

# PIEBALDISMO.

## COMUNICACIÓN DE UN CASO

Arnaldo Aldama Caballero\* - Fabián Aldama Negrete\*\*

\*Jefe de Servicio

\*\* Residente de Dermatología

Servicio de Dermatología

Hospital Nacional

Itaugua-Paraguay

Autor Correspondiente: Dr. Arnaldo Aldama Caballero

Mayor Fleitas 447- Asunción

arnaldo\_aldama@hotmail.com

### RESUMEN

El piebaldismo es una rara genodermatosis caracterizada por la presencia desde el nacimiento de poliosis y manchas acrómicas simétricas localizadas preferentemente en frente, región anterior del tronco y porción media de extremidades. No se describe alteración en otros órganos.

Esta enfermedad se debe a una mutación o deleción del protooncogen c-KIT que no permite la correcta migración de los melanoblastos de la cresta neural a las áreas afectadas, en la etapa embrionaria.

Presentamos el caso de una lactante con poliosis y manchas acrómicas desde el nacimiento y concluimos con el diagnóstico de piebaldismo. Se discuten las características de la enfermedad, los principales diagnósticos diferenciales y el manejo del caso.

Palabras clave: Piebaldismo, poliosis, máculas acrómicas.

### SUMMARY

Piebaldism is a rare genodermatosis characterized by the presence from the birth of poliosis and symmetrical acromic spots located preferably in front, anterior region of the trunk and middle portion of extremities. No alteration is described in other organs.

This disease is due to a mutation or deletion of the c-KIT proto-oncogene that does not allow the correct migration of the melanoblasts, from the neural crest to the affected areas, in the embryonic stage.

We present the case of an infant with poliosis and acromic spots from birth, concluding with the diagnosis of piebaldism. The characteristics of the disease, the main differential diagnoses and the case management are discussed.

Key words: Piebaldism, poliosis, acromic macules.

## Introducción

El piebaldismo es una enfermedad rara autosómica dominante, que se caracteriza por la presencia desde el nacimiento de poliosis y manchas blancas simétricas en la parte media de la frente, región frontal del cuero cabelludo, región anterior del tronco y porción media de extremidades.<sup>1-6</sup>

Esta genodermatosis se ha relacionado a mutaciones o deleciones del protooncogen c-KIT que mapea el cromosoma 4q12 y codifica un receptor transmembrana de tirosina quinasa. Estas mutaciones no permiten el desarrollo correcto de los melanoblastos y la migración posterior desde la cresta neural al sitio definitivo por lo que en las áreas afectadas no se encuentran melanocitos.<sup>1-4</sup> Otro gen implicado es el SNA 12 ubicado en el brazo largo del cromosoma 8 relacionado al desarrollo de las células de la cresta neural durante el desarrollo embrionario.<sup>3</sup>

Se presenta el caso de una lactante con poliosis y manchas acrómicas desde el nacimiento, en las que se consideraron previamente otros diagnósticos, y con la colaboración del dermatólogo pudo llegarse al diagnóstico definitivo.

## Caso Clínico



Fig.1

Mechón blanco de cabellos y cejas, asentando sobre áreas acrómicas



Fig.2

En región anterior de ambas rodillas, máculas acrómicas casi simétricas

Lactante de 4 meses de edad, sexo femenino, remitido por pediatra para evaluación de manchas blancas en la piel y mechones de pelos blancos en cuero cabelludo y cejas, presentes desde el nacimiento, aparentemente asintomáticas. La madre niega casos similares en su familia y en la del padre.

Inicialmente interpretada como vitíligo congénito, las lesiones solo acompañaban al crecimiento de la niña.

Previa a la consulta dermatológica se realizaron evaluaciones oftalmológica, cardiológica y neurológica además de la pediátrica, todas normales.

Al examen: Mechón de pelos blancos en región frontal del cuero cabelludo y extremo proximal de ceja izquierda emergiendo de piel acrómica (Figura 1).

En región anterior de ambas rodillas máculas acrómicas de aproximadamente 15 por 12 cm que se extienden a muslos, piernas y región posterior de ambos lados, con bordes irregulares y límites netos (Figura 2).

Dentro de las máculas se observan áreas redondeadas ligeramente hiperacrómicas, de tamaños variables, la mayor de 3 por 2 cm, las menores de milíme-

tros, con límites netos (Figuras 3 y 4).



En tronco máculas hipocrómicas con áreas hipercrómicas de límites netos (Figura 5).

Con estos hallazgos clínicos se llega al diagnóstico de piebaldismo y se dan orientaciones sobre la naturaleza de la enfermedad, fotoprotección y seguimiento del caso.

### Comentarios

Se presenta el caso por la rareza del cuadro, por los diagnósticos diferenciales que hay que plantear y para considerar el seguimiento.

El piebaldismo es una genodermatosis rara, su incidencia no supera 1: 40.000 personas, afecta por igual a hombres y mujeres, y no tiene distinción en cuanto a la raza.<sup>1-8</sup> No encontramos publicaciones previas en el Paraguay.

En el piebaldismo, 80 a 90% de los casos tiene un mechón blanco de cabellos en la región centro-frontal acompañado de compromiso de cejas y pestañas, y máculas acrómicas, simétricas, de bordes irregulares y límites netos en cuero cabelludo, frente, tórax, extremidades, todo esto desde el nacimiento. Eventualmente las áreas comprometidas presentan hipopigmentación como en el tronco en este caso. Pueden verse islotes normopigmentados o hiperpigmentados dentro de las lesiones o en la vecindad. Existen formas frustras solo con cambios pigmentarios del cabello o aislados de la piel.<sup>1-7</sup>

El diagnóstico se realiza por los hallazgos clínicos. En la anatomía patológica la epidermis muestra ausencia total de melanocitos en piel y folículos pilosos en las zonas afectadas.<sup>1,4</sup>

Esta enfermedad se debe diferenciar del vitíligo que también es acrómico. Las lesiones en el vitíligo son adquiridas y generalmente progresivas, mientras que en el piebaldismo son congénitas, estables, aunque excepcionalmente puede haber cierta remisión o progresión relacionada a una nueva mutación del gen KIT.<sup>5</sup>

El piebaldismo en general no compromete otros órganos fuera de la piel, pero el examen oftalmológico,

la audiometría, el examen neurológico y el genético son importantes para descartar otros cuadros como el síndrome de Waardenburg que también presentan acromía del pelo y piel, pero también sordera congénita, heterocromía parcial o total del iris y facies con raíz nasal ancha y aumento de distancia del canto interno. Existen algunos casos clínicamente similares al piebaldismo pero sin alteración en el gen c-KIT.<sup>4,5</sup> La asociación de piebaldismo y sordera se denomina síndrome de Wolf.<sup>4</sup>

Otros diagnósticos diferenciales son:

El albinismo oculocutáneo, en el que el trastorno es un déficit de síntesis de melanina, y la despigmentación es difusa con trastornos oculares. El piebaldismo también es llamado como albinismo parcial o incompleto pero la fisiopatología es diferente.<sup>1-4</sup>

Síndrome de Vogt-Koyanagi-Harada: Vitíligo, poliosis, alopecia, uveítis, alteraciones neurológicas y auditivas.<sup>1-4</sup>

Nevus acrómico, mosaicismos pigmentarios, esclerosis tuberosa entre otros.<sup>1-6</sup>

Al no existir melanocitos no resulta efectiva ninguna medida de estimulación de la melanogénesis. Se puede acudir al maquillaje correctivo. Existe la posibilidad de los microinjertos de melanocitos. El paciente debe ser orientado en cuanto a la fotoprotección y el riesgo de cáncer de piel. La posibilidad de transmitir a la descendencia se sitúa en el 50% al ser una patología dominante, por lo que la asesoría genética es fundamental.<sup>1-6</sup>

## BIBLIOGRAFÍA

1. Boggio P. Genodermatosis con hipopigmentación. En: Larralde M, Abad E, Luna P. Dermatología pediátrica. 2ª Ed. Buenos Aires: Ediciones Journal; 2010 p.81—87.
2. Richards K, Fukai K, Oiso N, Paller A. A novel KIT mutation results in piebaldism with progressive depigmentation. *J Am Acad Dermatol* 2001;44:288-92.
3. Ortonne J, Passeron T. Vitiligo and Other Disorders of Hypopigmentation. In: Bologna J, Jorizzo J, Schaffer J. *Dermatology*. 3ª Ed. China: Elsevier; 2012. p.1023-1048.
4. Arenas R. Dermatología - Atlas, diagnóstico y tratamiento. 6ª Ed. México: Mc Graw Hill; 2015
5. Thomas I, Kihiczak G, Fox M, Janniger C, Schwartz R. Piebaldism: an update. *Int J Dermatol* 2004;43(10):716-9 .
6. Cabrera N, Breto A, Castro M, Torres M, Milián R. Piebaldismo en un recién nacido. Leucodermia rara. *Rev Ciencias Médicas* 2013; 17(1):92-99
7. Perelló-Alzamora MR, Alonso-San Pablo MT, Unamuno P. Mechón blanco frontal aislado. Diagnóstico y comentario. *Piel*. 2011;26:515-6.
8. [Debarh FZ](#), [Mernissi FZ](#). Piebaldism: a rare genodermatosis [Pan Afr Med J](#). 2017; 24;27:221