

Piebaldismo. Leucodermia rara, a propósito de un caso en recién nacido del Hospital Regional Universitario San Vicente de Paúl, San Francisco de Macorís

Piebaldism. Rare Leucodermia, about a case in a newborn from the San Vicente de Paul University Regional Hospital, San Francisco de Macorís

Ángel Federico Garabot Morel¹ • Ginna Mariel Lora Ortega²

Lourdes Yasmilda Báez³

Cómo citar: Garabot Morel ÁF, Lora Ortega GM, Báez LY. Piebaldismo. Leucodermia rara, a propósito de un caso en recién nacido del Hospital Regional Universitario San Vicente de Paúl, San Francisco de Macorís. ADOPA. 2024;2(3):63-72. Disponible en: <https://adopa.pediatriadominicana.org/index.php/adopa/article/view/48>

Resumen

El piebaldismo es una enfermedad de la piel, hereditaria, que se caracteriza por la presencia de un mechón blanco en el pelo desde el nacimiento. También por aparición de la zona de la piel con poca pigmentación o despigmentadas. Es una de las enfermedades de la piel menos comunes y también se le denomina “albinismo parcial”. El defecto genético se ha encontrado en el gen kit (cromosoma 4q12). Se presenta un caso clínico de la enfermedad, detectado por el servicio de Perinatología del Hospital Regional Docente San Vicente de Paúl, SFM. Se presentan fotografías del caso y revisión de la literatura.

Palabras clave: piebaldismo; despigmentación; melanosis; poliosis; c-Kit gene.

Abstract

Piebaldism is a hereditary skin disease characterized by the presence of a white streak in the hair from birth. Also due to the appearance of the skin area with little pigmentation or

¹ Pediatra/Perinatólogo/SIA. Hospital Regional San Vicente de Paúl (HRUSVP). San Francisco de Macorís, República Dominicana. ORCID: 0000-0002-3169-1938 • angelgarabotm@gmail.com

² Médicos Generales. HRUSVP. ORCID: 0000-0002-7980-5615 • Correo-e: ginnalora@hotmail.com

³ Médicos Generales. HRUSVP. ORCID: 0000-0002-9041-8501 • Correo-e: dra.lbaezfrancisco@gmail.com

depigmented. It is one of the less common skin diseases and is also called “partial albinism”. Hereditary disease, where the genetic defect has been found in the kit gene (chromosome 4q12). A clinical case of the disease detected by the Perinatology Service of the San Vicente de Paul Regional Teaching Hospital, SFM, is presented. Photographs of the case and review of the literature are presented.

Keywords: piebaldism; depigmentation; melanosis; poliosis; c-Kit gene.

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 período fetal y colonizan la piel, los pelos, los ojos; también se encuentran en la mucosa, leptomeninges, y el oído interno¹⁻⁵. 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 esta (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^{1,2,5}.

El piebaldismo es una enfermedad hereditaria de la piel, que se caracteriza por la presencia de un mechón blanco en el pelo desde el nacimiento. También por aparición de la zona de la piel con poca pigmentación o despigmentadas. Es una de las enfermedades de la piel menos común y también se le denomina “albinismo parcial”. Su nombre hace hincapié en el ave Magpie y en el *Bald Eagle* por su plumaje que contrasta el blanco con el negro^{4,6}.

El defecto genético se ha encontrado en el gen *kit*, cromosoma 4q12, 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. Por lo general, estas manchas o mechones amelatónicos (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^{1,4,6,7}.

Al contrario del vitíligo, en el piebaldismo las zonas de despigmentación están presentes desde el nacimiento y permanecen estáticas en tamaño y forma, pero pueden aparecer ocasionalmente pequeños islotes de hiperpigmentación, dentro de los parches leucodérmicos y pigmentación en los bordes de las lesiones.

Su incidencia es de menos de una por cada 20 000 personas, afecta por igual a hombres y mujeres, sin predominio de razas³.

Las primeras descripciones fueron hechas por los egipcios, griegos y romanos, y este trastorno ha sido observado a través de la historia en familias, con un distintivo mechón congénito en el pelo. Su curso es permanente y estático, es decir, no aparecen nuevas lesiones y ocasionalmente surgen áreas de hiperpigmentación dentro de las lesiones acrómicas^{8,9}.

Presentación del caso

Caso propósito

Se trata de hijo de madre de 23 años de edad, raza negra, sin antecedentes mórbidos conocidos, con historia de infección de vías urinarias; Gesta 1, Para 1, Aborto 0, Cesárea 0, la cual obtuvo producto masculino, vía baja o vaginal, el 14 de septiembre del año 2012, en el Hospital Regional Docente Universitario San Vicente de Paúl (HRDUSVP), apgar de 8/9, peso: 6.1 lbs, edad gestacional de 37.5 semanas, de acuerdo al diagnóstico de ingreso obstétrico.

Se recibe el recién nacido en el área de perinatología desde sala de alojamiento, del mismo centro, por presentar hipertermia de 38.5 °C y moderada dificultad respiratoria, que al llegar tenía 2 días de vida extrauterina, negro, por lo que fue ingresado en el área de perinatología bajo el diagnóstico de:

1. Recién nacido a término adecuado para edad gestacional (RNT AEG 40 semanas, de acuerdo a evaluación de Capurro).
2. Probable sepsis neonatal temprana.
3. Probable neumonía congénita.
4. Deshidratación del RN por hambre (alimentación inadecuada e insuficiente).

Posterior a su ingreso a sala, se procede a investigar el origen de unas máculas acrómicas e hipocrómicas en la región frontal, asimismo, un mechón blanco en el pelo en región frontal lateral izquierda y en región parietal izquierda, desconociéndose su presencia en otros miembros de la familia.

Luego de estar en el área y tras ser evaluado por el especialista pediatra-neonatólogo del área, se encuentra un recién nacido en buenas condiciones generales, alerta, buen tono muscular, con buena succión, mucosa oral poco húmeda, avidez para comer. Se resaltan las áreas leucodérmicas en la región frontal izquierda y las áreas de poliosis en región frontal lateral izquierda y en región parietal izquierda.

Las pruebas de laboratorio realizadas como hemograma, eritrosedimentación y proteína C reactiva resultaron normales, lo propio aconteció con la radiografía de tórax AP realizada, la misma resultó ser normal. Se solicitó evaluación oftalmológica y audiometría, los mismos no demostraron alteración visual ni sordera, por lo que se descartaron los diagnósticos iniciales y se incluyen los diagnósticos siguientes: P/B Piebaldismo, D/C síndrome de Waardenburg, síndrome de Wolf y síndrome de Hermansky-Pudlak. Se concluyó finalmente que se trataba de un Piebaldismo. (Véanse Figuras 1 y 2).



Figuras 1A. Despigmentación piel frontal **Figuras 1B.** Mechón blanquecino en regiones frontal y parieto occipital

Fuente: Dr. Ángel F. Garabot M. Jefe Servicio de Perinatología, H.R.U.S.V.P.



Figura 2. Ausencia de despigmentación en otras áreas del cuerpo

Fuente: Dr. Ángel F. Garabot M. Jefe Servicio de Perinatología, H.R.U.S.V.P.

Tratamiento

El tratamiento de esta enfermedad constituye un verdadero reto y se han recomendado desde medidas generales como bloqueadores solares, maquillaje y agentes pigmentadores de la piel, como el bronceador dihidroxiacetona (DHA) 10, hasta numerosas técnicas quirúrgicas, entre las cuales se plantean injertos o trasplante de melanocitos autólogos cultivados *in vitro* como opción para repigmentar las áreas acrómicas. La fototerapia sola tiene poco efecto, pero es útil después del trasplante. El metoxalen (oral y tópico) sirve para inducir nuevas manchas hiperpigmentadas dentro de las lesiones de piebaldismo, sin embargo, los efectos cosméticos no son satisfactorios.

Con todo esto, los avances quirúrgicos se consolidan como los más promisorios, en cuanto a repigmentación localizada de las lesiones de piebaldismo. Varias técnicas quirúrgicas se han propuesto para su tratamiento, tales como la obtención de microinjertos cutáneos por succión, sacabocado “punch”, dermatomo y de folículo piloso, no obstante, algunas son poco eficaces para tratar grandes lesiones leucodérmicas, suelen causar cicatrices y requieren

múltiples sitios donantes, por esto estas técnicas quirúrgicas son usadas principalmente en el manejo del vitiligo⁹⁻¹¹.

Recientemente ha sido implementada la técnica con láser de erbio-yag, utilizando injertos de melanocitos autólogos, cultivados *in vitro*, obtenidos de cultivos de epidermis autóloga, que producen cierto número de melanocitos, y que luego son usados para los injertos en este tipo de pacientes. La cirugía con láser de erbio-yag es un procedimiento quirúrgico rápido, sencillo y no invasivo, que se utiliza para inducir repigmentación permanente de las lesiones acrómicas de piebaldismo y vitiligo, por medio de injertos de epidermis cultivada usando solamente un pequeño sitio donante y sin dejar cicatrices^{10, 11}.

En esta técnica la epidermis acrómica es removida con láser de erbio-yag, y el injerto de epidermis es aplicado en el lecho receptor. El porcentaje promedio de repigmentación, en un estudio con esta técnica, fue del 95,4 %; es por esto, que la cirugía con láser de erbio-yag es una rápida y precisa herramienta para remover el epitelio, permitiendo el tratamiento de grandes lesiones de piebaldismo durante una operación sencilla, sin dejar cicatrices^{10, 11}.

En el caso presentado, no se aplicó tratamiento específico debido a que la extensión de las lesiones no abarcaba grandes áreas, y el recién nacido fue referido de manera ambulatoria al servicio de dermatología del hospital.

Discusión

El piebaldismo es una leucodermia estable, congénita, autosómica dominante, que produce áreas de despigmentación debido 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 % de los pacientes y que puede extenderse a la parte media de las cejas y las pestañas^{2, 3, 6}. En República Dominicana se desconoce la prevalencia e incidencia de esta enfermedad, pero resulta una entidad sumamente rara, por lo que su reporte es importante para que la comunidad médica pueda ir acumulando casos que permitan tener una idea precisa de su comportamiento epidemiológico.

El piebaldismo, segregado 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*¹. Si bien es cierto se ha establecido la mutación causante de esta afección, este tipo de pruebas no están al alcance económico de los pacientes hospitalarios en República Dominicana, por lo que no fue posible establecer su presencia en este caso.

El diagnóstico del piebaldismo es clínico, con las lesiones antes mencionadas desde el nacimiento. Las lesiones son permanentes y sin progresión. En los niños, la poliosis puede ser el signo de presentación de varios síndromes hereditarios que debe alertarnos sobre la búsqueda de otras manifestaciones cutáneas. La importancia de los hallazgos exploratorios radica en establecer el diagnóstico diferencial con otras enfermedades que cursen con falta de pigmentación de la piel, de las que se diferencia porque aquellas presentan otra sintomatología asociada además de la cutánea. Estas enfermedades son fundamentalmente 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), vitiligo, síndrome de Waardenburg (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), síndrome de Wolf (la sordera es la única característica asociada), y Síndrome de Hermansky-Pudlak (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); todas deben ser tenidas en cuenta dentro del diagnóstico diferencial^{10, 11}.

Por lo previamente planteado, ante la sospecha clínica de piebaldismo en un niño, deberemos siempre solicitar pruebas complementarias para comprobar que no existen anomalías oftalmológicas ni sordera, que deben estar ausentes para confirmar el diagnóstico de piebaldismo; en el caso que se ha presentado,

estas evaluaciones fueron realizadas. El paciente que se reporta en este artículo, presenta un mechón de cabello blanco, y máculas acrómicas e hipocrómicas en región frontal, y ausencia de alteraciones durante las evaluaciones oftalmológicas y audiológicas, por lo que se estableció el diagnóstico de piebaldismo.

Referencias

1. Cabrera Domínguez NB, Breto Rodríguez G, Castro Márquez M, Torres Mirka R, Milián Casanova RI. Piebaldismo en un recién nacido. Leucodermia rara. Rev Ciencias Médicas [Internet]. 2013;17(1):92-9. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942013000100010&lng=es.
2. Guerra L. et al. Permanent repigmentation of piebaldism by erbium: YAG laser and autologous cultured epidermis. British Journal of Dermatology. 2004;150(4):715-21.
3. Bondanza S, et al. Piebald trait: implication of kit mutation on in vitro melanocyte survival and on the clinical application of cultured epidermal autografts. The Journal of investigative dermatology. 2007;127(3):676-86. doi: 10.1038/sj.jid.5700639
4. Medic S, Ziman M. PAX3 expression in normal skin melanocytes and melanocytic lesions (naevi and melanomas). PLoS One. 2010;5(4):e9977. doi: 10.1371/journal.pone.0009977.
5. Valdivielso-Ramos M, et al. Piebaldismo. Acta Pediátrica Española; 2011;69(10).
6. 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]. 2012;16(2):247-54. Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1561-31942012000200020&lng=es.
7. Spritz RA. Piebaldism, Waardenburg syndrome, and related disorders of melanocyte development. Seminars in cutaneous medicine and surgery. 1997;16(1):15-23.

8. Ward KA, Moss C, Sanders DSA. Human piebaldism: relationship between phenotype and site of kit gene mutation. *British Journal of Dermatology*. 1995;132(6):929-35.
9. Ezoe K, Holmes SA, Ho L, Bennett CP, Bologna JL, Brueton L, Burn J, Falabella R, Gatto EM, Ishii N, et al. Novel mutations and deletions of the KIT (steel factor receptor) gene in human piebaldism. *Am J Hum Genet*. 1995;56(1):58-66. Disponible en: <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1801299/>
10. Morata Alba J, Tarragón Cros A. ¿En qué pensar ante una leucodermia y poliosis desde el nacimiento? *Pediatría Atención Primaria*. 2016;18(72):345-8.
11. Perelló-Alzamora MR, Alonso-San Pablo MT, Unamuno P. Mechón blanco frontal aislado. Diagnóstico y comentario. *Piel*. 2011;26(10):515-16. doi: 10.1016/j.piel.2011.05.011