

## Melanosis Neuro-cutánea. Presentación de un Caso Clínico en Vías de Evolución.

Roberto Covarrubias-Espinoza\*  
Gilberto López-Armenta\*  
Héctor Hernández-Alvarado\*  
Jorge Rubio-López\*  
Francisco Hinojosa-Guadarrama\*  
José Orlando Beltrán-Chanes\*  
Hipólita Pineda-Feliz\*  
Mónica Isseth Nuño-Vega\*  
Roberto Jesús García-Hernández\*  
Mario Everardo Cordero-Irbe\*

### RESUMEN

**Introducción:** La melanosis neurocutánea (MNC) es un trastorno infrecuente caracterizado por una proliferación excesiva de células melanosíticas, las lesiones cutáneas características se encuentran al momento del nacimiento; sin embargo, las manifestaciones neurológicas de la enfermedad muestran una amplia variabilidad respecto a la forma de expresión y en el tiempo de aparición de las mismas. Hay manifestaciones neurológicas en menores de 2 años de edad en el 58% de los casos y solo del 8% en mayores de 20 años de edad, se ha considerado una enfermedad dominante que se presenta en cualquier sexo<sup>1</sup>. Sin mostrar predominio racial<sup>2</sup>.

La incidencia de nevus melanocítico gigante es de 1 por cada 20,000 a 50,000 nacidos vivos, y solo una cuarta parte presentan afectación a sistema nervioso central<sup>3</sup>. Los situados en cabeza, cuello y línea media posterior pueden estar asociados con melanosis craneal y leptomeníngea medular subyacente, lo que puede no generar síntomas o dar origen a hidrocefalia comunicante o no comunicante, convulsiones, defectos neurológicos focales, retardo mental e incluso melanomas<sup>4,5</sup>. El hallazgo de un nevó melanocítico congénito gigante acompañado de manifestaciones del sistema nervioso central, indica la investigación de un síndrome neurocutáneo que involucra al sistema pigmentario<sup>6</sup>. Presentamos el caso clínico de un niño con diagnóstico de melanosis neurocutánea en evolución.

### SUMMARY

The neurocutaneousmelanosis (MNC) is an infrequent disease characterized by an excessive proliferation of melanocytic cells. characteristic cutaneous injuries are present at the time of the birth; nevertheless, the neurological manifestations of the disease show an ample variability with respect to the form of expression and in the time of appearance.

\* División de Pediatría del Centro Médico Dr. Ignacio Chávez. Hermosillo, Sonora, México

Sobreiros: Dr. Roberto Covarrubias Espinoza. Centro Médico Dr. Ignacio Chávez, Juárez y Aguascalientes Hermosillo Sonora, México.

There are neurological manifestation in minors of 2 years of age in 58% of the cases, and only 8% in patients greater than 20 years of age, a disease has been considered dominant that appears in any sex<sup>1</sup>. Without showing racial predominance<sup>2</sup>.

The incidence of giant melanocytic nevus is 1: 20,000 to 50,000 born alive, and only one quarter presents/ displays central nervous system involvement<sup>3</sup>. The located in the head, neck and posterior medial line can be associate with craneal and underlying medullarleptomeningealmelanosis, which can not generate symptoms or give comunicant or noncomunicant hydrocephalia, focal convulsions, neurological defects, mental retardation and even melanomas<sup>4,5</sup>. The finding of a giant congenital melanocytic nevus with clinical manifestations of the central nervous system, indicates the investigation of a neurocutaneous syndrome that involves the pigmentary system<sup>6</sup>. We present the clinical case of a boy diagnosed with neurocutaneous melanosis in evolution.

### Caso Clínico

Presentamos el caso de un Niño de 5 años de edad, quien presenta cuadros repetitivos de dolor abdominal e incontrolados de aproximadamente 3 años de evolución, recibía múltiples tratamiento a base de anticolinérgicos, laxantes, antiácidos y ácido valproico, había sido valorado por distintos colegas, con múltiples estudios como BHC, QS, electrolitos sericos, PFH, PFR y coprológicos todos normales, EEG con disritmias predominio lóbulo izquierdo, TAC de cráneo sin hidrocefalia, buena diferenciación de sustancia gris y blanca, sin atrofia, observando una malformación de Dany-Walker (Figura 1), su diagnóstico era Epilepsia Abdominal.

Se hospitalizó en el Centro Medico Dr. Ignacio Chávez para realizar estudios de funcionalidad pancreática y descartar padecimientos autoinmunes, a la exploración física observamos un Melanoma Grande en piel, de aproximadamente 20 a 25 cm de diámetro localizado en línea media de columna a nivel torácico, además de 2 pequeñas en abdomen región anterior, con lo observado a la exploración física y la malformación de Dany-Walker se sospechó de la enfermedad. Solicitando una RM de cráneo para buscar intencionadamente melanina en sistema nervioso central y rastreo de columna, reportando la RM negativo para melanina en SNC, sin datos de hidrocefalia, sin cambios en sustancia gris o blanca, quedando pendiente el rastreo de columna.

Fueron normales las pruebas de funcionamiento autoinmune, pancreáticas, Hepáticas, renales, QS, Igs, Ac AA, Ac. DNAdc. Aún así se le ofreció ayuda a base de enzimas pancreáticas, alimentación con fibra y líquidos abundantes para mejorar la digestión. Se les informó a los padres de la posibilidad de una enfermedad (variedad) de melanosis neurocutanea, recalcando que no existía hidrocefalia ni crisis convulsivas en el pequeño. Se egresa con seguimiento en la clínica de enfermedades crónicas degenerativas en la infancia del Centro Médico Dr. Ignacio Chávez.

Los cuadros de dolor abdominal mejoraron, no desaparecieron siendo más tolerables. Acude al servicio de urgencias, 20 días después, por presentar dolor

abdominal, crisis convulsivas tónico clónicas generalizadas y de difícil control que tuvo que ser llevado a intubación orotraqueal con sedación y relajación. Se le toma La TAC de cráneo la cual reporta Hidrocefalia más edema cerebral (Figura 2). Presentó datos clínicos de descerebración, lo cual se confirmo con 3 EEG (sin actividad), Se le dio apoyo ventilatorio, alimentación enteral, durante dos semanas.



**Figura 1.-** Se observa melanoma en línea media región torácica posterior. Otro en línea media abdomen pequeño.

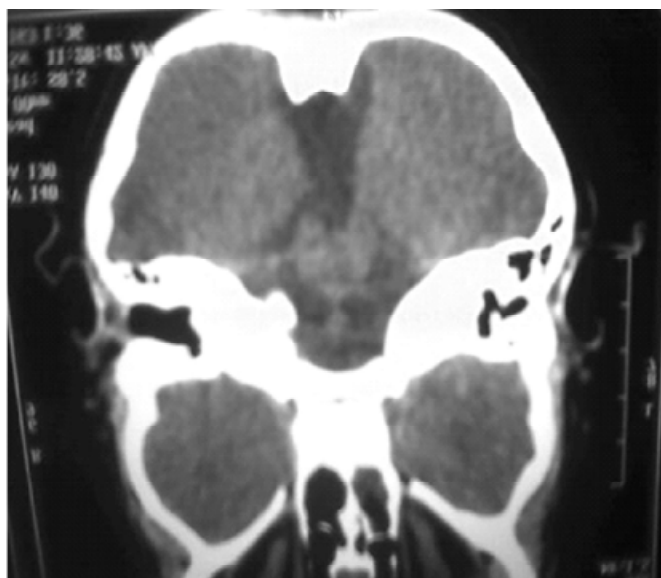


Figura 2.- Se observa Malformación de Dany-Walker.

### Discusión:

El **melanoma** es uno de los tumores que más ha aumentado en las últimas décadas y posee un elevado potencial de diseminación. Cuando metastatiza, hasta en dos tercios de las ocasiones lo hace a los ganglios linfáticos regionales y aproximadamente en un tercio de los casos a nivel sistémico. Existen, sin embargo, pocos estudios en la literatura que hayan analizado los diferentes patrones metastásicos en el contexto de la historia natural del melanoma. En nuestro caso se realizó rastreo de SNC con RM descartando la presencia de melanina, sin embargo quedo pendiente el rastreo de columna.

Las metástasis linfáticas regionales constituyen la primera vía de diseminación de los melanomas (55.2 %). Las metástasis sistémicas aparecieron como primera vía metastásica en el 14,9 % de los casos. La localización anatómica y el grosor tumoral influyen en las diferentes vías metastásicas. Las metástasis a distancia aparecieron con una media de 25 meses, independientemente de la ruta de diseminación<sup>7</sup>.

El efecto laxativo de los derivados de las antroquinonas, se realiza a través de la inhibición de la absorción de agua y electrolitos en el intestino grueso, lo que aumenta el volumen y la presión de los contenidos intestinales. Esto estimula la motilidad del colon resultando en contracciones propulsivas. Además, la estimulación de la secreción de cloruro activo aumenta el contenido de agua y electrolitos del intestino. Estos cambios en el transporte activo de electrolitos son dependientes del calcio en la superficie serosa. Consideramos que esto aconteció en nuestro paciente y era las causas de

molestias frecuentes a nivel abdominal.

La acción laxativa es parcialmente la vía de estimulación de la secreción de electrolitos y fluido colónico, y esta secreción es mediada por estimulación de la formación endógena de prostaglandina E2. Estos productos son emolientes, producen disolución de los residuos grasos con el agua intestinal, las heces se ablandan y se eliminan con facilidad. Los laxantes de este grupo deben ser ingeridos durante períodos breves, usualmente no más de una semana. Su uso por períodos prolongados produce fenómenos de abuso. El uso crónico lleva a una deficiencia de vitaminas liposolubles, favoreciendo la enfermedad<sup>8,9,10</sup>.

En nuestro paciente, toda vez que las lesiones cutáneas descritas coinciden con los informes de la literatura médica al respecto, el diagnóstico se estableció a partir de los criterios de Kadonaga y Frieden en 1991<sup>11</sup>. Según Martínez-Granero y Pascual-Castroviejo<sup>2</sup>, dos tercios partes de los afectados presentan nevos melanocíticos gigantes; y la tercera parte restante, lesiones más pequeñas. Suelen afectar las zonas lumbosacras, gluteogenital y occipital<sup>2</sup>.

La distribución facial de los nevos en el cuero cabelludo y la línea media posterior indica una mayor probabilidad de presentar melanosis neurocutánea y evolucionar hacia la malignización de las lesiones leptomeníngicas<sup>11,12</sup>, en nuestro paciente se sospechó de esta enfermedad, por la observación del melanoma gigante en línea media dorso-lumbar.

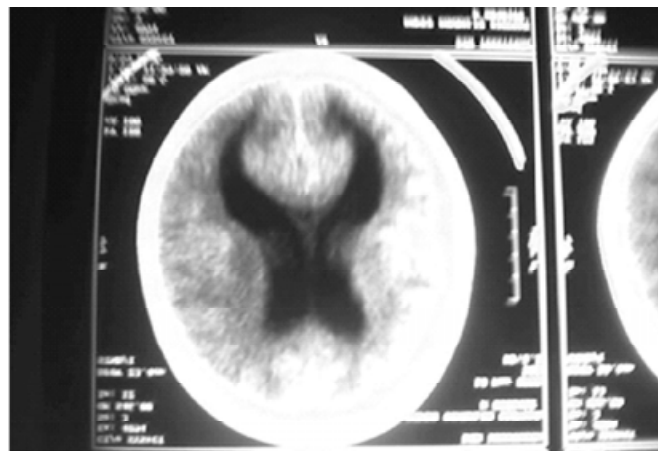


Figura 3.- TAC de cráneo al momento de presentar crisis convulsivas.

### Conclusión:

Consideramos que la melanosis neurocutánea es un conjunto de signos y síntomas variables que pueden irse manifestando de acuerdo a la evolución, creemos que existen las variedades, por así decirlo, pudiendo ser estas

cuando no es un cuadro muy florido aun, este caso nos trae a la reflexión de no subestimar los signos y síntomas, entender que así como existe un crecimiento celular, debe de existir un crecimiento de signos y síntomas que logren llenar los criterios de un diagnóstico.

El caso que aquí presentamos, nos impacto mucho dada la evolución súbita con que se desenvolvió. El motivo de la sospecha clínica, debió ser porque tuvimos la experiencia de un caso clínico característico de esta

enfermedad años previos; despertando en nosotros la inquietud diagnóstica al observar el melanoma en la línea media de espalda. Y si bien es cierto que no se pudo ayudar en este caso, a pesar de existir la sospecha. Consideramos se deben de realizar más estudios al respecto para en un futuro tratar de mejorar el pronóstico en estos niños, aunque sabemos que es difícil de diagnosticar estas enfermedades.

## BIBLIOGRAFÍA

- 1.- Barbosa-Pastor A, Viñas-Machín P, Fernández-Benites SA, Jongh-Cobo E, Pereira-Riveron R, Sarmiento-Martínez R. Melanoma cerebral en pacientes con nevo facial congénito. Presentación de un caso. En: <http://www.neuroc.sld.cu/papers/TL-melanoma.htm>
- 2.- Martínez-Granero MI, Pascual-Castrovlejo I. Melanosis neurocutánea. Rev Neurol. 1997; 25 Supl 3: 265-8.
- 3.- Barkovich AJ, Frieden IJ, Williams ML. MR of neurocutaneous melanosis. Am J Ment Retard. 1994; 15: 859-67.
- 4.- Grichnick JM, Rhodes AR, Sober AJ. Benign hyperplasias and neoplasias of melanocytes. En: Freedberg IM, Elsen AZ, Wolff K, Austen KF, Goldsmith LA, Katz SI, editores. Fitzpatrick's dermatology in general medicine. 6a ed. New York: McGraw-Hill; 2003. p. 881-904.
- 5.- Reed WB. Giant pigmented nevi, melanoma, and leptomeningeal melanocytosis: A clinical and histopathological study. Arch Dermatol. 1965; 91: 100-19.
- 6.- Melanosis neurocutánea. Presentación de un caso clínico, características clínicas y radiológicas. Dr. Roberto Covarrubias-Espinoza, Dr. Gilberto López-Armenta, Dr. Héctor Manuel Hernández-Alvarado, Dra. Hipólita Pineda-Félix. Bol. Med. Hosp. Infant. Mex. 2006;63(2): 122-8.
- 7.- Estudio temporal de los diferentes patrones metastásicos en la progresión del melanoma cutáneo. Tejera-Vaquerizo A., Barrera-Vigo M.V., Fernández-Canedo I., Blazquez-Sánchez N., Mendiola-Fernández M., Fernández-Orland A., Bosch-García R., de T., Herrera-Ceballos E. Actas Dermosifiliogr. 2007 Oct; 98(8): 531-8.
- 8.- Devroede G. Constipation. En: Sleisenger MH, Fordtran JS (eds). Gastrointestinal Disease: Pathophysiology, Diagnosis, Management, 5ª ed. WB Saunders Company, Philadelphia 1993; pp: 837-87.
- 9.- Wexner SD, Bartolo DCC (eds.). Constipation, etiology, evaluation and Management. Barcelona: Edika Med. Barcelona. 1996: 137-52.
- 10.- Müller-Lissner SA. Adverse effects of laxatives: fact and fiction. Pharmacology. 1993;47(suppl 1): 138-45.
- 11.- Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: definition and review of the literature. J Am Acad Dermatol 1991; 24: 747-55.
- 12.- David M de, Orlow SJ, Provost N. Neurocutaneous melanosis: clinical feature of large congenital melanocytic nevi in patients with manifest central nervous system melanosis. J Am Acad Dermatol 1996; 35: 529-38.