MOSAICISMO PIGMENTARIO SECONDO LE LINEE DI BLASCHKO: DIFFICOLTÀ CLASSIFICATIVE

Sowmia E., Manobalan K., Vijay V., Singh Y.
Department of Dermatology, Sri Venkateshwaraa Medical College Hospital and Research Centre
Ariyur, Puducherry, India

Parole chiave Mosaicismo, pigmentazione.

Casi clinici. *Caso 1*. Un uomo di 26 anni si è presentato con lesioni bianche asintomatiche sul lato destro dell'addome e della coscia, presenti fin dalla nascita. Non vi era storia di precedente infiammazione, trauma né di lesioni simili in famiglia. L'esame cutaneo ha rivelato macule ben delimitate da ipopigmentate a depigmentate disposte a spirale e a vortice sul fianco, con aree focali di pigmentazione e di poliosi all'interno delle macchie bianche. Le lesioni seguivano le linee di Blaschko, estendendosi dall'addome destro alla coscia, alla regione glutea e al ginocchio (Fig. 1). L'esame obiettivo generale è risultato nella norma.

Una biopsia con punch da 4 mm ha mostrato una marcata diminuzione dei melanociti. Questo reperto non era di per sé specifico per l'ipomelanosi di Ito né sufficiente per distinguerla dal nevo depigmentoso sistematizzato. Poiché le informazioni cliniche e istopatologiche disponibili non consentivano di distinguere in modo affidabile questa entità, si è preferito parlare di ipopigmentazione distribuita secondo le linee di Blaschko nello spettro del mosaicismo pigmentario.

Caso 2. Un neonato maschio a termine, di 10 giorni, grande per età gestazionale, nato da primigravida di 20 anni mediante concepimento spontaneo in matrimonio non consanguineo, è stato inviato per la valutazione di lesioni iperpigmentate sul tronco. Non sono state segnalate complicanze antenatali o perinatali. L'esame cutaneo ha mostrato multiple macule iperpigmentate ben delimitate disposte secondo le linee di Blaschko sul tronco e sugli arti (Fig. 2).

In questo pattern esteso, non è stato possibile stabilire con certezza se le aree più scure rappresentassero la pelle alterata su uno sfondo più chiaro o se le aree più chiare rappresentassero la componente alterata rispetto a una pelle più scura e più estesa. La maggiore estensione della pigmentazione più scura potrebbe favorire quest'ultima interpretazione, ma la sola superficie corporea non può determinare il fenotipo di base. Il caso viene pertanto descritto dal punto di vista morfologico senza presupporre che l'uno o l'altro colore rappresenti la pelle normale. Un ulteriore follow-up clinico, un attento esame della pelle apparentemente non interessata e della pigmentazione familiare, nonché una valutazione complementare ove indicata, potranno contribuire a perfezionare l'interpretazione.

Discussione. Il mosaicismo pigmentario descrive alterazioni strutturate della pigmentazione cutanea che possono seguire le linee di Blaschko. Tali alterazioni possono essere ipopigmentate, iperpigmentate o una combinazione di entrambe. Riconoscerne la distribuzione è importante, ma il solo pattern non stabilisce una diagnosi specifica (1, 2).

Nel primo caso, l'esordio congenito e l'ipopigmentazione a vortice hanno sollevato il sospetto sia di ipomelanosi di Ito che di nevus depigmentosus. Il nevo depigmentoso o ipomelanico compare solitamente alla nascita o nella prima infanzia e rimane relativamente stabile nella sua distribuzione; può essere localizzato o segmentario (3). L'ipomelanosi di Ito è caratterizzata da un'ipopigmentazione blaschkoide più estesa, che può essere associata ad anomalie extracutanee, soprattutto neurologiche

Fig. 1

Fig. 2

Fig. 1, 2: Mosaicismo pigmentario distribuito secondo le linee di Blaschko. Nella Fig. 1 (caso 1) estese aree di ipopigmentazione su più segmenti. Nel caso 2 (Fig. 2) la distribuzione generalizzata rende difficile identificare il colore patologico.

e muscolo-scheletriche. Tuttavia, i confini tra queste due condizioni non sono chiaramente definiti. Anomalie associate sono state segnalate in entrambi i gruppi, a supporto del loro inserimento all'interno del più ampio spettro del mosaicismo pigmentario (4). Sebbene l'esame obiettivo generale del nostro paziente fosse normale, questo reperto da solo non consente di distinguere tra le due condizioni. Abbiamo pertanto preferito la diagnosi descrittiva di mosaicismo pigmentario distribuito secondo le linee di Blaschko.

La riduzione dei melanociti riscontrata alla biopsia non conferma autonomamente l'ipomelanosi di Ito. Nel nevo depigmentoso è stata dimostrata una ridotta quantità di melanina a fronte di un numero conservato di melanociti, suggerendo un difetto della funzione melanocitaria o della formazione dei melanosomi (3). I reperti istopatologici devono quindi essere interpretati insieme ai dati clinico-anamnestici, anziché essere utilizzati da soli per formulare una diagnosi specifica.

Il secondo caso illustra la difficoltà di identificare il colore della pelle normale in un mosaicismo pigmentario esteso. Le aree più scure sono state inizialmente interpretate come lesioni iperpigmentate. Tuttavia, la loro maggiore estensione solleva la possibilità che esse rappresentino la pelle normale, essendo le aree più chiare la condizione patologica. Questa rimane un'interpretazione clinica, poiché l'estensione relativa di ciascun colore non è in grado di stabilire quale sia quello anomalo. Il confronto con cute apparentemente non affetta e la valutazione sotto un'illuminazione appropriata. possono risultare utili; l'esame con lampada di Wood può rendere più evidenti le differenze di pigmentazione ma non identifica di per sé la popolazione cutanea normale (2).

La valutazione per anomalie neurologiche, dello sviluppo, muscoloscheletriche e oculari rimane importante nei pazienti con mosaicismo pigmentario (2, 5). Nei quadri a esordio neonatale, il follow-up è utile poiché alcuni dei reperti associati possono manifestarsi in un momento successivo.

Conclusioni. Questi due casi dimostrano le difficoltà di classificazione nello spettro del mosaicismo pigmentario.

Conflitti d'interesse

Gli autori dichiarano l'assenza di conflitti d'interesse.

Corrispondenza a:
Dr. Yogindher Singh. R, Assistant Professor
Department of Dermatology
Sri Venkateshwaraa Medical College Hospital and Research Centre
Ariyur-605102, Puducherry, India
e-mail- yogindher4@gmail.com

Bibliografia

1) Kouzak SS, Mendes MST, Costa IMC. Cutaneous mosaicisms: concepts, patterns and classifications. *An Bras Dermatol*. 2013;88(4):507-17. doi: 10.1590/abd1806-4841.20132015
2) Kromann AB, Ousager LB, Ali IKM, et al. Pigmentary mosaicism: a review of original literature and recommendations for future handling. *Orphanet J Rare Dis*. 2018;13(1):39. doi: 10.1186/s13023-018-0778-6
3) Lee HS, Chun YS, Hann SK. Nevus depigmentosus: clinical features and histopathologic characteristics in 67 patients. *J Am Acad Dermatol*. 1999;40(1):21-6. doi: 10.1016/s0190-9622(99)70524-4
4) Nehal KS, PeBenito R, Orlow SJ. Analysis of 54 cases of hypopigmentation and hyperpigmentation along the lines of Blaschko. *Arch Dermatol*. 1996;132(10):1167-1170. PMID: 8859026
5) Thapa R. Pigmentary mosaicism: an update. *Indian J Dermatol*. 2008;53(2):96–97. doi: 10.4103/0019-5154.41658