

<b>INCONTINÈNCIA PIGMENTI (malaltia de Bloch-Sulzberger)</b>	
<b>Herència</b>	dominant lligada al cromosoma X
<b>Gen implicat</b>	NEMO
<b>Manifestacions cutànies</b>	<p><b>Dones</b> (97% casos) (mutació letal en homes excepte a la síndrome de Klinefelter)</p> <p>Les <b>lesions cutànies</b> segueixen un patró Blaschkoide i passen per <b>quatre fases</b> (100%):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Primera fase</b> (dues primeres setmanes de vida): brots de pàpules eritematoses, vesícules i plaques urticarials amb disposició lineal i localització acral.</li> <li>• <b>Segona fase</b> (segona setmana de vida-pocs mesos): aparició de pàpules verrucoses sobre les lesions vesiculososes prèvies.</li> <li>• <b>Tercera fase</b> (entre el primer i quart mes de vida): màcules hiperpigmentades lineals de color gris pissarra que segueixen les línies de Blaschko (signe de les lletres xineses) localitzades principalment a tronc i extremitats, i poden aparèixer tant a les zones afectades com a les respectades per l'erupció inicial.</li> <li>• <b>Quarta fase</b> (durant diversos anys): desaparició lenta de les màcules hiperpigmentades i la aparició en el seu lloc de màcules hipopigmentades amb cert grau d'atròfia (no bronzen ni suen)</li> </ul> <p><b>Aplasia cutis congenita</b> (25%)  <b>Canvis unguials</b></p>
<b>Manifestacions extracutànies</b>	<p><b>Alteracions del SNC</b> (25%): retard mental, retard en el desenvolupament motor, paraplàgia</p> <p><b>Alteracions oculars</b> (30%): estrabisme, atròfia nervi òptic, ceguesa</p> <p><b>Alteracions dentals</b> (50%): dentició retardada, manca de dents (ullals superiors i premolars)</p> <p><b>Alteracions esquelètiques</b></p>