



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

Incontinencia Pigmenti

DESCRIPCIÓN: Incontinencia Pigmenti (IP) es un desorden genético raro que afecta a la piel, pelo, uñas, dientes y sistema nervioso central. “Síndrome de Bloch-Sulzberger” es otro nombre comúnmente usado para IP. En la mayoría de los casos supone solamente un problema estético pero se han registrado alteraciones neurológicas, de la vista y del esqueleto unidas a la enfermedad. No tiene tratamiento en sí, sólo el que requiera la posible alteración que presente. Es un desorden genético raro, una condición dominante unida a X. Esto quiere decir que las hembras (XX) con sólo una copia del gen anormal mostrarán la enfermedad aunque tengan un gen normal en el otro cromosoma X. Los hombres (XY) que hereden el gen anormal ya que no tienen una copia normal para contrarrestarlo no sobreviven, por ello la mayoría de personas afectadas son mujeres. El gen responsable de la enfermedad ha sido recientemente identificado, se conoce con el nombre de NEMO y se encuentra en el cromosoma X, ubicado en la zona Xq28. Existen, pues, tests de diagnóstico precisos.

SÍNTOMAS: Puede darse: Alopecia, pelo tosco, alambrado y sin volumen.

Distrofias ungueales, retraso en la erupción y malformaciones dentarias, (afilados o cónicos, y algunos pueden faltar), oculares (miopía, estrabismo, microftalmia, catarata, atrofia óptica, del sistema nervioso central (la mayoría de los individuos con IP son neurológicamente normales, pero se han registrado complicaciones asociadas a la enfermedad como epilepsia, microcefalia, hidrocefalia y retraso mental y motor, que puede variar desde leve a severo), malformaciones viscerales. Rara vez hay acromia en lugar de pigmentación. El estado general es relativamente conservado y algunas veces presenta unos brotes de lesiones papulopustulosas o urticariformes que suelen durar aproximadamente un año.

Los afectados deben ser vigilados por diferentes especialidades médicas.

CONTACTO PARA AFECTADO:

Asociación Humanitaria de Enf. Degenerativas y Síndromes de la Infancia y Adolescencia (AHEDYSIA)

Apartado de Correos 142

ahedysia@wanadoo.es

03570 Villajoyosa (Alicante) 965895409