

# Incontinencia pigmentaria

## Incontinentia pigmenti

Katherine Luisa Contreras Gala<sup>1,a</sup>, Alex Ventura León<sup>2,b</sup>, Pol Espinoza Cenzano<sup>3,c</sup>

<sup>1</sup>Hospital María Auxiliadora. Lima, Perú.

<sup>2</sup>Hospital Nacional Cayetano Heredia. Lima, Perú.

<sup>3</sup>Hospital Vitarte. Lima, Perú.

<sup>a</sup> Médico residente de anatomía patológica, ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2140-6475>

<sup>b</sup> Médico anatomopatólogo, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-2433-1184>

<sup>c</sup> Médico residente de dermatología, ORCID: <https://orcid.org/0000-0002-4839-3478>

An Fac med. 2022;83(3). / DOI: <https://doi.org/10.15381/anales.v83i3.22856>.

### Correspondencia:

Katherine Luisa Contreras Gala  
[katherine.contreras1@unmsm.edu.pe](mailto:katherine.contreras1@unmsm.edu.pe)

Recibido: 19 de mayo 2022

Aprobado: 10 de julio 2022

Publicación en línea: 27 de julio 2022

**Conflictos de interés:** Los autores declaran no tener conflictos de interés.

**Fuente de financiamiento:** Autofinanciado

**Contribuciones de autoría:** Todas las autoras participaron en la concepción, redacción y revisión de la versión final del artículo.

**Citar como:** Contreras K, Ventura A, Espinoza P. Incontinentia pigmentaria. *An Fac med.* 2022;83(3). DOI: <https://doi.org/10.15381/anales.v83i3.22856>.

### Resumen

La incontinencia pigmentaria es una genodermatosis de rara presentación, que es considerada una alteración hereditaria, ligada al cromosoma X, con carácter dominante. Se presenta con mayor frecuencia en mujeres, y el compromiso principal se observa en tejidos derivados del ectodermo; es decir, puede evidenciarse como anomalías en piel, dientes, pelos, ojos y sistema nervioso. Se presenta un caso de incontinencia pigmentaria con manifestaciones cutáneas en un recién nacido varón. El caso se confirmó a través de dos biopsias evaluadas en el servicio de anatomía patológica del Hospital Cayetano Heredia. Debido al espectro amplio de presentación clínica de incontinencia pigmentaria, se recomienda considerar a esta entidad en el diagnóstico diferencial cuando nos encontramos frente a lesiones cutáneas, predominantemente vesiculares y que siguen una distribución siguiendo las líneas de Blaschko. La incontinencia pigmentaria es una enfermedad infrecuente en nuestro país, y su diagnóstico requiere de una adecuada correlación clínico patológica, y del conocimiento de las distintas fases de la enfermedad. El diagnóstico y reconocimiento oportuno y temprano de la entidad permitirá prevenir complicaciones asociadas a nivel sistémico.

**Palabras clave:** Incontinencia Pigmentaria; Herencia; Mujeres; Hiperpigmentación; Perú (fuente: DeCS BIREME).

### Abstract

Incontinentia Pigmenti is a rare genodermatosis, which is considered a hereditary alteration, linked to the X chromosome, with a dominant character. It occurs more frequently in women, and the main involvement is observed in tissues derived from the ectoderm, that is, it can be seen as abnormalities in the skin, teeth, hair, eyes and nervous system. We report a case of incontinentia pigmenti with cutaneous manifestations in a male newborn is presented. The case was confirmed through two biopsies evaluated in the pathological anatomy service of the Cayetano Heredia Hospital. Due to the broad spectrum of clinical presentation of incontinentia pigmenti, it is recommended to consider this entity in the differential diagnosis when we are faced with predominantly vesicular skin lesions that follow a distribution along Blaschko lines. Incontinentia pigmenti is a rare disease in our country, and its diagnosis requires an adequate clinicopathological correlation, and knowledge of the different phases of the disease. The timely and early diagnosis and recognition of the entity will prevent associated complications at the systemic level.

**Keywords:** Incontinentia Pigmenti; Heredity; Females; Hyperpigmentation; Peru (source: MeSH NLM).

## INTRODUCCIÓN

La incontinencia pigmentaria es una genodermatosis de rara presentación, que es considerada una alteración hereditaria, ligada al cromosoma X, con carácter dominante y una penetrancia del 100%<sup>(1,2)</sup>. Es consecuencia de una mutación en el gen *IKBKG* (*Inhibitor of Kappa B Kinase Gamma*, también conocido como NEMO), modulador esencial del factor nuclear  $\kappa B$  (NF $\kappa B$ ), que ha sido localizado en el Xq28, y que se encarga de regular la respuesta inmune, la cascada inflamatoria y los mecanismos de apoptosis celular<sup>(3)</sup>.

Se presenta en mayor frecuencia en mujeres (95% de casos), con una alta mortalidad prenatal en varones, aunque se han descrito casos de sobrevivencia en aquellos varones con mosaicismos somáticos o con síndrome de Klinefelter (47 XXY)<sup>(2)</sup>.

El compromiso principal se observa en tejidos derivados del ectodermo; es decir, puede evidenciarse como anomalías en piel, dientes, pelos, ojos y sistema nervioso<sup>(2)</sup>. Cabe resaltar que el compromiso de la piel ocurre en todos los pacientes con incontinencia pigmentaria<sup>(3,4,5)</sup>. Las lesiones cutáneas se caracterizan por erupciones eritematosas con vesiculaciones lineales, que están presentes al nacer o aparecen poco después, y se localizan principalmente en la piel de la espalda, torso o las extremidades, y siguen interesantemente las líneas de Blaschko, líneas cutáneas que son invisibles en condiciones normales<sup>(4)</sup>. Las lesiones se desarrollan en cuatro etapas diferentes, que van desde una lesión ampollar o vesiculosa, hasta lesiones hipopigmentadas y/o atróficas<sup>(5)</sup>. La pigmentación se desvanece suavemente y generalmente está ausente en la edad adulta<sup>(5)</sup>.

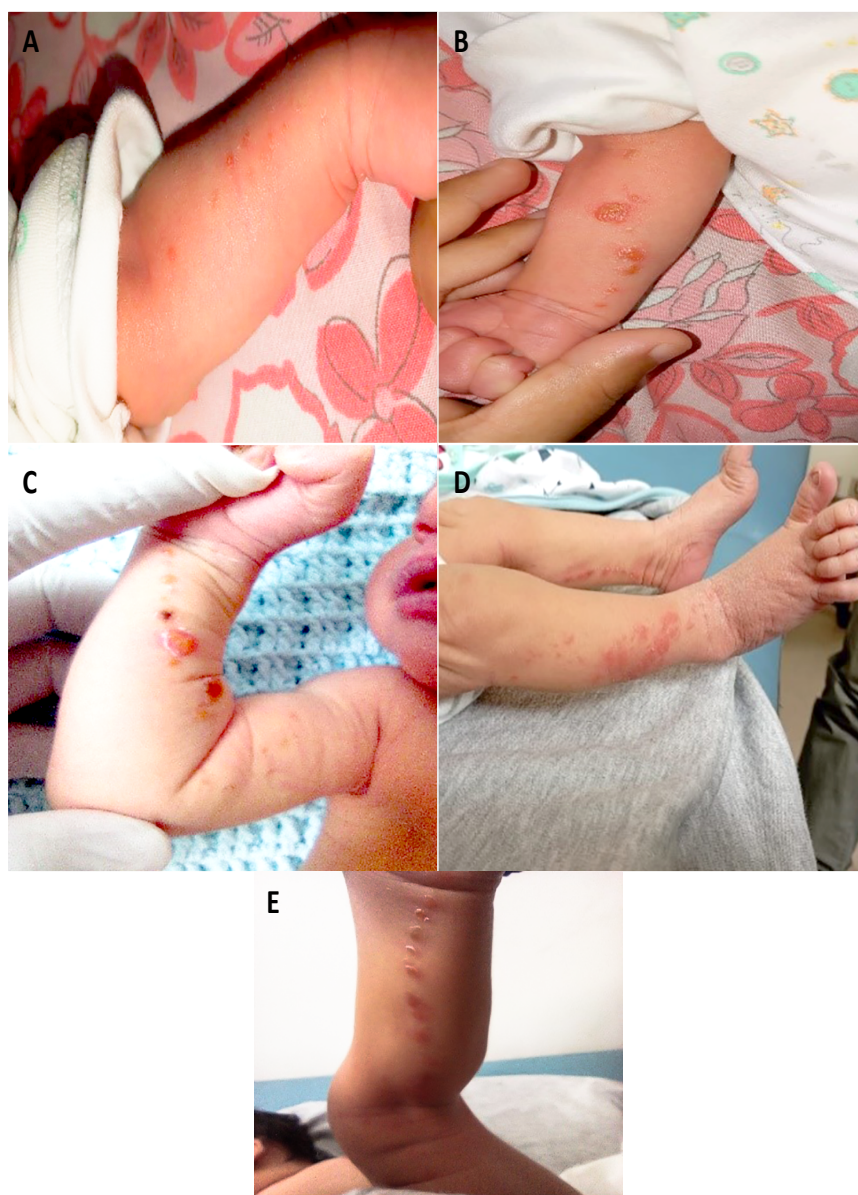
A pesar de la eosinofilia y leucocitosis que puede verse en el hemograma, los lactantes afectados generalmente no tienen compromiso sistémico<sup>(5)</sup>; sin embargo, estos pacientes pueden presentar manifestaciones extracutáneas que afectan su calidad de vida, dentro de las cuales destacan las anomalías dentales, las cuales se observan en aproximadamente el 80% de los pacientes<sup>(6)</sup>. El pronóstico de los pacientes en generalmente bueno, aunque puede agravarse cuando hay afectación sistémica<sup>(6)</sup>.

El primer caso de incontinencia pigmentaria reportado en el Perú fue en el año 2015, en un paciente varón de 30 días de nacido<sup>(1)</sup>. Reportamos el segundo caso en el Perú, de un paciente recién nacido de sexo masculino. Debido a la naturaleza infrecuente de la enfermedad en varones, se consideró importante su publicación.

## REPORTE DE CASO

Se presenta el caso de un recién nacido de 14 días, de sexo masculino, que

acudió a la consulta dermatológica en el Hospital Vitarte por presentar desde el nacimiento lesiones vesiculares en los brazos. Al segundo día de vida, aparecieron más vesículas y algunas lesiones eritematosas en miembros superiores y miembros inferiores, que presentaban una distribución lineal, siguiendo las líneas de Blaschko (Figura 1). El servicio de neonatología planteó como primera posibilidad diagnóstica herpes, y en segundo lugar, impétigo. Sin un cuadro clínico que sugiera un cuadro infeccioso sistémico,



**Figura 1.** Lesiones vesiculares de distribución lineal en miembros superiores (A, B, C). Lesiones vesiculares de distribución lineal en miembros inferiores (D, E).

hemograma y PCR en rangos normales, fue dado de alta.

Al revisar la historia clínica se encontró como antecedentes personales que el paciente fue un recién nacido a término, adecuado para la edad gestacional, de 3370 gramos y nacido por cesárea a causa de una distocia de presentación. El paciente es el segundo hijo varón de una mujer de 31 años, con controles prenatales adecuados, y que presentó anemia leve durante el embarazo. La madre negó abortos previos y negó también tener familiares de primer o segundo grado con lesiones de distribución lineal. El padre del paciente tiene 35 años y no tiene antecedentes patológicos conocidos.

Al momento del examen clínico, no se evidenció manifestaciones sistémicas y/o extracutáneas. Se le realizó dos biopsias punch de piel de pierna izquierda y se envió muestras al Servicio de Anatomía Patológica del Hospital Cayetano Heredia.

Al examen microscópico se evaluó ambas biopsias. Una de las biopsias evidenció una epidermis con ortoquerato-

sis, moderada acantosis y formación de vesícula intraepidérmica que contenía suero y eosinófilos. La epidermis adyacente mostraba exocitosis de eosinófilos y algunos queratinocitos disqueratósicos. A nivel de la dermis se observó leve infiltrado perivascular de linfocitos y eosinófilos (Figura 2).

La segunda biopsia evidenció una epidermis con ortoqueratosis, leve acantosis y escasos queratinocitos disqueratósicos. La dermis mostró leve infiltrado perivascular de linfocitos y algunos eosinófilos (Figura 3).

Se concluyó que el cuadro histológico encontrado era compatible con incontinencia pigmentaria. Posterior al diagnóstico anatomopatológico el paciente fue derivado a los departamentos de pediatría, neurología y oftalmología para exámenes y tratamientos adicionales.

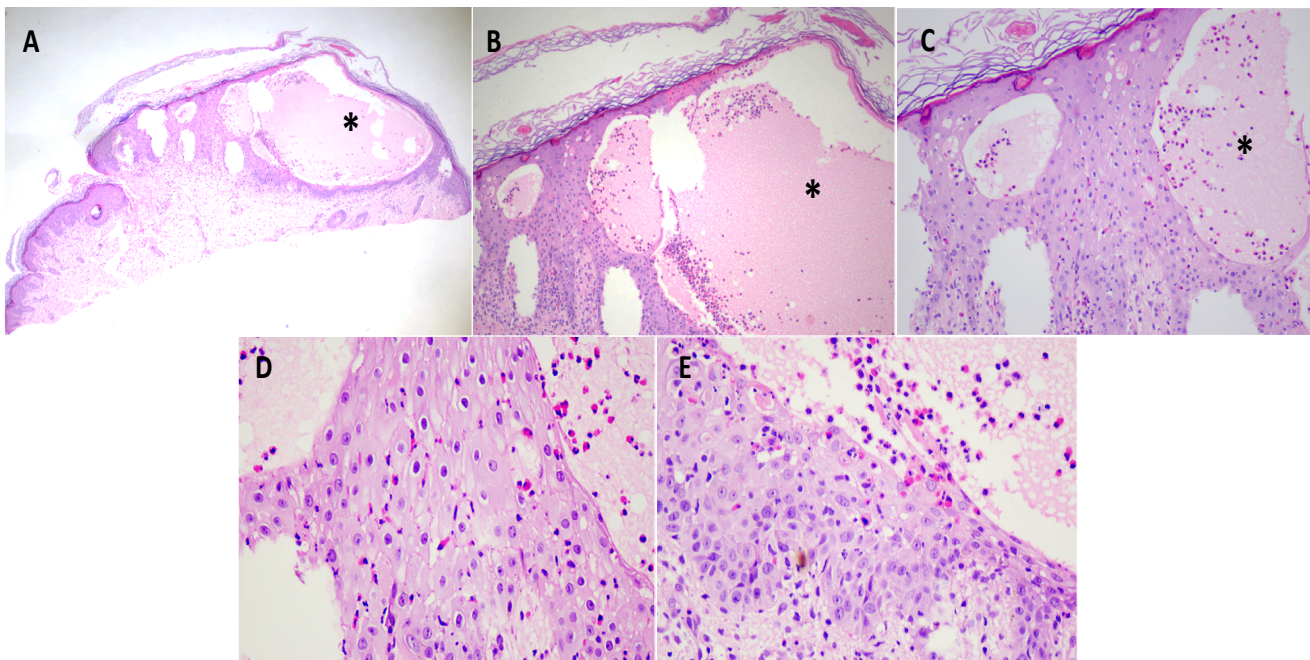
## DISCUSIÓN

El presente reporte es el segundo caso de incontinencia pigmentaria publicado

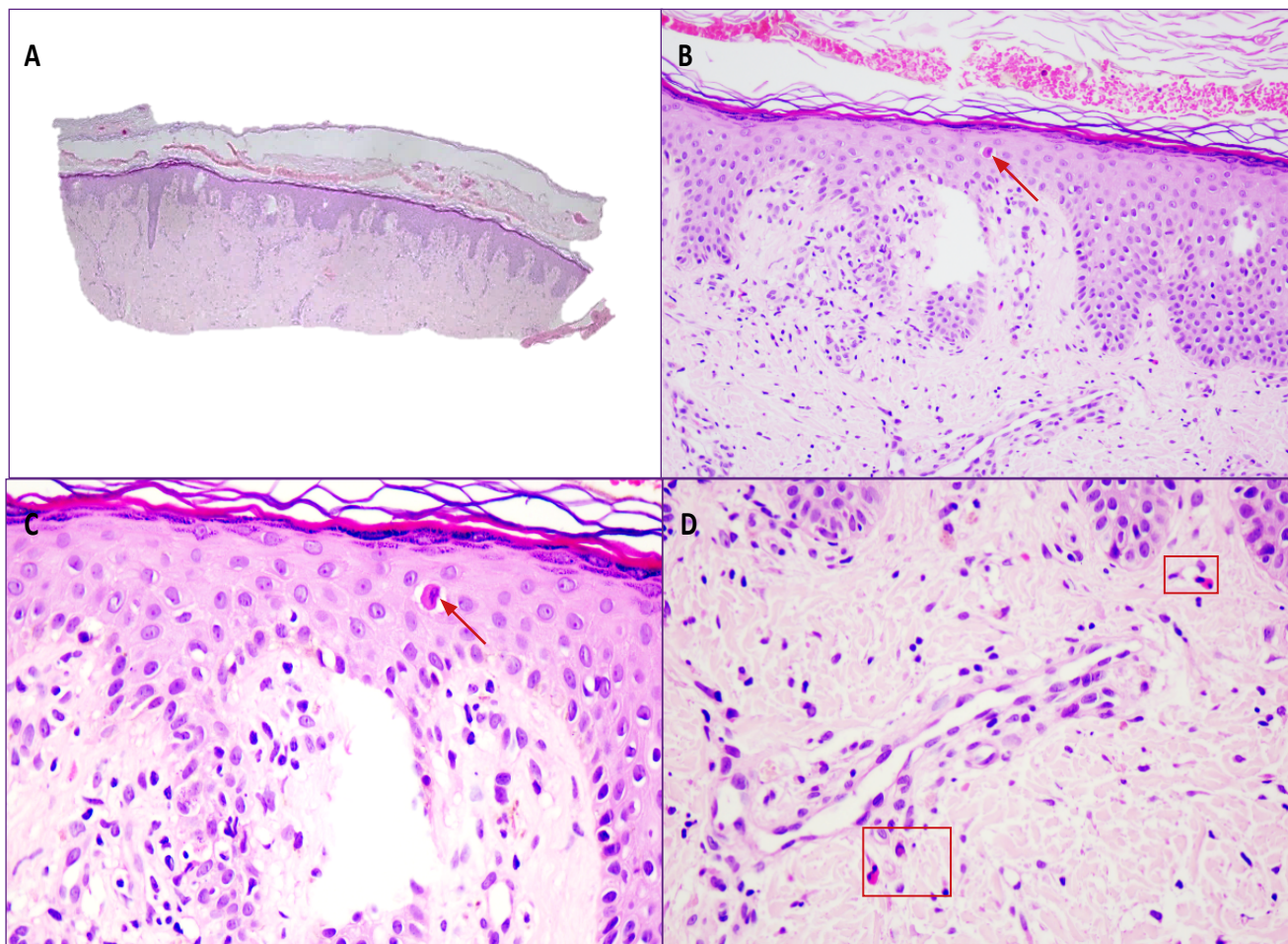
en el Perú en un recién nacido varón. Considerando que esta patología es más frecuente en mujeres, adquiere mayor importancia.

La incontinencia pigmentaria es una enfermedad rara, con herencia ligada al cromosoma X, y que afecta predominantemente a mujeres<sup>(1,2)</sup>. Fue descrita por Bloch en 1926, y por Sulzberger en 1928, por lo que también es conocida como el síndrome de Bloch-Sulzberger<sup>(3,4)</sup>. En el caso presentado, destaca el hecho de que el paciente fue de sexo masculino. Se ha descrito que la mayoría de pacientes de sexo masculino generalmente fallecen durante la vida intrauterina; excepto en aquellos casos en que el paciente presente un mosaicismo somático o un síndrome de Klinefelter<sup>(2)</sup>.

El primer caso a nivel mundial fue descrito por Garrod en 1906<sup>(3)</sup>. La incidencia de esta enfermedad oscila entre 1:40 000 a 1:50 000 recién nacidos, aunque la prevalencia real aún se desconoce puesto que hasta la actualidad continúa siendo una enfermedad subdiagnosticada<sup>(3)</sup>. En



**Figura 2.** Epidermis con ortoqueratosis, moderada acantosis y formación de vesícula intraepidérmica (\*) que contiene suero y eosinófilos (A,B,C); hematoxilina-eosina 4x, 10x y 40x, respectivamente. Epidermis adyacente con exocitosis de eosinófilos y algunos queratinocitos disqueratósicos (D, E); hematoxilina-eosina 40x.



**Figura 3.** En A y B epidermis con ortoqueratosis, leve acantosis y escasos queratinocitos disqueratósicos (flecha roja); hematoxilina-eosina 4x y 10x, respectivamente. En C y D, dermis con leve infiltrado perivascular de linfocitos y algunos eosinófilos (cuadro rojo); hematoxilina-eosina 40x.

1993, Landy y Donnai desarrollaron criterios diagnósticos clínicos; sin embargo, en 2014, Minic et al actualizaron dichos criterios, y se consideró también al estudio genético (Tabla 1). El diagnóstico se realiza con dos criterios mayores o con la suma de un criterio mayor y uno menor<sup>(2)</sup>. En el paciente del presente caso, se encontró un criterio mayor, evidenciado en las lesiones cutáneas vesiculares y un criterio menor que fueron los hallazgos histopatológicos típicos de la piel.

Al realizarse un diagnóstico oportuno de esta entidad, se previene todas las consecuencias posibles de esta patología. El desconocimiento de todo lo relacionado a esta entidad puede ocasionar que muchos casos de grado leve sean desapercibidos. De esta forma, algunos

pacientes llegan a la adultez sin un diagnóstico claro y esto conlleva a que sea mucho más probable la transmisión de la enfermedad a las próximas generaciones. Por otro lado, muchas veces al realizar el diagnóstico, no se brinda un adecuado seguimiento a los pacientes y consecuentemente, no se detectan otras alteraciones ya sea cutáneas y/o extracutáneas.

Las lesiones de esta entidad suelen estar presentes al nacimiento, o aparecer durante las dos semanas después del nacimiento<sup>(4,7)</sup>. Sin embargo, en algunos casos raros también pueden presentarse en infantes y en edad escolar<sup>(5,6)</sup>. El inicio clínico de la enfermedad se evidencia mayormente a nivel cutáneo y está constituido por 4 fases: vesicular o bullosa, verrucosa o liquenoide, hiperpigmentada e hipopigmentada o atrésica o atrófica

(Tabla 2 y Figura 4)<sup>(2,7)</sup>. El inicio y la duración de cada fase son diferentes en cada paciente, e incluso puede no manifestarse alguna de las fases<sup>(7)</sup>. Las lesiones por lo general pueden persistir hasta la edad adulta<sup>(8,9)</sup>.

Dentro de las manifestaciones extracutáneas, las anomalías dentales son las anomalías más frecuentes observadas en pacientes varones con incontinencia pigmenti (40 %), seguido de anomalías del cabello, los ojos y el SNC (30%)<sup>(10)</sup>. Las manifestaciones cutáneas, y posibles anomalías dentales, neurológicas y oculares, ayuda en el diagnóstico en niños mayores y adultos<sup>(11)</sup>.

Las alteraciones extracutáneas ocurren a varios niveles pero destacan las de localización dentaria. Las alteraciones

**Tabla 1.** Criterios diagnósticos de incontinencia pigmentaria propuestos por Landy y Donnai, actualizados por Minic<sup>(2)</sup>.

Criterios mayores	Criterios menores	Condiciones para confirmar el diagnóstico
Cambios típicos en la piel que se distribuyen en las líneas de Blaschko: <ul style="list-style-type: none"> <li>• (Etapa I)</li> </ul> Vesículo-bulosas <ul style="list-style-type: none"> <li>• (Etapa II)</li> </ul> Verrugosas <ul style="list-style-type: none"> <li>• (Etapa III)</li> </ul> Hiperpigmentada <ul style="list-style-type: none"> <li>• (Etapa IV)</li> </ul> Atrófica/hipopigmentada	Anomalías en sistemas nervioso central/ neurológicas: convulsiones, parálisis espástica, retraso psicomotor, retraso mental, microcefalia, atrofia cerebral / cerebral, microgiria/ polimicrogiria, hipoplasia en cuerpo calloso, alteración en ganglios de la base, leucomalacia periventricular, hidrocefalia, porencefalia, accidente cerebrovascular isquémico, necrosis hemorrágica difusa, encefalomiелitis Anomalías oculares: defectos en la visión, retinopatía, desprendimiento de retina, alteración vascular en retina, anormalidades pigmentarias hiper/hipopigmentado, atrofia óptica, hipoplasia foveal, fibroplasia retroretinal, cataratas, microftalmia, estabismo, nistagmo Anomalías dentales: retardo en la erupción primaria, anodoncia/ hipodoncia, microdoncia, distrofia dental, anomalías de la forma (cónicos), impactación, diastema, malaoclusión Alteraciones en paladar: paladar alto Alteraciones de la glándula mamaria: pezón supernumerario Anormalidades en pelo (pelo, cejas, pestañas): alopecia, hipertriosis Anormalidades en uñas: distrofia, pigmentación amarillenta, hendiduras transversales o longitudinales Abortos de fetos de sexo masculino Hallazgos histopatológicos típicos en piel	No existe evidencia de IP en familiar femenino de primer grado Si no hay disponibilidad de realizar estudio molecular, se requieren 2 o más criterios mayores o un criterio mayor y uno menor para confirmar el diagnóstico Mutación en <i>IKBKG</i> con cualquier criterio mayor o menor confirma el diagnóstico Evidencia de IP en un familiar femenino de primer grado: necesita un criterio mayor o 2 criterios menores Eosinofilia e inactivación del cromosoma X sesgada apoyan el diagnóstico en todos los casos

dentarias son las más frecuentemente encontradas, y es importante buscarlas y evidenciarlas, puesto que su sola presencia, debido a su permanencia en el tiempo, puede colaborar a realizar un diagnóstico retrospectivo<sup>(12)</sup>.

Sin embargo, la clínica neurooftalmológica definirá el pronóstico<sup>(12)</sup>. Las mani-

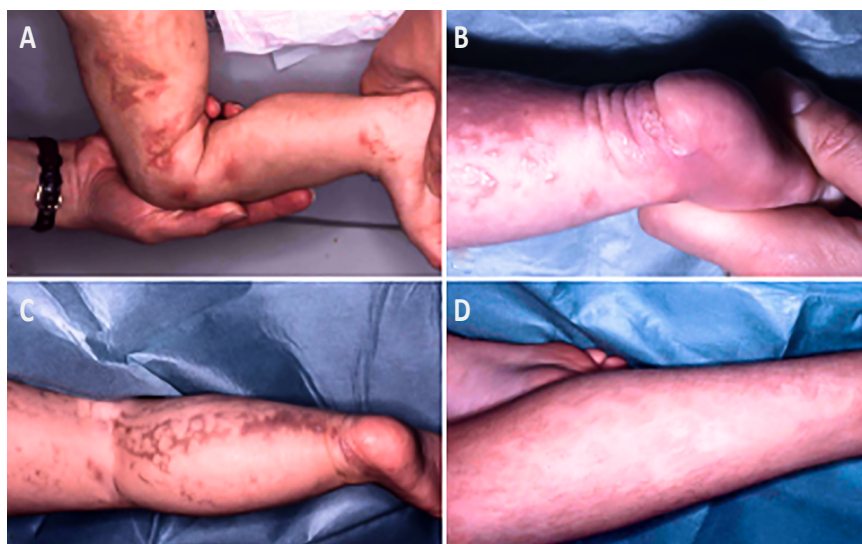
festaciones del sistema nervioso central en el ojo y en el cerebro causan la mayor discapacidad<sup>(12)</sup>. La alteración oftalmológica cursa con visión normal, por ello en muchas ocasiones es infradiagnosticada, pero cuando se presenta, suele ser asimétrica, severa y asociada a patología neurológica; y como consecuencia de

anormalidades vasculares son a menudo muy debilitantes y persistentes a lo largo de la vida<sup>(13,14)</sup>. Las manifestaciones retinianas y neurológicas suelen ser de inicio temprano y pueden presentarse en el primer año de vida<sup>(14)</sup>.

Las anomalías del sistema nervioso central generalmente ocurren desde el

**Tabla 2.** Estadios de incontinencia pigmentaria<sup>(7)</sup>.

Estadio	Características clínicas	Características histológicas
Estadio 1. Vesículo-buloso	Bulas tensas, claras, y vesículas con base inflamatoria	Espongiosis eosinofílica, vesículas intraepidérmicas. Inflamación de la dermis, con un infiltrado celular, incluyendo numerosos eosinófilos
Estadio 2. Verrucoso o liquenoide	Rash parecido a verrugas, hipertrófico	Queratinocitos disqueratóticos, hiperqueratosis, acantosis y papilomatosis. Melanófagos en dermis superficial. Posibles signos de inflamación dérmica y epidérmica (espongiosis epidérmica, infiltrado celular con numerosos eosinófilos)
Estadio 3. Hiperpigmentado	Manchas lineales parduzcas	Incontinencia melánica con melanocitos en capa basal de epidermis y en dermis superficial
Estadio 4. Hipopigmentado, atrésico, o atrófico	Lesiones atróficas e hipopigmentadas	Atrofia epidérmica y melanocitos pequeños o normales, disminuidos. Los apéndices cutáneos pueden estar ausentes.



**Figura 4.** Fases de incontinencia pigmentaria (2): vesicular o bullosa (A), verrucosa o liquenoide (B), hiperpigmentada (C) e hipopigmentada o atrésica o atrófica (D).

recién nacido hasta el período infantil temprano; y representan la amenaza más importante para la vida de los pacientes; estas incluyen convulsiones, trastornos mentales, retraso mental, hemiplejía, hemiparesia, espasticidad, microcefalia y ataxia cerebelosa <sup>(14)</sup>.

El diagnóstico diferencial depende de la fase de la enfermedad, y se resume en la tabla 3 <sup>(10)</sup>.

En relación al tratamiento, no existen protocolos establecidos de manejo, pero ciertas guías pueden ser útiles <sup>(14)</sup>. La clínica

cutánea usualmente se resuelve espontáneamente; por ello, el tratamiento en estos casos es sólo de apoyo <sup>(14,15)</sup>. Es importante que en todo momento, en todas las etapas de las erupciones cutáneas, estas lesiones se mantengan frescas y secas, evitando traumatismos. El riesgo de la infección se puede minimizar al no abrir las ampollas. Los tratamientos tópicos como los baños de avena pueden aliviar la incomodidad <sup>(14,15)</sup>.

Las fases de las lesiones en la piel pueden superponerse durante el primer año de vida y/o pueden reaparecer en el contexto de una fiebre o enfermedad infecciosa a lo largo de la infancia <sup>(14)</sup>.

La intolerancia al calor en incontinencia pigmentaria es una manifestación del compromiso de las glándulas sudoríparas, y ocasiona que la persona no pueda transpirar (hipohidrosis) y tenga un riesgo de sobrecalentamiento potencialmente mortal <sup>(14)</sup>. En estos casos, es importante utilizar inmediatamente medidas de tratamiento para enfriar el cuerpo, dentro de los cuales se puede incluir líquidos fríos, baño frío, y bolsas de hielo para la ingle y la axila <sup>(14)</sup>. Los síntomas

**Tabla 3.** Diagnóstico diferencial de incontinencia pigmentaria <sup>(10)</sup>.

Estadíos	Cambios clínicos en piel	Duración de estadio	Hallazgos histopatológicos en piel	Diagnóstico diferencial
Estadio 1. Vesiculo-buloso	Eritema y ampollas	Dentro de las primeras semanas de vida, y desaparece aproximadamente a los 18 meses de edad	Espongiosis eosinofílica y vesículas intraepidérmicas conteniendo eosinófilos. Queratinocitos apoptóticos en epidermis	Dermatitis con lesiones ampollares en infancia temprana como los diferentes tipos de epidermolisis bulosa e infección bacteriana bulosa. Herpes simple. Varicela/herpes zoster.
Estadio 2. Verrucoso o liquenoide	Rash hipertrófico	Dentro de los primeros meses de vida, y dura unos cuantos meses	Papilomatosis, hiperqueratosis y acantosis de epidermis. Queratinocitos apoptóticos en epidermis, formando remolinos escamosos. Mayor incontinencia melánica	Verrugas vulgares (verrugas simples). Nevus verrucoso. Molusco contagioso. Condrodisplasia puntata dominante ligada a cromosoma x. Nevus epidérmico lineal.
Estadio 3. Hiperpigmentado	Hiperpigmentación	Comienza cuando el estadio 2 comienza a resolverse. Persiste en la adultez	Incontinencia melánica marcada, con numerosos melanófagos en dermis. No hiperplasia epidérmica. Aislados queratinocitos apoptóticos en epidermis	Hipomelanosis de Ito. Síndrome de Naegeli. Moaiscismo de pigmento.
Estadio 4. Hipopigmentado, atrésico, o atrófico	Hipopigmentación y alopecia	La hiperpigmentación comienza a desaparecer en la adolescencia y en los tempranos veintes. No ocurre en todos los pacientes	Epidermis atrófica. Reducción masiva de melanina en capa basal. Persistencia de cuerpos apoptóticos en epidermis o dermis papilar. Ausencia completa de unidades pilosebáceas y glándulas ecrinas	Vitiligo con alopecia localizada. Diferentes tipos de displasia ectodérmica.

de desorientación o pérdida del conocimiento son una emergencia médica. Para los escolares, un historial de intolerancia al calor puede requerir un aula o escuela con aire acondicionado <sup>(14)</sup>.

Es de gran relevancia realizar un diagnóstico y tratamiento temprano de la patología dentaria para evitar complicaciones secundarias. Se recomienda también controles radiológicos a partir de los dos años de vida. En caso lo amerite, se puede indicar también cirugía correctora <sup>(15)</sup>.

Por otro lado, resulta imprescindible practicar una buena exploración neurológica en el momento del diagnóstico, recurriendo a las pruebas de imagen si se detectara alguna anomalía <sup>(15)</sup>.

Por último, se recomiendan controles estrictos oftalmológicos con mayor periodicidad durante el primer año (tiempo en el que suele aparecer la patología retiniana) y posteriormente, hasta los tres o cuatro años <sup>(16)</sup>.

La incontinencia pigmentaria es una enfermedad infrecuente en nuestro país y su diagnóstico requiere de una adecuada correlación clínico patológica, y del conocimiento de las distintas fases de la enfermedad.

Con el presente reporte se pretende dar a conocer a la comunidad médica, en dermatología, neonatología y anatomía patológica, la importancia de tener en consideración el diagnóstico de inconti-

nencia pigmenti, siempre que nos enfrentemos a un paciente recién nacido, con lesiones vesiculares, verrucosas, y/o hiper o hipopigmentadas, que evidencien una distribución siguiendo las líneas cutáneas de Blaschko. El diagnóstico, reconocimiento oportuno y temprano de la entidad permitirá prevenir complicaciones asociadas a nivel sistémico, que a futuro puedan interferir en la calidad de vida del paciente.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Atamari-Anahui Noé, Solórzano-Gutiérrez Wendy. Incontinentia pigmenti (Síndrome de Bloch-Sulzberger) en un paciente varón: Reporte de un caso. *Rev Med Hered*. 2015 oct; 26(4): 238-241.
2. Ocaña S, del Boz J, Vera A. Incontinentia pigmenti. Estudio descriptivo de la experiencia en dos centros hospitalarios. *An Pediatr (Barc)*. 2019;19(1): 3-12. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2019.04.004>
3. Hadj-Rabia S, Rimella A, Smahi A, Fraïtag S, Hamel-Teillac D, Bonnefont JP, et al. Clinical and histologic features of incontinentia pigmenti in adults with nuclear factor-KB essential modulator gene mutations. *J Am Acad Dermatol*. 2011 Mar;64(3):508-15. DOI: [10.1016/j.jaad.2010.01.045](https://doi.org/10.1016/j.jaad.2010.01.045)
4. Cammarata-Scalisi F, Fusco F, Ursini MV. Incontinentia pigmenti. *Actas Dermosifiliogr*. 2019;110(4): 273-278. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.10.004>
5. Rafatjoo R, Taghdisi Kashani A. Incontinentia Pigmenti; a Rare Multisystem Disorder: Case Report of a 10-Year-Old Girl. *J Dent (Shiraz)*. 2016 Sep;17(3):233-7.
6. Minić S, Trpinac D, Gabriel H, Gencik M, Obradović M. Dental and oral anomalies in incontinentia pigmenti: a systematic review. *Clin Oral Investig*. 2013 Jan;17(1):1-8. DOI: [10.1007/s00784-012-0721-5](https://doi.org/10.1007/s00784-012-0721-5).
7. Gianfaldoni S, Tchernev G, Wollina U, Lotti T. Incontinentia Pigmenti: A Case Report of a Complex Systemic Disease. *Open Access Maced J Med Sci*. 2017 Jul 23;5(4):501-505. DOI: [10.3889/oamjms.2017.128](https://doi.org/10.3889/oamjms.2017.128)
8. Rafatjoo R, Vafaee F, Allahbakhshi H, Mahjoub P. A Multidisciplinary Approach to a Seven-Year-Old Patient with Incontinentia Pigmenti: A Case Report and Five-Year Follow Up. *J Dent (Tehran)*. 2016 Aug;13(4):295-301.
9. Minić S, Trpinac D, Obradović M. Systematic review of central nervous system anomalies in incontinentia pigmenti. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Feb 13; 8:25. DOI: [10.1186/1750-1172-8-25](https://doi.org/10.1186/1750-1172-8-25)
10. Minić S, Trpinac D, Obradović M. Incontinentia pigmenti diagnostic criteria update. *Clin Genet*. 2014 Jun;85(6):536-42. DOI: [10.1111/cge.12223](https://doi.org/10.1111/cge.12223).
11. Narayanan, M. J., Rangasamy, S., & Narayanan, V. Incontinentia pigmenti (Bloch-Sulzberger syndrome). *Handbook of Clinical Neurology*, 2015, 271-280. DOI: [10.1016/b978-0-444-62702-5.00020-2](https://doi.org/10.1016/b978-0-444-62702-5.00020-2)
12. Berlin A, Paller AS, Chan LS. Incontinentia pigmenti: A review and update on the molecular basis of pathophysiology. *J Am Acad Dermatol*. 2002;47(2): 169-87. DOI: [10.1067/mjd.2002.125949](https://doi.org/10.1067/mjd.2002.125949)
13. Ardelean D, Pope E. Incontinentia pigmenti in boys: a series and review of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2006 Nov-Dec;23(6):523-7. DOI: [10.1111/j.1525-1470.2006.00302](https://doi.org/10.1111/j.1525-1470.2006.00302)
14. Feito-Rodríguez M, García-Macarrón J, Bravo-Burquillos ER, Vera-Casaño A, de Lucas-Laguna R. Incontinentia pigmenti: tres nuevos casos que demuestran que no es sólo cosa de mujeres. *Actas Dermosifiliogr*. 2007 Mar; 98(2):112-5.
15. Greene-Roethke C. Incontinentia Pigmenti: A Summary Review of This Rare Ectodermal Dysplasia with Neurologic Manifestations, Including Treatment Protocols. *J Pediatr Health Care*. 2017 Nov-Dec;31(6): e45-e52. DOI: [10.1016/j.pedhc.2017.07.003](https://doi.org/10.1016/j.pedhc.2017.07.003)
16. Swinney CC, Han DP, Karth PA. Incontinentia Pigmenti: A Comprehensive Review and Update. *Ophthalmic Surg Lasers Imaging Retina*. 2015 Jun;46(6):650-7. DOI: [10.3928/23258160-20150610-09](https://doi.org/10.3928/23258160-20150610-09)