

Melanosis neurocutánea con hidrocefalia obstructiva: A propósito de un caso

Neurocutaneous Melanosis with Obstructive Hydrocephaly: A Case Report

José A. Viñas Díaz¹, Raúl A. Pérez², Reinaldo Pérez de la Cruz³ Jesús A. Juan Rodríguez⁴.

¹ Dr. Especialista en Segundo Grado en Pediatría. Profesor Asistente de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente "Pepe Portilla ".Pinar del Río.

² Dr. Especialista en Segundo Grado en Pediatría. Profesor Asistente de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente "Pepe Portilla ".Pinar del Río.

³ Dr. Especialista de Segundo Grado en Neurocirugía. Hospital Pediátrico Docente "Pepe Portilla ".Pinar del Río.

⁴ Dr. Especialista de Segundo Grado en Pediatría y Genética Clínica. Profesor Auxiliar de Pediatría. Hospital Pediátrico Docente "Pepe Portilla ".Pinar del Río.

RESUMEN

Antecedentes. Esta rara hamartomatosis melanocítica de la piel y leptomeninges fue descrita por Vichow en 1859 y nombrada como Melanosis Neurocutanea por Von Bogaert en 1948. Puede reconocerse clínicamente por la presencia en la piel de nevus pigmentados de color oscuro, gruesos y pilosos, repartidos en forma "de Baño de asiento" (hipogastrio, nalgas y parte superior de los muslos) con manifestaciones neurológicas expresadas por hidrocefalia, convulsiones y retraso mental. Existe elevado riesgo de malignización de los nevus. La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se ha sugerido un patrón de herencia autosómico dominante con expresividad variable (MIM: 249400). Presentación de caso. Paciente femenina de 6 meses de edad, producto de cuarta gestación, a término,

normopeso, padres jóvenes no consanguíneos e historia familiar negativo de defecto congénitos. En la exploración física se comprobaron múltiples nevi pigmentados con al distribución y característica de una Melanosis Neurocutánea; a partir de los dos meses se comprobaron fontanela anterior tensa y rápido crecimiento del perímetro cefálico confirmado por TAC una hidrocefalia obstructiva con marcada dilatación de III y IV ventrículo motivo por el cual le fue realizada por Neurocirugía una derivación de LCR ventrículo-peritoneal. Evoluciona con un marcado retraso en el desarrollo psicomotor. Fallece a la edad de 13 meses. Conclusión. Melanosis Neurocutánea asociada a Hidrocefalia obstructiva por Melanosis difusa del S.N.C.

Palabras clave: Hidrocefalia; melanosis neurocutánea.

ABSTRACT

Background: This rare melanocytic hamartoma of the skin and leptomeninges was first described by Vichow in 1859 and named Neurocutaneous Melanosis by Von Bogaert in 1948. Clinically, it is recognised due to the presence in the skin of dark pigmented, thick and pilose nevi spread like a "seat bath" (hypogastric region, buttocks, the upper part of the thighs), having neurological disorders which are expressed by hydrocephaly, seizures and mental retardation. The risk of malignancy in the nevi is observed. The majority of the cases are sporadic, though a pattern of autosomal dominant heredity with a variable expression (MIM: 249400) is suggested. **Case Report:** A six-months female patient, born from the fourth pregnancy, in term, normal weight and having young no consanguineous parents and a negative familial history of genetic defects was treated in the neurosurgical consultation. In the physical examination multiple pigmented nevi were observed with a distribution and features which matched with a Neurocutaneous Melanosis; starting from the two months of age, the anterior fontanel was tense and a sudden growing of the cephalic perimeter was observed; confirming with CAT-scan an obstructive hydrocephaly which showed a marked dilatation of the 3rd and 4th ventricles of the brain; this was the reason, to perform by means of a neurosurgery a CSF ventriculoperitoneal shunt. A marked retardation of the psychomotor development was observed, dying at 13 months of age. **Conclusion:** Neurocutaneous Melanosis associated with an Obstructive Hydrocephaly due to a Diffuse Melanosis of the Central Nervous System (CNS).

Key words: Hydrocephaly; neurocutaneous melanosis

INTRODUCCION

La Melanosis Neurocutánea (melanoblastosis neurocutánea o melanosis hamartomatosa meníngea), fue descrita por primera vez por Virchow, en 1859 y denominada en 1948 por Von Bogaert melanosis neurocutánea.¹

En 1964 Fox et al realizaron la primera revisión pediátrica.² Esta entidad puede reconocerse al nacimiento por la presencia en la piel de nevos pigmentados de color oscuro, gruesos y pilosos, repartidos en forma "de baño de asiento", (hipogastrio, nalgas y parte superior de los muslos), con manifestaciones en el Sistema Nervioso Central.²

El primer caso en Cuba fue reportado por los González, Galárraga Inza y Hernández Zayas en 1973,³ y el segundo en 1989 por la Zarragoitia et al.⁴

En este trabajo se presenta el segundo caso detectado en la Provincia de Pinar del Río, Cuba, atendido en la Unidad de Cuidados Progresivos del Hospital Provincial Pediátrico Docente "Pepe Portilla" en Pinar del Río .

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente L.B.P. Fecha de nacimiento: 7-7-06, sexo femenino, raza blanca, seis meses de edad.

Madre: (ama de casa), padre: 37 años, (campesino) no consanguíneos con historia familiar negativa de defectos congénitos.

El propositus tiene 3 hermanos sanos. Embarazo normal con parto eutócico a término; peso: 3 150 gr, Apgar: 9-9, no íctero, ni cianosis.

Es valorado desde los primeros días de su nacimiento por presentar múltiples nevos pigmentados de 0.5 a 3cm de diámetro. Algunos de ellos pilosos a nivel de la frente, brazos, antebrazo, tórax, muslos y piernas. El conteo total de nevos alcanzó la cifra de 13. El resto del examen físico fue normal.

La lactante fue seguida en consulta de Pediatría, detectando a los 2 meses un rápido crecimiento del perímetro cefálico (49 cm), por lo que fue hospitalizada interconsultando con Neurocirugía e intervenida quirúrgicamente realizándosele (derivación del LCR ventrículo peritoneal).

Evoluciona con ingresos frecuentes por Hidrocefalia obstructiva con intervenciones repetidas por meningoencefalitis y disfunción valvular requiriendo realizarle una derivación de LCR al exterior. Fallece a los 13 meses de edad con el diagnóstico de sepsis generalizada en un paciente con Hidrocefalia obstructiva severa y grave retraso en el desarrollo psicomotor.

Resultados de estudios Imagenológicos;

Ultrasonido de cráneo. Se comprueba signos de Hidrocefalia bilateral midiendo el asta frontal de VLD-53 mm y el asta frontal del VLI-52 mm. Cuerpo 41 mm, asta occipital 41 mm y III. Ventrículo 18 mm.

Signos de atrofia cortical.

Índice de Evans-0.73 (Hidrocefalia severa).

La TAC simple de cráneo permitió visualizar la dilatación de la cisterna magna, así como los ventrículos III-IV.

Estudio necrópsico: (Conclusiones)

Hidrocefalia severa bilateral por dilataciones marcadas del III y IV ventrículo.

Congestión pulmonar severa. Hemorragia pulmonar subpleural e intraparenquimatosa bilateral.

Peritonitis fibrohemorrágica supurada.

Áreas focales de pielonefritis aguda, necrosis tubular aguda.

Hepatitis séptica reactiva.

Esplenitis séptica reactiva.

Congestión aguda de médula suprarrenal.

Melanosis lepto-meníngea difusa.

DISCUSIÓN

La Melanosis Neurocutánea es considerada un trastorno congénito esporádico, cuya característica primordial está dada por la presencia de nevus pigmentados gigantes o múltiples en la piel, así como una excesiva proliferación de células melánicas benignas o malignas en leptomeninges.⁵

El riesgo de degeneración a melanoma maligno es estimado entre un 10-13%, con una media que se inicia a partir de los 5 años de edad.⁴⁻⁵

Su patogenia se desconoce, pero se piensa que su origen pueda ser el resultado de una aberración congénita en el desarrollo del neuroectodermo, que determina la infiltración y proliferación de nevus melanocitos en el sistema Nervioso Central.⁶

La mayoría de los casos son esporádicos, aunque se ha sugerido un patrón de herencia autosómico dominante con expresividad variable (MIM: 249400).⁷⁻⁸

Constituye una entidad rara (poco más de 100) casos informados en la literatura médica, presumiblemente no hereditaria, que puede presentarse en cualquier sexo, pero hasta ahora generalmente en personas de piel blanca, aunque no se ha demostrado predominio racial.^{5,7-8}

Para su diagnóstico se han establecido varios criterios:⁷⁻⁸

- Presencia de nevus congénitos grandes (20 cm de diámetro o más en el adulto o su tamaño proporcional de 9 cm en la cabeza o 6 cm en el resto del cuerpo del neonato y lactante) y múltiples (si existen al menos 3 lesiones), asociados a melanosis o melanomas meníngeos.
- Ausencia de melanoma cutáneo, salvo si las lesiones meníngeas son histológicamente benignas.

· No evidencia de melanoma meníngeo, excepto en los casos en que las lesiones cutáneas sean histológicamente benignas.

Debe acentuarse el hecho de que la Melanosis Neurocutánea suele causar graves complicaciones neurológicas, por lo cual se impone controlar y observar sistemáticamente a todos los niños que presenten nevos melanocíticos gigantes o múltiples, a fin de detectarlos precozmente e indicar tratamiento oportuno.⁷

Los estudios de neuro-imagen son útiles para detectar alteraciones del polo cefálico, sobre todo la hidrocefalia y los cambios en densidad normal de las estructuras, que pudieran ser básicos para interpretar la proliferación de células melánicas a ese nivel.⁸

El diagnóstico definitivo se basa en la confirmación histológica de las lesiones del Sistema Nervioso Central; y el provisional, en la no verificación de éstas.⁹

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Van Bogaert L. La Mélanose neurocutanée diffuse hérédofamiliare. Bull Acad. Re Med Belg. 1948; 6(13):397.
2. Fox H. Neurocutaneous melanosis. Arch Dis Chil. 1964; (39): 508.
3. González L, Galarraga Inza J, Hernández Zayas H. Melanosis neurocutánea. Reporte de un caso. Rev Cubana Pediatr. 1973; 45(2): 279-73.
4. Zarragoitia OL, Lantigua Cruz A, Guerra Iglesias D. Melanosis Neurocutánea. Presentación Clínica en un paciente. Rev Cubana Pediatr. 1989;61(1):81-5.
5. Ortiz Romero PL. Síndromes neurocutáneos: hamartomas. Monogr Dermatol. 2000; 13(1):62-75.
6. Cramer SF. The melanocytic differentiation pathway in congenital melanocytic nevi: theoretical considerations. Pediatr Pathol. 1988; 8:253-65.
7. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis; definition and review of the literature. J Am Acad Dermatol. 1991; 24:747-55.
8. David M de, Orlaw N. Neurocutaneous melanosis: clinical feature of large congenital melanocytic nevi in patients with manifestations on central nervous system melanosis. J Am Acad Dermatol. 1996; 35:529-38.
9. Vadaud SR, Heenen M. Neurocutaneous melanosis. Dermatology. 1994;188:62-5.

Recibido: 23 de Marzo de 2009.
Aprobado: 2 de Abril de 2009.

Dr. José A. Viñas Díaz. Pepe Portilla No. 71, Teléfono 755518. Pinar del Río. Cuba.