



Localizador: 17070

Neurofibromatosis segmentaria

Segmental neurofibromatosis

Valeria Elizabeth Rossello,* Virginia Ruth López Gamboa,† María Julia Blanzari,§
Guidi Andres,¶ Mariana Beatriz del Valle Papa**

Palabras clave:

Neurofibromatosis
segmentaria,
mosaicismo,
neurofibromas.

Keywords:

Segmental
neurofibromatosis,
mosaicism,
neurofibromas.

RESUMEN

La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad neurocutánea de herencia autosómica dominante, con una tasa de incidencia de 3,000-5,000 nacimientos vivos, en la cual se encuentra incluida la variante segmentaria (NFS). La NFS es causada por una mutación postzigótica en el gen NF-1, en la que los pacientes tienen características típicas de la enfermedad limitadas a uno o más segmentos corporales, con ausencia de complicaciones sistémicas. Presentamos el caso de una mujer con NFS, con neurofibromas localizados en la región lumbosacra como única manifestación de su enfermedad.

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 (NF-1) is an autosomal inherited neurocutaneous disease with an incidence rate of 3,000-5,000 live births. Segmental neurofibromatosis (NFS) is a form of NF-1. NFS is caused by postzygotic NF-1 gene mutations, where patients' typical characteristics are limited to one or more body segments, without systemic implications. We present the case of a patient with NFS and neurofibromas located in the lumbosacral region as a single manifestation of the disease.

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis fue descrita por primera vez en el año 1882 por von Recklinghausen.¹ Es una genodermatosis autosómica dominante² con dos subtipos: neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) y tipo 2 (NF-2); la NF-1 es la que tiene mayor afectación cutánea³ y es causada por una mutación somática del gen etiopatogénico 17q 11.2.⁴ La neurofibromatosis segmentaria (NFS) es un subtipo de la NF-1 y ocurre por el mosaicismo de dichas mutaciones en células terminalmente diferenciadas. La mayoría de los casos son esporádicos.^{4,5} Presentamos a una mujer con neurofibromatosis segmentaria en la región lumbosacra, sin alteración sistémica.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo femenino, de 37 años de edad, sin antecedentes familiares vinculables con el motivo de consulta ni antecedentes personales patológicos. Consultó por presentar lesiones tumorales color piel, siendo las de mayor tamaño de 1 cm y otras

infracentimétricas, de consistencia duro-elásticas, sésiles, de superficie lisa, asintomáticas, localizadas en la región lumbosacra derecha, desde la infancia. Conjuntamente se observaba una placa atrófica cicatrizal secundaria a procedimientos quirúrgicos para la extirpación de lesiones similares a las descritas, realizados con fines estéticos (*Figura 1*). Ante la sospecha clínica de neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), fibromas péndulos o nevos conectivos, se realizó una biopsia cutánea de una de las lesiones y se envió el material para estudio histopatológico, el cual informó proliferación neurogénica con células fusadas entremezcladas con algunos mastocitos, compatible con neurofibroma (*Figuras 2 y 3*). Se solicitó interconsulta con oftalmología y estudios complementarios para su evaluación sistémica (radiografía de tórax, resonancia magnética nuclear con contraste de cerebro y columna, ecografía abdominal). Todos los resultados estuvieron dentro de los parámetros normales. El diagnóstico definitivo, correlacionando la clínica y el estudio histopatológico, fue neurofibromatosis segmentaria (NFS) sin compromiso sistémico.

* Residente de segundo año de Dermatología.

† Jefa de residentes de Dermatología.

§ Especialista en Dermatología, médica de planta.

¶ Anatomopatólogo.

** Jefa del Servicio de Dermatología.

Clínica Universitaria «Reina Fabiola», Córdoba, Argentina.

Conflicto de intereses: Ninguno.

Recibido:
13/Diciembre/2017.
Aceptado:
26/Febrero/2019.



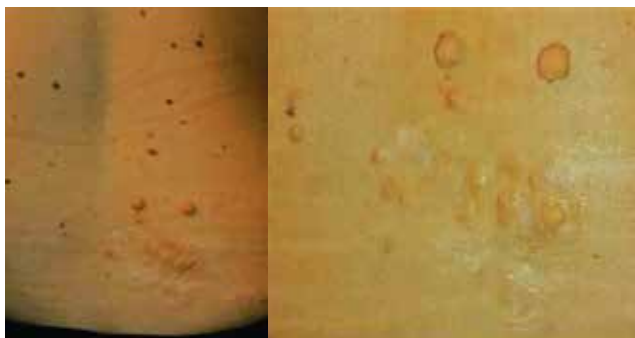


Figura 1. Lesiones tumorales color piel conjuntamente con placa atrófica cicatrizal en la región lumbosacra derecha. Se observan con mayor detalle en la imagen de la derecha.

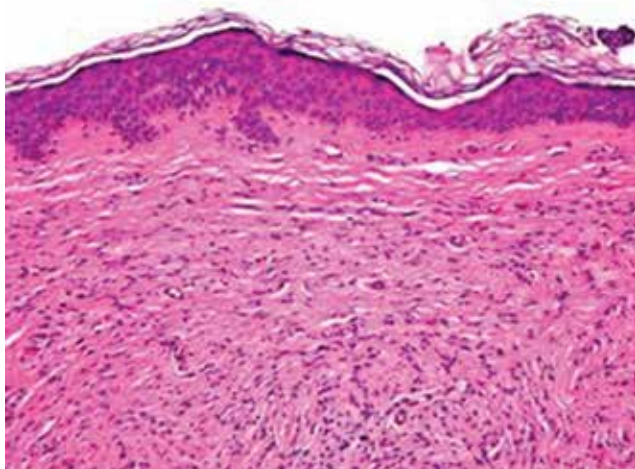


Figura 2. HE-4x. Epidermis con leve hiperplasia y proliferación de células fusadas de aspecto neurogénico en la dermis.

COMENTARIOS

La neurofibromatosis segmentaria es un trastorno 10 a 20 veces menos frecuente que la NF-1,^{3,6} y cuya prevalencia en la población general se ha estimado en 0.0006-0.002%.^{1,2,7} Predomina en el sexo femenino, con una relación de dos a uno con respecto a los hombres;^{3,4} su edad media de diagnóstico es a los 28 años.^{3,8}

Clínicamente, la NFS se caracteriza por neurofibromas, manchas café con leche y/o efélides localizadas en una misma región anatómica,¹ siendo los dermatomas afectados con mayor frecuencia el cervical y el torácico.^{7,8} Ruggieri y Huson propusieron la siguiente clasificación

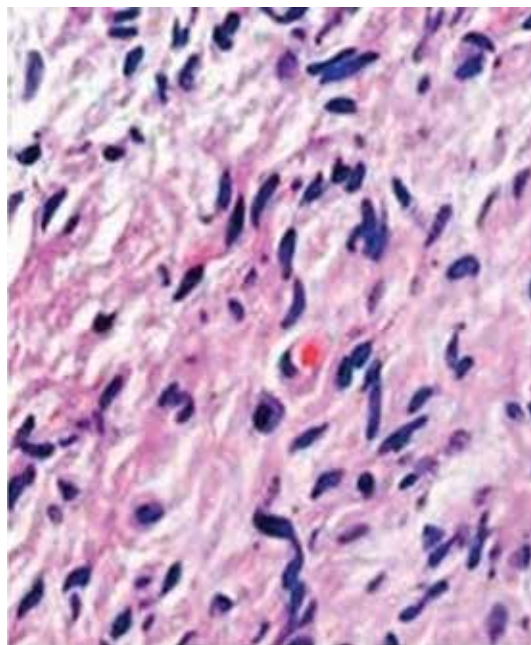


Figura 3. HE-40x. Proliferación neurogénica con células fusadas entremezcladas con algunos mastocitos.

clínica para la NFS: sólo cambios pigmentarios, sólo neurofibromas, cambios pigmentarios más neurofibromas y neurofibromas plexiformes solitarios.^{1,2,7,9} Nuestra paciente presentó sólo neurofibromas.

El diagnóstico definitivo depende del estudio histopatológico;⁴ sin embargo, en los individuos con sospecha de NFS, debe descartarse enfermedad generalizada^{1,8} realizando un examen físico exhaustivo,^{1,4} un examen radiológico investigando compromiso óseo para descartar escoliosis, acúñamiento vertebral o anomalías de los miembros^{1,10} y un estudio oftalmológico para descartar nódulos de Lisch.¹ La resonancia magnética se considera una modalidad útil para el diagnóstico de esta enfermedad.⁴

Dentro de los diagnósticos diferenciales clínicos de NF-1 se deben incluir los tumores cutáneos como nevos conectivos y nevos lipomatosos o fibromas péndulos.¹⁰

La NFS puede desarrollar complicaciones en 7%, como dificultad en el aprendizaje, neurofibromas plexiformes, complicaciones ortopédicas u oftalmológicas^{1,7-9} y, en menor grado (5%), desarrollar tumores malignos (tumor maligno de la vaina del nervio periférico, melanoma, cáncer de mama, cáncer gástrico y cáncer de pulmón).^{1-3,7,8} Actualmente, se ha determinado que el mosaicismo gonadal en pacientes con NFS puede transmitir a la

descendencia NF-1 generalizada.^{1,3,7,8} Por lo enunciado, es primordial el control periódico cutáneo, oftalmológico e imagenológico,^{1,4} además del consejo genético, que ayuda a confirmar el diagnóstico y es de suma utilidad para informar sobre la posibilidad de transmisión a la descendencia.^{1,3}

No existen pautas terapéuticas para el manejo de la NFS.¹ La extirpación quirúrgica de neurofibromas es indicación ante la evidencia de complicaciones y crecimiento abrupto por su posibilidad de degeneración maligna.^{3,4} En nuestra paciente se descartó compromiso sistémico y se decidió el control evolutivo de las lesiones.

CONCLUSIÓN

La NFS es una enfermedad subdiagnosticada de la cual debemos ser conscientes no sólo para poder proporcionar al paciente un correcto asesoramiento genético, sino también para realizar el control periódico de las complicaciones asociadas que esta entidad conlleva.

Correspondencia:

Valeria Elizabeth Rossello

Clínica Universitaria «Reina Fabiola»

Oncativo 1248, CP 5000, Córdoba, Argentina.

E-mail: vale_r19@hotmail.com

BIBLIOGRAFÍA

1. Chu CH, Chou TC, Liu CI, Hsu CS et al. Multiple segmental neurofibromatosis: report of two cases with different presentations. *Hong Kong J Dermatol Venereol*. 2016; 24: 34-39.
2. Choen PR. Segmental neurofibromatosis and cancer: report of triple malignancy in a woman with mosaic neurofibromatosis 1 and review of neoplasms in segmental neurofibromatosis. *Dermatol Online J*. 2016; 22 (7).
3. Campollo-Rodríguez I, Rodríguez-Rojas JL, Limache-Yaringaño LM. Neurofibromatosis segmentaria: presentación de un caso. *AMC*. 2011; 15 (6).
4. Wu J, Zhao J, Tian W. Segmental neurofibromatosis of the upper extremity: a case report. *J Hand Surg Eur*. 2015; 40 (6): 640-641.
5. Abdolrahimzadeh S, Piraino DC, Plateroti R, Scuderi G et al. Ocular alterations in a rare case of segmental neurofibromatosis type 1 with a non-classified mutational variant of the NF-1 gene. *Ophthalmic Genet*. 2016; 37 (2): 214-216.
6. Rosmaninho A, Carvalho S, Oujo E, Horta M. Syndrome in question. *An Bras Dermatol*. 2016; 91 (2): 245-247.
7. McLimore H, McCaughey C, Vanness E. A case of late-onset segmental neurofibromatosis. *WMJ*. 2014; 113 (2): 72-73.
8. Marmottant-Debled E, Chiaverini C, Fossoud C, Passeron T et al. Evaluation of learning disabilities in segmental neurofibromatosis. *British Journal of Dermatology*. 2016; 174: 1404-1406.
9. Jang HW, Ryu HJ, Kim IH, Son SW. Segmental neurofibromatosis with visceral neurofibromas. *Annals of Dermatology*. 2016; 28 (2): 253-254.
10. Guillén-Navarro E, Ballesta-Martínez MJ, Galán-Gómez E. Protocolo de seguimiento de la neurofibromatosis tipo 1. *Protoc Diagn Pediatr*. 2010; 1: 44-50.