

MOSAICISMO PIGMENTARIO POR EXCLUSIÓN DE UN CASO

Pellegrin Quiroz, Lizzette.

Rodríguez González, Manuel Humberto .

¹ Facultad de Medicina, UPAEP.

Lizzette.pellegrin@upaep.edu.mx

INTRODUCCIÓN

Se presenta la revisión de un caso pediátrico masculino de 7 años con diagnóstico de mosaicismos pigmentario, confirmado por estudio citogenético, cariotipo con bandas GTG en fibroblastos de piel. El mosaicismo se define por la presencia de dos o más líneas celulares, con diferente expresión genética derivada de un mismo cigoto (1). Existen dos tipos de mosaicismos pigmentarios: hipomelanosis de Ito y la hipermelanosis nevoide lineal y espiral (3), esta enfermedad afecta a 1 de cada 7 500 nacidos vivos (14), la mayoría de las alteraciones se manifiestan en los primeros años de vida caracterizándose por la presencia de máculas y alteraciones en el sistema nervioso central y músculo esquelético (2).

REPORTE DE CASO

Se observó desde los 3 meses de edad sobrecrecimiento del cuerpo izquierdo relacionado con una pseudohipertrofia muscular, ligero retraso motor diagnosticado con la escala de Denver a los 18 meses de edad, se detectaron múltiples manchas en el tronco y extremidades superiores que seguían un cierto patrón, presenta trastorno fonológico del lenguaje y se diagnosticó por ultrasonido hipoplasia renal asintomática. El cuadro por tratar inicia con espasmos musculares dolorosos que progresan en intensidad y frecuencia, se realizó una electromiografía con neuro conducción motora y neuro conducción sensitiva ambas se encontraron dentro de los valores normales. Se reportaron eventos de cefalea súbita e intensos EVA 9/10, se detectó hipertensión posterior a los episodios de cefalea con cifras de 130/100, se tomó una tomografía computarizada mostrando quistes aracnoideos, por lo que se le indicó una resonancia magnética del encéfalo y angiografía dando a conocer que la ubicación de los quistes. Cuenta con resultados de laboratorio que muestran acidosis metabólica con hiperlactatemia sin síntomas clínicos. Debido a su asociación con manifestaciones extra cutáneas es fundamental una evaluación sistémica y multidisciplinaria en la que se diagnosticó mosaicismos pigmentario por biopsias de piel y estudio citogenético. Actualmente lo valora pediatría, neuropediatría, genética médica, ortopedia pediátrica, reumatología y nefrología pediátricas.

ASPECTOS BIOÉTICOS

En el presente trabajo se respetaron, durante todo el proceso la confidencialidad y anonimato, cuidado todos los principios de bioética.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES

El mosaicismo pigmentario es una patología muy poco frecuente que engloba muchas alteraciones extra cutáneas principalmente en el sistema nervioso central y musculoesquelético, que impactan de forma importante la calidad de vida de los pacientes, es por ello que deben recibir una atención integral, lo que la hace una enfermedad compleja en todos los sentidos, desde el diagnóstico hasta el tratamiento definitivo, debido a la falta de estudio que es un punto relevante en futuras investigaciones.

Palabras clave: Mosaicismo pigmentario, pseudo hipertrofia, pediatría.

REFERENCIAS

- Suárez C, Nakousi-Capurro N, Aranibar L. Mosaicismos pigmentarios y alteraciones citogenéticas. *Piel (Barc, Internet)* 2021;36:590–3. <https://doi.org/10.1016/j.piel.2020.07020>
- Hartmann A, Hofmann UB, Hoehn H, Broecker EB, Hamm H. Postnatal confirmation of prenatally diagnosed trisomy 20 mosaicism in a patient with linear and whorled nevoid hypermelanosis. *Pediatr Dermatol* 2004;21:636–41. <https://doi.org/10.1111/j.0736-8046.2004.21604.x>
- Queremel Milani DA, Chauhan PR. Genetics, Mosaicism. StatPearls Publishing; 2023.
- Wang Y, Viennet C, Robin S, Berthon J-Y, He L, Humbert P. Precise role of dermal fibroblasts on melanocyte pigmentation. *J Dermatol Sci* 2017;88:159–66. <https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2017.06.018>.
- Kromann AB, Ousager LB, Ali IKM, Aydemir N, Bygum A. Pigmentary mosaicism: a review of original literature and recommendations for future handling. *Orphanet J Rare Dis* 2018;13. <https://doi.org/10.1186/s13023-018-0778-6>