

Neurofibromatosis segmentaria. Reporte de un caso

Segmental neurofibromatosis. Case report

María Daniela Salazar-López,¹ Elías Emmanuel López Rodríguez,¹ Norma Esther Gómez Cruz,² Arturo Muñoz Cornejo³ y Roberto Arenas⁴

¹ Médico de pregrado, Universidad de Guanajuato

² Médico pasante del Servicio Social, Universidad de Celaya

³ Médico residente del segundo año de Oftalmología, Unidad Médica de Alta Especialidad 1, Instituto Mexicano del Seguro Social

⁴ Dermatólogo, Hospital General Dr. Manuel Gea González, Ciudad de México

RESUMEN

La neurofibromatosis segmentaria (NFS) es un trastorno neurocutáneo raro secundario a la mutación poscigótica del gen NF1 (neurofibromatosis tipo 1), se caracteriza principalmente por manchas "café con leche" y neurofibromas de distribución segmentaria y unilateral; a diferencia de la neurofibromatosis tipo 1, la NFS no se asocia con alteraciones extracutáneas ni con la presencia de antecedentes familiares.

Presentamos el caso de una paciente de 11 años de edad, quien tenía una dermatosis localizada, unilateral en el lado derecho que no afectaba la línea media del cuerpo, con predominio en la región axilar derecha y el tórax, caracterizada por manchas "café con leche" y múltiples pecas axilares.

La NFS se considera el resultado de un mosaicismo somático, reflejado en la amplia heterogeneidad fenotípica. Ante la sospecha diagnóstica, deben recibir una evaluación global que incluya un examen físico y oftalmológico completo, así como asesoramiento genético.

PALABRAS CLAVE: *mosaicismo, neurofibromatosis, neurofibromatosis segmentaria.*

ABSTRACT

Segmental neurofibromatosis (SNF) is a rare neurocutaneous disorder secondary from a postzygotic NF1 (neurofibromatosis type 1) gen mutation, it is characterized by "café-au-lait" spots and segmental and unilateral neurofibromas; unlike neurofibromatosis type 1, SNF is not associated with extracutaneous alterations or with the presence of family history with a similar condition.

We report a 11-year-old female, presenting a localized, unilateral dermatosis on the right side of the body that respects the midline, these lesions predominate in the right axillary region and chest, characterized by "café-au-lait" spots and multiple axillary freckles.

Segmental neurofibromatosis is considered the result of somatic mosaicism, reflected in the wide phenotypic heterogeneity of this disorder. Those patients under diagnose of SNF should receive a comprehensive evaluation that includes a complete physical and ophthalmological examination, as well as genetic.

KEYWORDS: *mosaicism, neurofibromatosis, segmental neurofibromatosis.*

Antecedentes

La neurofibromatosis segmentaria (NFS) es un trastorno neurocutáneo raro, se estima que su incidencia es de 10 a 20 veces menor que la neurofibromatosis tipo 1, cuya prevalencia se calcula en 1:36 000 personas, los signos cutáneos se encuentran regionalmente limitados a una área del cuerpo debido a la mutación poscigótica del gen NF1 (neurofibromatosis tipo 1), lo que da lugar a un mosaicismo somático, esto explicaría la variabilidad

fenotípica de los pacientes con NFS. Este hecho permite dilucidar que la NFS no se debe considerar una entidad distinta de la neurofibromatosis tipo 1.

Caso clínico

Exponemos el caso de una paciente de 11 años de edad, originaria y residente de Irapuato, Guanajuato, con antecedentes de enfermedades de la piel (morfea y psoriasis) en familiares de segundo grado. Fue llevada a consulta

CORRESPONDENCIA

Dr. Roberto Arenas ■ rarenas98@hotmail.com ■ Teléfono: 55 4000 3000
Hospital General Dr. Manuel Gea González
Calzada de Tlalpan 4800, Col. Sección XVI, C.P. 14080, Alcaldía Tlalpan, Ciudad de México



Figura 1. Mancha “café con leche” en la palma derecha.



Figura 2. Iris visto mediante lámpara de hendidura, sin alteraciones oftálmicas.

por una dermatosis localizada, unilateral en el lado derecho que no afectaba la línea media del cuerpo, con predominio en la región axilar derecha, así como en el tórax anterior y posterior, el antebrazo y el brazo derecho, la región supraclavicular que se extiende a la región homolateral del cuello y la región palmar derecha. Constituida por múltiples efélides y manchas café con leche de superficie plana, límites regulares y tamaño variable, con diámetro aproximado de 0.5 a 2.5 cm. Sin alteraciones musculoesqueléticas, cognitivas y neurológicas.

En el interrogatorio dirigido, la madre de la paciente comentó la presencia de estas manchas “café con leche” desde el momento de su nacimiento y que éstas aumentaron en número, con un marcado predominio en la región axilar; también mencionó que a partir de los ocho años el incremento de la cantidad y tamaño de las lesiones fue significativo, y que esto coincidió con el uso de lentes en la paciente. Ningún otro miembro de la familia ha mostrado una condición similar.



Figura 3. Múltiples efélides en la región axilar derecha.



Figura 4. Mancha café con leche.

La paciente cumple con los criterios suficientes para establecer diagnóstico de neurofibromatosis segmentaria, por lo que fue enviada al Servicio de Oftalmología para la búsqueda intencionada de nódulos de Lisch. En el examen oftalmológico con lámpara de hendidura no se encontraron dichos nódulos.

Discusión

Las características clínicas de la NFS incluyen anomalías pigmentarias: manchas café con leche, pecas axilares y neurofibromas localizadas en un segmento unilateral del cuerpo que no afecta la línea media, sin antecedentes familiares de neurofibromatosis y sin daño sistémico. La evaluación inicial de estos pacientes debe estar dirigida a una evaluación y exploración física completa, para así descartar la presencia de lesiones en otras áreas del cuerpo; el examen oftalmológico se debe hacer a todos los pacientes en la búsqueda intencionada de los nódulos de Lisch. Una vez establecido el diagnóstico no existen pautas de manejo específicas, por lo que los pacientes diagnosticados con NFS deberán permanecer en seguimiento y se les debe advertir sobre el bajo riesgo de desarrollar complicaciones asociadas a la NFS, ya que no presentan la forma generalizada de esta última. Los diagnósticos diferenciales incluyen nevo lipomatoso cutáneo superficial, lentiginosis agminada, granuloma anular, fibromas múltiples y xantomas eruptivos.

BIBLIOGRAFÍA

1. Adigun CG y Stein J, Segmental neurofibromatosis, *Dermatol Online J* 2011; 17(10):25. PMID: 22031651.
2. Hom GL, Moodley S, Rothner AD y Moodley M, The clinical spectrum of mosaic neurofibromatosis in children and adolescents, *J Child Neurol* 2020; 35(3):242-6. DOI: 10.1177/0883073819889713. Epub 2019 Dec 17. PMID: 31847678.
3. Miller RM y Sparkes RS, Segmental neurofibromatosis, *Arch Dermatol* 1977; 113(6):837-8. PMID: 405930.
4. Tinschert S, Naumann I, Stegmann E, Buske A, Kaufmann D, Thiel G y Jenne DE, Segmental neurofibromatosis is caused by somatic mutation of the neurofibromatosis type 1 (NF1) gene, *Eur J Hum Genet* 2000; 8(6):455-9. DOI: 10.1038/SJ.EJHG.5200493. PMID: 10878667.