

CASO CLÍNICO

Nevo sebáceo de Jadassohn. Informe de un caso

Omar Otaolauruchi-Silva, Abelardo Rodríguez-Reyes, Sara Plazola-Hernández,
Guillermo Salcedo-Casillas, Cristina Villanueva-Mendoza

Asociación para Evitar la Ceguera en México, Hospital “Dr. Luis Sánchez Bulnes”, México, D. F., México.

Resumen

Introducción. El síndrome de nevo sebáceo de Jadassohn es un padecimiento de etiología desconocida, que se presenta desde el nacimiento y se caracteriza por hiperpigmentación e hiperqueratosis que afectan cara, espalda y extremidades con una distribución lineal; también se asocia con retardo mental (moderado a grave) y crisis convulsivas. Otras alteraciones presentes en forma variable son: asimetría craneal, alopecia, coartación de la aorta, criptorquidia, defectos óseos, escoliosis y alteraciones oculares diversas como coloboma palpebral, dermoides y leucomas corneales.

Caso clínico. Se describe el caso de una niña de cinco años con hiperpigmentación en mentón que se extiende a hemitórax y extremidades con una distribución lineal. Además, desde el nacimiento presentó leucomas corneales, dermolipomas bilaterales, así como coloboma de párpado superior en ojo izquierdo y zonas de alopecia en la piel cabelluda.

Conclusión. El estudio histopatológico de una zona alopéctica de piel cabelluda confirmó el diagnóstico de nevo sebáceo de Jadassohn, caracterizado por la presencia de folículos pilosos primitivos o mal desarrollados y ausencia de glándulas sebáceas.

Palabras clave. Leucoma; coristoma; coloboma; nevo sebáceo.

medigraphic.com

Solicitud de sobretiros: Dr. Omar Otaolauruchi Silva, Vicente García Torres Núm. 46, Col. San Lucas Coyoacán, C.P. 04030, México, D. F., México.

Fecha de recepción: 30-08-2006.

Fecha de aprobación: 26-07-2007.

Introducción

El síndrome de nevo sebáceo de Jadassohn o nevo sebáceo lineal es un padecimiento de etiología desconocida, caracterizado por una lesión cutánea presente desde el nacimiento con hiperpigmentación e hiperqueratosis, comúnmente localizada en la región medio facial, desde la frente hacia la región nasal, y puede extenderse hacia el tórax y extremidades con una distribución lineal; la lesión cutánea se asocia con crisis convulsivas y retraso mental.¹

Jadassohn, en 1885, introdujo el término de nevo sebáceo para describir las características de un nevo con componente parcial o total de glándulas sebáceas; posteriormente, Robinson acuñó el término de "nevo sebáceo de Jadassohn". Feuerstein y Mims fueron los primeros en describir al "síndrome de nevo sebáceo" como una entidad neurológica en 1962. Desde entonces se ha ido ampliando el espectro de alteraciones encontradas en la entidad.²

Aproximadamente, en 40 a 50% de los casos se observa déficit mental de moderado a grave, y se puede acompañar de crisis convulsivas focales o generalizadas, a veces de difícil control. También ha habido casos con inteligencia normal.^{1,3}

Se considera que las alteraciones oculares se asocian frecuentemente y ocurren en segundo lugar después de las neurológicas. Entre las más comunes están: opacidades corneales, panus, coloboma de párpado, así como de iris y coroides, dermolipomas de conjuntiva, endotropía, atrofia de nervio óptico, neovascularización subretiniana y microftalmos.¹⁻⁴

Otras alteraciones descritas en forma variable son asimetría craneal, micro o macrocefalia, quistes aracnoideos, cardiopatía congénita como coartación de la aorta, xifoescoliosis, polidactilia, sindactilia, alopecia y criptorquidia.^{1,3}

El nevo sebáceo se presenta desde el nacimiento, tiene una tonalidad amarillenta y aspecto ce-

rúleo, con el tiempo puede tener un aspecto verrucoso e histopatológicamente se caracteriza por deficiencia de elementos epiteliales, especialmente de las glándulas sebáceas, asimismo se observan folículos pilosos inmaduros. Otras lesiones de la piel consisten en grandes áreas de hipopigmentación que afectan principalmente al tórax y, en algunos casos, a la piel cabelluda; hemangiomas cutáneos, alopecia y en 15 a 20% de los casos existe riesgo de malignización, especialmente con carcinoma basocelular de glándulas apocrinas y de los anexos.^{1,3,4}

Presentación del caso clínico

Se trata de una paciente de cinco años de edad, producto de la gesta I, de padres de 33 y 29 años, sanos y no consanguíneos, con una media hermana materna sana. No hay antecedentes heredofamiliares de importancia; la gestación fue a término sin aparente exposición a teratógenos, se realizó cesárea por sufrimiento fetal con peso al nacer de 3 500 g.

Desde el nacimiento presentó alteraciones oculares y de la piel. En ambos ojos había opacidades y dos pequeñas tumoraciones localizadas en canto superior externo en ojo derecho (OD) y canto interno en el ojo izquierdo (OI), de color rosado, además había un coloboma de párpado superior en OI. En cuanto a la piel se observó una mancha que se iniciaba en el mentón y se extendía hacia tórax y extremidades.

En los primeros meses de vida se reparó quirúrgicamente el coloboma palpebral y a los cuatro años fue intervenida para resección de las tumoraciones; el resultado del estudio histopatológico fue de coristomas complejos epibulbales.

El desarrollo psicomotor ha sido adecuado y no se refieren otros antecedentes patológicos.

Los padres solicitaron una nueva valoración oftalmológica para conocer posibilidades de mejoría funcional y cosmética. Hasta el momento no se han observado cambios en el aspecto de la piel.

A la exploración física se encontraron las siguientes alteraciones: varias zonas de alopecia, la mayor en región parieto-occipital izquierda (Fig. 1); hiperpigmentación de la piel en las regiones preauriculares con una tonalidad “café con leche” y de bordes discretamente levantados; asimismo una segunda zona de hiperpigmentación que se extendía desde el mentón hacia tórax y extremidades, afectando de la línea media hacia fuera, con algunas zonas muy discretas de aspecto verruoso, la tonalidad era más intensa hacia la línea media y se iba atenuando hacia la periferia, de color entre “café con leche” y “cobrizo”; era muy evidente cómo afectaba sólo al hemicuerpo izquierdo, y en la región toracoabdominal y extremidades se encontraba tanto en superficie anterior como posterior (Figs. 2 y 3).

En cuanto a las alteraciones oculares se encontró ptosis palpebral discreta en OD, en párpado superior del OI cicatriz en tercio medio, por la



Figura 1. Zona de alopecia en región parieto-occipital.

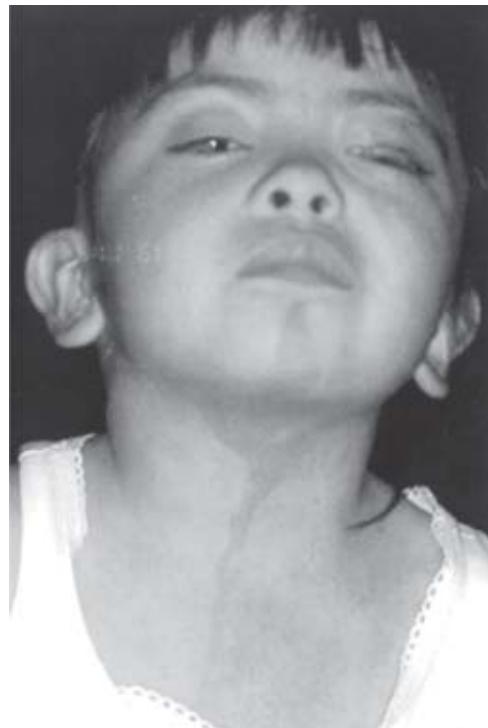


Figura 2. Hiperpigmentación que se inicia desde el mentón y se extiende a tórax.



Figura 3. Hiperpigmentación que afecta de la línea media hacia fuera del lado izquierdo.

corrección del coloboma, OD con hiperemia moderada y zona de fibrosis súpero externa; en OI lesión súpero interna, elevada, amarillo-blanquecina, queratinizada con simbléfaron superior; leucoma corneal vascularizado en ambos ojos con compromiso del eje visual del OI (Fig. 4). El examen de fondo de ojo del OD no mostró alteraciones y en el OI no fue valorable.

La tomografía axial computada de cráneo mostró calcificaciones entre el globo ocular y la órbita, y una lesión nasal superior de forma quística en el OI (Fig. 5). El ultrasonido demostró calcificaciones en coroides y aumento de la excavación papilar.

A la paciente se le realizó remodelación quirúrgica del saco conjuntival y se tomó biopsia de conjuntiva, carúncula y de la zona de alopecia.

En la biopsia de conjuntiva, histopatológicamente se encontró la presencia de tres diferentes componentes, constituidos por lóbulos de tejido adiposo maduro, cartílago hialino y acini y conductos de glándula lagrimal; estas alteraciones correspondieron a un coristoma complejo.

En la biopsia de piel cabelluda se demostró en la dermis reticular la presencia de folículos pilosos primitivos o mal desarrollados y ausencia de glándulas sebáceas (Fig. 6).

Por las características clínicas de las alteraciones cutáneas y oculares, así como los hallazgos histopatológicos, se estableció el diagnóstico de síndrome de nevo sebáceo de Jadassohn.

Discusión

El síndrome de nevo sebáceo de Jadassohn, también llamado síndrome de nevo epidérmico o secuencia de nevo sebáceo lineal, es una entidad que se caracteriza por presentar hiperpigmentación e hiperqueratosis desde el nacimiento, así como retardo mental y crisis convulsivas. La mayoría de los casos se presentan en forma esporádica y no se ha establecido hasta el momento la etiología.^{1,3}



Figura 4. Leucoma corneal vascularizado en ambos ojos con compromiso del eje visual en ojo izquierdo.

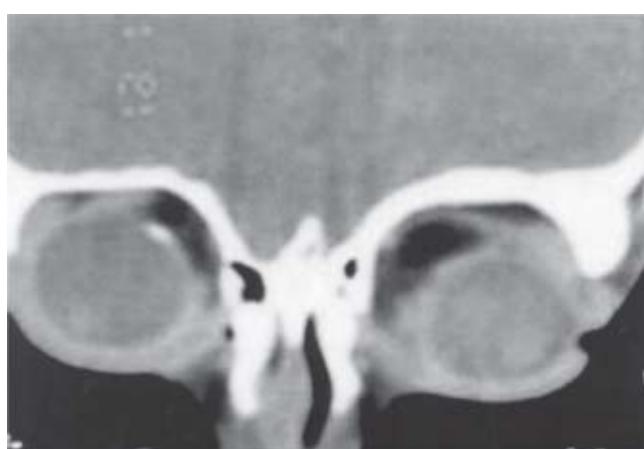


Figura 5. Tomografía axial computada, corte coronal en el que se observan calcificaciones entre el globo ocular y la órbita, y una lesión nasal superior de forma quística en ojo izquierdo.

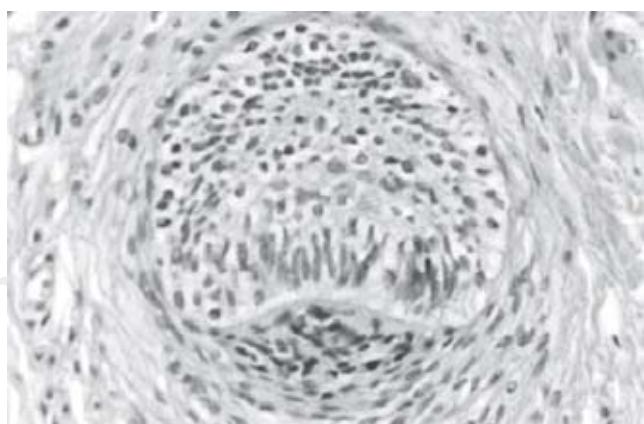


Figura 6. Fotomicrografía de la biopsia de piel cabelluda que muestra folículo piloso primitivo y ausencia de glándulas sebáceas (HE, amplificación original x40).

El nevo sebáceo comúnmente afecta cara y piel cabelluda; sin embargo, puede extenderse a tórax y extremidades. Las lesiones se presentan desde el nacimiento, pueden manifestarse como placas extensas, ligeramente elevadas. En la piel cabelluda se asocian con alopecia. Durante la pubertad pueden crecer y ser más evidente el aspecto verruoso o a veces nodular. En adultos existe el riesgo de malignización, lo más común es carcinoma basocelular.^{5,6}

Las alteraciones neurológicas se observan en 50% de los pacientes con retardo mental, de moderado a grave, y crisis convulsivas. Existen reportes de pacientes con inteligencia normal.^{1,3,4}

Los cambios esqueléticos son muy variables y se han descrito camptodactilia, braquidactilia, hipoplasia de huesos nasales y de la órbita, así como de costillas y de extremidades, xifoescoliosis y asimetría de cráneo. Ocasionalmente se han observado cambios quísticos de huesos largos y mandíbula.^{1,3}

Aproximadamente, 33 a 50% de los pacientes tienen manifestaciones oculares, lo más común es que el nevo sebáceo afecte párpado y conjuntiva. Otras anormalidades descritas son: coloboma de párpado y/o iris y retina, dermolipomas de conjuntiva, opacidad corneal y formación de panus, nistagmo, hipoplasia del nervio óptico y ceguera cortical. También se han descrito coristomas intraesclerales de polo posterior que se han identificado a través de estudios de imagen como ecografía y tomografía. Por otro lado, los dermolipomas frecuentemente corresponden, desde el punto de vista histopatológico, a coristomas complejos con elementos de cartílago y hueso.^{1-5,7}

En el caso de la paciente descrita, las alteraciones oculares constituyeron los hallazgos más importantes junto con la lesión cutánea; sin embargo, esta última, desde el punto de vista clínico, no tenía el aspecto hiperqueratósico habitual del nevo sebáceo de Jadassohn.

Por las alteraciones oculares presentes en este caso, fue importante considerar entre los diagnós-

ticos diferenciales el síndrome de Delleman u óculo-cerebro-cutáneo donde se observan leucomas, dermoides y colobomas palpebrales asociados con alteraciones cutáneas, incluyendo aplasia cutis congénita.

En este síndrome, las alteraciones cutáneas consisten en apéndices que se pueden observar en región periorbitaria, postauricular, malar y alrededor de los labios. También se ha descrito aplasia o hipoplasia de piel, y pueden presentar asimetría facial, quistes orbitarios uni o bilaterales acompañados con microftalmia, coloboma de párpado superior o inferior, persistencia de la arteria hialoidea y hamartomas. La mayoría de los pacientes presenta grave retardo psicomotor.^{3,8,9} Aunque las alteraciones oculares de esta entidad son semejantes a lo descrito en el síndrome de nevo sebáceo de Jadassohn, las manifestaciones cutáneas son diferentes y fueron en este caso las que sugirieron el diagnóstico.

Otro diagnóstico diferencial que debe considerarse es el síndrome de Goldenhar, ya que en esta entidad se observan dermoides y/o colobomas.

El síndrome de Goldenhar o espectro facio-óculo-aurículo-vertebral es una entidad que se caracteriza por presentar microtia, apéndices preauriculares, sordera de grado variable, hipoplasia malar y mandibular, y las lesiones pueden ser unilaterales o bilaterales; entre las anomalías oculares se describen colobomas palpebrales, quistes dermoides o dermolipomas y, en ocasiones, microftalmos; las alteraciones vertebrales incluyen hemivértebras, vértebras en bloque, así como hipoplasia de cuerpos vertebrales.⁶ Esta entidad fue descartada por la ausencia de alteraciones auriculares así como de las derivadas del primero y segundo arcos branquiales.^{1,3,9}

El caso que se presenta es muy interesante, ya que desde el punto de vista clínico la hiperpigmentación de la piel no tenía el aspecto verruoso característico del nevo sebáceo de Jadassohn, y los hallazgos histopatológicos fueron definitivos para poder establecer el diagnóstico. Por otro lado, el desarrollo psicomotor de la paciente ha sido

normal y, hasta el momento no ha habido datos que sugieran involucro neurológico. La ausencia de alteraciones neurológicas ya ha sido reportada en otros casos; sin embargo, en el seguimiento del caso se debe hacer hincapié en esta posibilidad.

De todas las alteraciones sistémicas asociadas con la entidad, las oculares fueron, en este caso, las más importantes y motivo de la consulta, por lo que se deben tomar en cuenta para la identificación de otros casos.

JADASSOHN'S NEVUS SEBACEOUS. CASE REPORT

Introduction. Jadassohn's nevus sebaceous or epidermal nevus syndrome is a disease of unknown etiology. It is usually present at birth and characterized by hyperpigmentation and hyperkeratosis lesions, most commonly observed in the midfacial area, from the forehead down into the nasal area, tending to be linear in distribution. These lesions may also affect trunk and limbs. Other abnormalities are moderate to severe mental deficiency and seizures, cranial asymmetry, spotty alopecia, coarctation of aorta, cryptorchism, asymmetric overgrowth, scoliosis, and ocular abnormalities including palpebral coloboma, dermoids and corneal leucomas.

Case report. This study reports the case of a 5 year-old girl who presented since birth hyperpigmentation from the chin down into the thorax and limbs with linear distribution. She also had corneal leucomas, dermolipomas, left lid coloboma and areas of alopecia.

Conclusion. The histopathologic studies of an alopecic area of the scalp confirmed the diagnosis of Jadassohn's nevus sebaceous characterized by immature hair follicles and absence of sebaceous glands.

Key words. Leucoma; choristoma; coloboma; nevus sebaceous.

Referencias

1. Jones KL. Smith's: Recognizable patterns of human malformation. Philadelphia: Elsevier Saunders; 2006.
2. Peter J, Ilsar M. Epibulbar complex choristoma associated with nevus sebaceous. Arch Ophthalmol. 1995; 113: 1301-4.
3. Gorlin RJ, Cohen MM, Levin LS. Syndromes of the head and neck. New York: Oxford University Press; 1990.
4. Traboulsi El, Zin A, Massicotte SJ, Kosmorsky G, Kottagal P, Ellis FD. Posterior scleral choristoma in the organoid nevus syndrome (linear nevus sebaceous of Jadassohn). Ophthalmology. 1999; 106: 2126-30.
5. Terenzi V, Indrizzi E, Buonaccorsi S, Leonardi A, Pellacchia V, Fini G. Nevus sebaceous of Jadassohn. J Craniofac Surg. 2006; 17: 1234-9.
6. Santibanez-Gallerani A, Marshall D, Duarte AM, Melnick SJ, Thaller S. Should nevus sebaceous of Jadassohn in children be excised? A study of 757 cases, and literature review. J Craniofac Surg. 2003; 14: 658-60.
7. Kruse FE, Rohrschneider K, Burk ROW, Volcker HE. Nevus sebaceous of Jadassohn associated with macro optic discs and conjunctival choristoma. Arch Ophthalmol. 1998; 116: 1379-81.
8. Moog U, Jones MC, Bird LM, Dobyns WB. Oculocerebrocutaneous syndrome: the brain malformation defines a core phenotype. J Med Genet. 2005; 42: 913-21.
9. McCandless SE, Robin NH. Severe oculocerebrocutaneous (Delleman) syndrome: overlap with Goldenhar anomaly. Am J Med Genet. 1998; 78: 282-5.