

Neurofibromatosis segmentaria. Presentación de un caso con localización poco habitual

Dr. Alberto Ramos-Garibay,* Dra. Miriam Neri Carmona**

RESUMEN

La neurofibromatosis segmentaria o tipo V, es una forma especial que se caracteriza por manchas café con leche y/o neurofibromas, limitados a un segmento corporal sin compromiso sistémico y ausencia de antecedentes familiares. Presentamos un paciente con neurofibromatosis segmentaria y una breve revisión del tema.

Palabras clave: Neurofibromatosis segmentaria, neurofibroma.

ABSTRACT

Segmental neurofibromatosis or type V, is a special form of neurofibromatosis characterized by cutaneous neurofibromas and/or "café au lait" macules, limited to a circumscribe body segmental, no family history and nor transmission to progeny were manifested.

We presented one case of segmental neurofibromatosis and a review is made.

Key words: Segmental neurofibromatosis, neurofibroma.

INTRODUCCIÓN

El neurofibroma es un tumor organoide de células de Schwann y endoneuro que forma un agrandamiento difuso del nervio afectado.⁸

Los neurofibromas son lesiones características de los nervios periféricos de una entidad genéticamente determinada, conocida como "enfermedad de Von Recklinghausen" o neurofibromatosis.¹

La neurofibromatosis, fue descrita en 1882 por Recklinghausen y actualmente está incluida en las facomatosis o síndromes neurocutáneos, con una herencia autosómica dominante, expresividad variable y penetrancia incompleta. La incidencia varía de 1/2500 a 1/3000 nacimientos. Al menos la mitad de los casos representan nuevas mutaciones poscigóticas.^{3,5}

En 1981 Riccardi, a partir de las características clínicas y genéticas de la enfermedad distinguió cuatro tipos diferentes de neurofibromatosis que más tarde amplió a ocho (Cuadro I).¹

CASO CLÍNICO

Paciente del sexo femenino de 45 años de edad, originaria del estado de Guerrero, dedicada al hogar, fue estudiada en el Centro Dermatológico Pascua en julio del año 2000. Presenta una dermatosis localizada al miembro pélvico derecho del que afecta dorso del pie. De aspecto monomorfo, constituida por dos neoformaciones de 0.5 cm hemisféricas, del color de la piel, bordes bien definidos, de consistencia blanda y depresibles al tacto. Evolución crónica y asintomática.

Resto de piel y anexos sin patología agregada. Inició hace 10 años con estas neoformaciones en el dorso del pie, de crecimiento lento hasta el estado actual. La impresión clínica fue de neurofibromas, por lo que se realizó biopsia excisional de las dos lesiones (Figura 1).

HISTOPATOLOGÍA

Epidermis acantósica, con hiperqueratosis ortoqueratósica. La dermis papilar forma una banda de colágena de aspecto normal, por debajo de la cual se observaba una neoformación constituida por pequeñas células fusiformes dispuestas en haces laxos que siguen diversas direcciones. El diagnóstico es de neurofibroma (Figura 2).

* Dermatopatólogo, CDP.

** Residente 2do año Dermatología CDP.

CUADRO I.

Tipo	Denominación	Lesiones
I	Neurofibromatosis de Von Recklinghausen	Autosómica dominante Manchas "café con leche" Nódulos de Lish, neurofibromas difusos
II	Acústico	Autosómica dominante Pocas manchas "café con leche" y neurofibromas 90% neurinomas acústicos bilaterales
III	Mixto	Múltiples tumores de cerebro y médula, con manchas "café con leche" y neurofibromas
IV V	Variante Segmentaria	Sin características clínicas propias Manchas "café con leche" y/o neurofibromas, limitados a un segmento corporal, unilateral. No familiar
VI	Manchas café con leche	Sólo múltiples manchas "café con leche"
VII	Tardío	Aparición de neurofibromas después de los diez años
VIII	Sin denominación	Neurofibromatosis definida pero sin constituir forma clínica anterior



Figura 1. Se observa en el dorso del pie derecho neoformaciones compatibles clínicamente con neurofibromas.

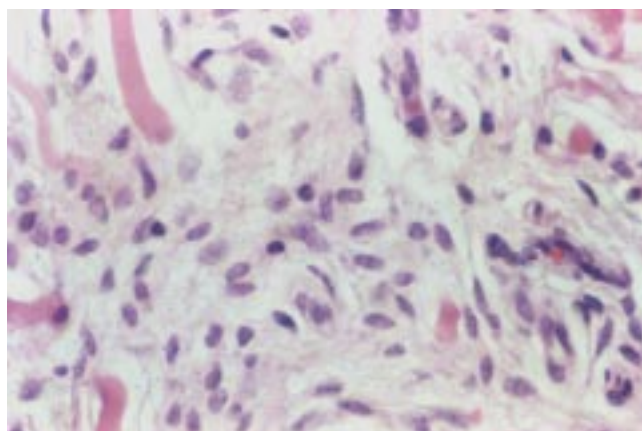


Figura 2. Neurofibromas, se observan células fusiformes dispuestas en haces laxos que siguen diversas direcciones (H.E 10x).

No se encontraron antecedentes familiares de neurofibromas, manchas "café con leche" ni compromiso sistémico en la paciente.

COMENTARIOS

La neurofibromatosis tipo V, o neurofibromatosis segmentaria, es una forma especial que se caracteriza por

manchas café con leche y/o neurofibromas, limitados a un segmento corporal, sin compromiso interno y ausencia de antecedentes familiares.

Se presenta con mayor frecuencia en mujeres; la edad de presentación es variable. Generalmente existen manchas café con leche desde el nacimiento, que van aumentando en número, conforme avanza la edad.

Sin embargo, los neurofibromas, son de aparición más tardía, hasta la edad media de la vida.^{5,7,10}

Esta forma se encuentra limitada a un segmento corporal con distribución metamérica, las localizaciones más frecuentes son el tronco y la región cefálica; existen pocos casos en los miembros.

La ausencia de antecedentes familiares y la falta de compromiso sistémico hacen pensar en una mutación somática poscigótica, que afecta a nivel de la cresta neural primitiva. Dicha mutación es expresada en las células de un dermatoma específico.^{6,9}

Clínicamente se ha clasificado la neurofibromatosis de la siguiente forma:¹

- A. Neurofibromatosis maculosa pura
- B. Neurofibromatosis neurofibromatosa pura.
- C. Neurofibromatosis mixta.

El caso presentado se caracteriza por la topografía poco común de la lesión.

La importancia de conocer y poder catalogar al tipo de neurofibromatosis nos ayudará a un adecuado manejo y pronóstico del paciente y de esta manera ofrecer un consejo genético adecuado.

Ya que la neurofibromatosis segmentaria se comporta de manera benigna y generalmente tiende a la

estabilización, la vigilancia periódica es recomendable. Actualmente la paciente no tiene nuevas lesiones.

BIBLIOGRAFÍA

1. Patricia de la Giovanna, Silva Mion, Hugo N. Cabrera y cols. Neurofibromatosis segmentaria presentación de 6 casos. Arch Argent Dermat TXL 1991; 171-178.
2. Fitzpatrick y cols. Neoplasias e hiperplasia de origen neural. Neurofibromatosis 1995; 1215-1217.
3. Espinel Vázquez, Olivares Ramos, Fariña Sabaris y cols. Neurofibromatosis segmentaria. Piel 1993; 8: 158-160.
4. Paula Andrea Enz, Sergio Carbia, Diego Kaepfner y cols. Neurofibromatosis elefantásica, presentación de dos casos. Arch Argent Dermat 1998; 48: 275-278.
5. Zulaica A, Peteiro C, Pereiro Jr y cols. Neurofibromatosis segmentaria. Med Cut ILA 1989; Vol. XVII: 41-43.
6. Riccardi VM. Neurofibromatosis: clinical heterogeneity. Clin Probl Cancer 1982; 7: 1-34.
7. Ribeira M, Sarmiento F y cols. Neurofibromatosis segmentaria estudio de 4 casos y revisión del tema. Piel 1997; 2: 439-443.
8. Pérez T. Principios de patología, Neurofibromatosis. Editorial Panamericana. 5ta edición 1992: 86-88.
9. Viglioglia P. Afecciones genéticas en manifestaciones dermatológicas de enfermedades internas edición de cosmiatría, Buenos Aires. 1982: 43-46.
10. Cecchi R, Giomi A, Tuci F. Segmental neurofibromatosis dermatology 1992; 186: 59-61.