



Imagen Biomédica

Piebaldismo

Servin, Roxana.; Avalos, Manuel; Sager, Lorena

El piebaldismo es un albinismo parcial, una rara enfermedad de la piel y el cabello que se manifiesta por zonas de piel acrómicas de color blanco lechoso (leucodermia) y un *mechón hipocrómico de pelo canoso plateado en zona frontal central* (**Figura N° 1**). La prevalencia de esta entidad no supera el 1: 20.000 personas, afecta por igual a hombres y mujeres sin predominio de razas. ⁽¹⁾ La denominación proviene del nombre en inglés de dos aves peculiares: *magpie*, una urraca de color negro con zonas blancas dispersas; y *bald eagle*, águila americana oscura de cabeza blanca. ⁽²⁾



Figura N° 1: *Mechón hipocrómico de pelo plateado en zona frontal central.*

Clínicamente, el piebaldismo se caracteriza por ser estable y persistente. ⁽¹⁾ Las zonas de despigmentación están presentes desde el nacimiento y permanecen estáticas en tamaño y forma. Sin embargo, pueden aparecer ocasionalmente pequeños islotes de hiperpigmentación dentro de los parches leucodérmicos y pigmentación en los bordes de las lesiones, ya sea de forma espontánea o luego de la exposición al sol o a la luz UVA artificial. Los sitios más característicos de despigmentación van desde la mitad de los brazos hasta las muñecas y desde la mitad de los muslos hasta la mitad de las piernas, el tórax y el abdomen. ⁽³⁾ (**Figuras N° 2 y 3**). Las cejas y las pestañas también pueden verse afectadas. ⁽¹⁾



Figura N° 2: Parches leucodérmicos con hiperchromía perilesional en piernas



Figura N° 3: Mácula hipocrómica en tronco

Es un trastorno con patrón de transmisión autosómico dominante (OMIM 172800) caracterizado por la ausencia congénita de melanocitos en las áreas afectadas de la piel y el cabello. ⁽⁴⁾ Se debe a una mutación heterocigota en el gen KIT, localizado en el brazo largo del cromosoma 4(4q11-q12) que codifica un receptor en la superficie celular con un dominio tirosina - kinasa intracelular. Esta mutación altera la diferenciación y migración de melanoblastos de la cresta neural durante la embriogénesis, generando posterior inestabilidad melanocítica. ⁽⁵⁾

La expresión fenotípica que caracteriza esta entidad es muy variable ya que dependerá del grado de afectación cutánea del tipo de mutación en el gen que codifica la proteína c-kit. El proto-oncogen KIT codifica un receptor transmembrana, que pertenece a la familia de receptores tirosina cinasa, y es expresado en la superficie de los melanocitos, cuyo ligando es un factor de crecimiento embrionario. ⁽⁶⁾

Los diferentes fenotipos producidos dependen del sitio donde se concrete la mutación dentro del gen. Se demostraron varios tipos de mutaciones del proto-oncogen KIT que conducen a variaciones en el fenotipo de piebaldismo. Existen dos mutaciones en el dominio intracelular del receptor tirosina cinasa, que resultan en fenotipos severos, y dos mutaciones en el dominio extracelular con fenotipos moderados a leves. ^(1,7) Las mutaciones en el gen c-kit se encuentran en aproximadamente el 75% de los pacientes afectados con piebaldismo. En los pacientes que carecen de mutaciones en el gen c-kit, se han descrito mutaciones en un gen que codifica un factor de transcripción expresado en la cresta neural (perteneciente a la familia de proteínas con dedos de zinc), el gen SNAI2, o SLUG, localizado en 8q11.21. ⁽⁸⁾



El piebaldismo puede estar asociado con otros trastornos como: la enfermedad de Hirschsprung o megacolon agangliónico, neurofibromatosis tipo I, anemia congénita de diseritropoyética tipo II, anemia de Diamond-Blackfan, enfermedad de Grover o enfermedad acantolítica transitoria. El diagnóstico debe establecerse para excluir otros trastornos que clínicamente presentan despigmentación o hipopigmentación del pelo y la piel, tales como el vitíligo y el albinismo. Cuando otras anomalías están presentes con el pelo y la participación de la piel, algunos síndromes se deben descartar como el Síndrome de Waardenburg, el síndrome Ziprkowski-Margolis o el síndrome de Woolf ⁽⁹⁾.

La enfermedad suele mantenerse estable sin avances ni retrocesos, los pacientes son saludables, pero sufren repercusión en su aceptación social. Hasta el momento actual no hay un tratamiento específico para las lesiones. ⁽¹⁰⁾

El tratamiento para esta enfermedad constituye un verdadero reto y se han recomendado desde medidas generales como el uso de bloqueadores solares, maquillaje y agentes pigmentadores de la piel –tal como el bronceador dihidroxiacetona (DHA)-, 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. ⁽¹¹⁾ 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, no obstante, los efectos cosméticos no son satisfactorios. ⁽⁹⁾ El trasplante de melanocitos se ha desarrollado para tratar lesiones leucodérmicas que no responden a la terapia clínica. Para estos tipos de leucodermia, la cirugía parece ser el método de elección ⁽¹¹⁾.

Finalmente, a pesar de ser el piebaldismo una enfermedad dermatológica poco frecuente, es parte de un grupo de patologías con hipopigmentación cutánea, de distribución topográfica característica y llamativa, requiriendo una aproximación diagnóstica multidisciplinaria para así diferenciarla de otras enfermedades similares, descartando la presencia de alteraciones orgánicas ⁽⁹⁾.

Bibliografía

1. Cabrera DNB; Breto RAG; Castro MM; Milián CRI. Piebaldismo en un recién nacido, leucodermia rara. *Rev. Ciencias Médicas*. 2013; 17:92-9.
2. Aviña Fierro JA, Hernández Aviña DA. Piebaldismo, albinismo parcial en cabello y piel. *Rev. Cubana Pediatría*. 2014; 8: 93-97



3. Caballero LM, Mosquera H. Piebaldismo: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Med. UNAB* 2006, 9:72-75.
4. Spritz RA. Molecular basis of human piebaldism. *J Invest Dermatol.* 1994; 103:137-140.
5. Spritz RS, Giebel LB, and Holmes SA. Dominant Negative and Loss of Function Mutations of the c-kit (Mast/Stem Cell Growth Factor Receptor) Proto-Oncogene in Human Piebaldism. *Am. J. Hum. Genet.* 1992; 50:261-269
6. Agarwal S, Ojha A. Piebaldism: a the literature. *Indian Dermatol. Online.* 2012; 3:144-7.
7. M. Valdivielso-Ramos, C. Mauleón, M.A. Martín, E. Balbín, P. de la Cueva, J.M. Hernanz. Piebaldismo. Dermatología pediátrica. *Acta Pediatr. Esp.* 2011; 69: 464-465.
8. Sanchez-Martin M, Perez-Losada J, Rodriguez-Garcia A, et al. Deletion of the SLUG (SNAI2) gene results in human piebaldism. *Am. J. Hum. Genet.* 2003; 122:125-32.
9. Janjua S, Khachemoune A, Guldbakke KK. Piebaldism: a case report and a concise review of the literature. *Cutis.* 2007; 80:411-14
10. Agarwal S, Ojha A. Piebaldism: a brief report and review of the literature. *Indian Dermatol. Online.* 2012;3:144-7
11. Neves DR, Régis Júnior JR, Oliveira PJ, Zac RI, Silveira Kde S. Melanocyte transplant in piebaldism: case report. *An. Bras. Dermatol.* 2010; 85(3):384-8.

Datos de autor

Carátula:

Piebaldismo

Autores:

Servin, Roxana.;

Avalos, Manuel;

Sager, Lorena

Lugar: Hospital Pediátrico "Juan Pablo II". Av. Artigas 1435. CP: W3400CUF

*roxivida@hotmail.com