

<b>INCONTINÈNCIA PIGMENTI (enfermedad de Bloch-Sulzberger)</b>	
<b>Herencia</b>	Dominante ligada al cromosoma X
<b>Gen implicado</b>	NEMO
<b>Manifestaciones cutáneas</b>	<p>Mujeres (97% casos) (mutación letal en hombres excepto en la Sd de Klínenfelter)</p> <p>Las <b>lesiones cutáneas</b> siguen un patrón Blaschkoide i pasan por 4 fases (100%):</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• <u>Primera fase</u> (dos primeras semanas de vida): brotes de pápulas eritematosas, vesículas y placas urticariales amb disposició lineal i localització acral.</li> <li>• <u>Segunda fase</u> (segunda semana de vida-pocos meses): aparición de pápulas verrucosas sobre las lesiones vesiculosos anteriores.</li> <li>• <u>Tercera fase</u> (entre el primer y cuarto mes de vida): máculas hiperpigmentadas lineales de color gris pizarra que siguen las líneas de Blaschko localizadas principalmente tronco y extremidades, y pueden afectar tanto a las zonas enfermas de la 1ª fase como a zonas respetadas.</li> <li>• <u>Cuarta fase</u> (durante varios años): desaparición lenta de las máculas hiperpigmentadas y la aparición en su lugar de máculas hipopigmentadas con cierto grado de atrofia (no broncean ni sudan)</li> </ul> <p><b>Aplasia cutis congénita</b> (25%)  <b>Cambios ungueales</b></p>
<b>Manifestacions extracutáneas</b>	<p><b>Alteraciones del SNC</b> (25%): retardo mental, retardo en el desarrollo motor, paraplegia</p> <p><b>Alteracions oculares</b> (30%)</p> <p><b>Alteracions dentales</b> (50%): dentición retardada, falta de dientes (colmillos superiores y premolares)</p> <p><b>Alteraciones esqueléticas</b></p>