de compresas, el empleo de antibióticos solo podrá considerarse si las medidas higiénicas no fueran adecuadas en el momento de ingreso del paciente a nivel hospitalario ya que las lesiones desaparecen de 2 a 4 meses. (Figura 19)



Fig. 19 Características de un paciente con indicios tempranos de Incontinencia Pigmenti.³

¹ Montes CM, "Incontinentia pigmenti with painful subungueal tumors: A two-generation study" Pp.45-52.

² Fiorillo L, "Bilateral cerebrovascular accidents in incontinentia pigmenti" Pp.66-68.

³ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

Durante el estadoo verrucoso las lesiones comienzan usualmente durante el primer mes de vida y se resuelven espontáneamente a los 6 meses de edad y no se requiere tratamiento. (Figura 20)



Fig. 20 Estado verrucoso de un paciente de 2 meses de vida.⁴

En el estado pigmentario las máculas hiperpigmentadas usualmente comienzan entre el tercero y sexto mes de vida y durante la pubertad suele resolverse sin tratamiento. (Figura 21)

⁴ www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm



Fig. 21 Estado pigmentario⁵

Mientras que en el estadoo atrófico, desafortunadamente, los cambios de pigmentación son permanentes no esta indicado ningún tipo de terapia o tratamiento.⁶

Lo más importante es el seguimiento multidisciplinario y el consejo genético. En alteraciones específicas de otros sistemas el manejo dependerá de la especialidad correspondiente.⁷

⁵ www.dermis.net/dermisrtoot/es/41763/diagnose.htm

⁶ Hennel SJ, "insights into the pathogenesis of cerebral lesions in Incontinentia pigmenti" Pp.148-50.

⁷ Nguyen JK, "Laser photocoagulation in preproliferative retinopathy of incontinentia pigmenti" Pp.258-9.

3.2 Tratamiento Estomatológico

Hipodoncia

Después de diagnosticados los órganos dentarios ausentes, se evalúan las condiciones de salud de los órganos dentarios presentes y del resto de la cavidad oral para poder realizar un plan de tratamiento certero sobre la determinación de confeccionar prótesis parciales removibles o fijas, cumpliendo y aplicando los principios e indicaciones de cada uno de ellos.

Ya que es de extrema importancia el interceptar y mantener desde inicios tempranos de la edad preescolar los espacios correspondientes que darán cabida a la dentición secundaria en pacientes portadores de esta alteración, recordando que la ausencia de un órgano dentario fundamental puede condicionar la ausencia de su precursor permanente.

Por ello, los pacientes con Incontinencia Pigmenti al igual que los pacientes que presentan una severa hipodoncia por distintas razones, requieren de asistencia médica combinada, básicamente pediatras, odontopediatras, ortodoncistas y protesistas, para poder ser rehabilitados integralmente.^{8,9}

Erupción retardada

La cronología y secuencia de la dentición fundamental y permanente en pacientes con Incontinencia Pigmenti se encuentra alterada, resultado de las alteraciones genéticas producidas en este síndrome.

⁸ Rouse JS. "Incontinentia pigmenti: Overcoming cosmetic challenges" Pp.1034-1041.

⁹ Yamashiro T, Nakagawa K, Takada K. "Case report: orthodontic treatment of dental problem in Incontinentia pigmenti" Pp. 281-284.

Por lo cual, se requieren estudios radiográficos para poder determinar el tratamiento más ideal, considerando de los rangos de variación cronológica y de la existencia o no de barreras físicas que impidan la erupción del órgano dentario, y por lo tanto, determinar si realmente se requiere la aplicación alguna técnica convencional o simplemente esperar un determinado periodo.

Coronas cónicas

El tratamiento está enfocado a devolver la función, fonética y estética de los órganos dentarios afectados, mediante la utilización de resinas compuestas para reconstruir pequeños defectos y confección de coronas totales en defectos de gran conicidad para evitar alteraciones del periodonto y así devolver una correcta armonía oclusal.

Cúspides supernumerarias

En caso de cúspides supernumerarias estas se eliminan, siempre y cuando existan interferencias oclusales. Si se tratara de una cúspide muy pronunciada que requiera un desgaste muy íntimo hacia la cámara pulpar, se realizara el tratamiento de conductos.

Si la cúspide supernumeraria no provoca cambios oclusales y se opta por conservar su anatomía, se recomienda también restaurar la unión de la cúspide con el diente para prevenir la formación de caries.

Anomalías del esmalte

Depende del tipo y gravedad de la Hipoplasia, se realizarán resinas y/o coronas, además debe aplicarse frecuentemente flúor.

Dientes retenidos

Depende del caso, por lo general se realiza la exodoncia transalveolar. En algunos casos de caninos retenidos se realiza una cirugía para colocar un aditamento ortodoncico en el órgano dentario retenido mediante el cual por movimientos de tracción es llevado al arco alveolar.

Pérdida de la dimensión vertical

Para poder compensar la pérdida en sentido horizontal o vertical, comúnmente se resuelve en el momento de confeccionar las prótesis parciales removibles o fijas, según sea el caso, ya que rehabilitamos la distancia perdida, producto de la ausencia de los órganos dentarios.¹⁰

Hipoplasia mandibular o maxilar

Mediante la utilización de aparatología ortopédica que produzca la estimulación de crecimiento en sentido transversal y sagital suele minimizarse o resolverse la hipoplasia, siempre y cuando el tratamiento interceptivo sea colocado en edades tempranas, ya que durante la etapa de crecimiento y desarrollo los cambios son más significativos.

¹⁰ Domínguez A, Anzar T, “Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger” Pp. 293-7.

Conclusiones

Aunque la Incontinencia Pigmenti suele no interferir con las habilidades y la longevidad de la vida de estas pacientes, hay que tener en mente que las manifestaciones que alteran el sistema nervioso central son las que representan la mayor amenaza para una vida normal y junto con las manifestaciones oftálmicas pueden disminuir su calidad de vida.

El cirujano dentista de practica general y el odontopediatra, deben de contar con los conocimientos necesarios para reconocer los diversos síndromes existentes, entre ellos, la Incontinencia Pigmenti para poder brindar una adecuada atención bucodental integral para este tipo de Síndrome.

Si bien estos pacientes son diagnosticados por pediatras, dermatólogos y genetistas desde inicios tempranos de la vida, es campo del odontólogo interactuar de manera interdisciplinaria con las distintas áreas médicas.

Cabe recordar que aunque hoy en día no contemos con un solo estudio que demuestre la acción del NF- κ B sobre las células progenitoras de los órganos dentarios, esperemos que pronto se encuentre la interacción de éste con los genes que regulan la histomorfodiferenciación y la erupción dental.

Bibliografía

Aradhya S, Courtois G, Radkovic A et al. Atypical forms of Incontinentia Pigmenti in male individuals result from mutations of a cytosine tract in exon 10 of NEMO. American journal of human genetics 2001; 68: 765-771.

Arenas Sordo María de la Luz, Bárbara Vallejo Vega, Edgar Hernandez Zamora, Arturo Gálvez Rosas, Alberto Montoya Pérez. Incontinencia Pigmenti: informe de un caso familiar con varones afectados. Revisión de la literatura. 2005; 10:Suppl2:E122-9.

Berlin AL, Paller AS IP. A review and update on the molecular basis of pathophysiology J Am Acad Dermatol 2002; 4(2):169-87.

Bodak, N.; Hadj-Rabia, S.; Hamel-Teillac, D.; de Prost, Y.; Bodemer, C. Late recurrence of inflammatory first-stage lesions in incontinentia pigmenti: an unusual phenomenon and a fascinating pathologic mechanism. Arch. Derm. 139: 201-204, 2003.

Carney RG. Incontinentia pigmenti. A world statistical analysis. Arch Dermatol 1976; 112:535-42.

Chan YC, Happle R, Gima YC. Whorled scarring alopecia: A rare phenomenon in incontinentia pigmenti. J Am Acad Dermatol. 2003; 49: 929-31.

Devriendt, K.; Matthijs, G.; Fryns, J.-P.; Ballegeer, V. Second trimester miscarriage of a male fetus with incontinentia pigmenti. (Letter) Am. J. Med. Genet. 80: 298-299, 1998.

Domínguez A, Anzar T, Cabrera E. Características generales y estomatológicas del síndrome de Bloch-Sulzberger. Revisión de la literatura y aportación de un caso clínico. Medicina oral 2002; 7: 293-7.

Dorotea Rudolph Severe liver degeneration and lack of NF-κB activation in NEMO/IKKγ deficient mice Accepted February 23 2000.

Feregrino Hernandez HE, Vega Memije ME Escobedo Chavez E, Domínguez Soto. Informe de dos casos familiares de incontinencia pigmento Bol Med Hosp. Infant Mex 1990; 47:787-91.

Fiorillo L, Sinclair DB, O'Byrne ML. Bilateral cerebrovascular accidents in incontinentia pigmenti. Pediatr Neurol. 2003; 29: 66-68.

Fitzpatrick TB, Eisen AZ, Wolff K, Freedberg IM, Aulent KF, New York McGraw-Hill;1993. pp. 2137-9

Friedenthal Marcelo, Diccionario de Odontología, editorial panamericana, enero 1996. pp 489.

Harre J, Millikan LE. Linear and whorled pigmentation. Int J Dermatol. 1994; 8:529-37.

Hennel SJ, Ekert PG, Volpe JJ et al. Insights into the pathogenesis of cerebral lesions in Incontinentia pigmenti. Pediatric Neurol. 2003; 29:148-50.

Joseph Vogt, CDR,DC,USN, and John Metheson CAPT, DC, USN Portsmouth, Va. Incontinentia pigmenti Bloch Sulzberger síndrome ORAL SURG ORAL MED ORAL PHATOL 1991;71:454-6.

- Kirchman, T. T. T.; Levy, M. L.; Lewis, R. A.; Kanzler, M. H.; Nelson, D. L.; Scheuerle, A. E. Gonadal mosaicism for incontinentia pigmenti in a healthy male. J. Med. Genet. 32: 887-890, 1995.
- Kuster, F.; Olbing, H. Incontinentia pigmenti. Bericht ueber neun Erkrankungen in einer Familie und einem Obduktionsbefund. Ann. Paediat. 202: 92-100, 1964.
- Landy, S. J.; Donnai, D. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). J. Med. Genet. 30: 53-59, 1993
- Laskaris George, Patologías de la cavidad bucal en niños y adolescentes, , editorial amolda, primera edición 2001, pp. 149-150.
- Macey-Dare LV, Goodman JR. Incontinentia pigmenti: seven cases with dental manifestations. International journal of Pediatric Dentistry 1999; 9: 293-297.
- Markis C, Godfrey VL, Krahn-Senftleben G, et al. Famle mice heterozygous for IKKg/NEMO deficiencies develop a dermatopathy similar to the human X-linked disorder Incontinentia pigmenti. Molecular cell. 2000; 5:969-79.
- Mirowski GN, Caldemeyer KS. Radiologic images in Dermatology: Incontinencia pigmenti. J Am Acad Dermatol. 2000;43:517-8.
- Montes CM, Maite JC, Guerry-Force ML. Incontinentia pigmenti with painful subungueal tumors: A two-generation study. J Am Acad Dermatol. 2004; 50:45-52.
- Nguyen JK, Brady-McCreery KM. Laser photocoagulation in preproliferative retinopathy of incontinentia pigmenti. J Am Assoc Pediatr Ophthalmol Strab. 2001; 5:258-9.

- Niccoli-Filho WD, da Rocha JC. Di Niccolo R, Seraidarian PI. Incontinentia Pigmenti (Bloch Zulsberger syndrome) A case report J clin pediater dent 1993;17:251-3.
- Parrish, J. E.; Scheuerle, A. E.; Lewis, R. A.; Levy, M. L.; Nelson, D. L. Selection against mutant alleles in blood leukocytes is a consistent feature in incontinentia pigmenti type 2. Hum. Molec. Genet. 5: 1777-1783, 1996.
- Roberts, J. L.; Morrow, B.; Vega-Rich, C.; Salafia, C. M.; Nitowsky, H. M. Incontinentia pigmenti in a newborn male infant with DNA confirmation. Am. J. Med. Genet. 75: 159-163, 1998.
- Rola M, Maritus T, Melo MJ, Gomes R. Incontinentia pigmenti an pediatric 2004 60 (6): 601-2.
- Rouse JS. Incontinentia pigmenti: Overcoming cosmetic challenges. Compendium of continuing education in dentistry 1999; 20:1034-1041.
- Shafer, G. E Levy, M. (1986). Tratado de Patología Bucal. Interamericana, México
- Sheurele A. Male cases of incontinentia pigmenti: A case and review. Am J Med Genet. 1998; 77:201-18.
- Silver K Henry, Manual de pediatria Ed. El manual moderno 1998 pp. 242-243.
- Spallone, A. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome): seven case reports from one family. Brit. J. Ophthal. 71: 629-634, 1987.
- Steffan J, Raclin V. Smahi A, Woffedin H A novel pcr approach for prenatal detection of the common nemo rearrangement in IP prenat diagn 2004; 24: 384-8

S.Y. CHO, C.K. LEE surfing male with incontinentia pigmenti a case report. International journal of pediatric dentistry 2004; 14: 69-72.

Takashi Yamashiro, DDS, PhD; Koichi Nakagawa, DDS, PhD; Kenji Takada, PhD. Orthodontic treatment of dental problems in Incontinentia pigmenti. Angle Orthod 1998; 68(3):281-284.

Tomonori Tsutsumi, DDS Haruhisa Oguchi, DDS, PhD Labial talon cusp in a child with incontinentia pigmenti achromians: case report: august 1991, volume 13, number 4. pp 236.237.

Welbury TA, Welbury RR. Incontinentia pigmenti: report a case Journal of dentistry for children 1999; 66: 213-215.

Yamashiro T, Nakagawa K, Takada K. Case report: orthodontic treatment of dental problem in Incontinentia pigmenti Angle orthodontist 1998; 68: 281-284.

Zulunova A, Estérel NB. Neurocutaneous síndromes associated with pigmentary skin lesions. J Am Acad Dermatol. 1995; 32:915-35.

www.dermis.net/dermisroot/es/41763/diagnose.htm

www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?id=308300