

NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA

Marín, Adriana
Rueda, María José

RESUMEN

Se presenta el caso de un paciente de 58 años a quien se le diagnosticó una neurofibromatosis tipo V (NF-V) también llamada NF segmentaria, variante rara de las neurofibromatosis.

Se comentan sus características clínicas y se hace un análisis de los mecanismos de transmisión.

Palabras Clave: Neurofibromatosis, Neurofibromatosis segmentaria, Mosaicismo genético, Mosaicismo gonadal.

HISTORIA CLINICA

Paciente de 58 años, procedente de Bogotá, quien consulta por presentar, desde los 7 años de edad, cuadro que se inició por la aparición de manchas pardas, pecas y lesiones pedunculadas en algunas partes del cuerpo. No refiere sintomatología general, ni antecedentes familiares de la enfermedad, como tampoco antecedentes oftalmológicos o neurológicos.

Al examen físico, distribuidas en forma circunscrita, y de predominio en la mitad izquierda del cuerpo, se encontraron múltiples efélides, máculas "café au lait" ovaladas y numerosas lesiones pardas o color piel, pedunculadas, de diferentes tamaños (Figs. Nos. 1, 2 y 3). Los exámenes médico, oftalmológico y neurológico fueron normales.

COMENTARIOS

La primera descripción de neurofibromatosis data de 1882 por Von Recklinghausen. Su amplia variabilidad clínica, así como la frecuencia de nuevas mutaciones con expresividad variable, hicieron que Riccardi, en 1982, estableciera una clasificación que comprende 8 formas diferentes de la enfermedad, según la cual podemos encontrar: NF-I: clásica o de Von Recklinghausen; NF-II: Central o acústica; NF-III: mixta; NF-IV: variante; NF-V: segmentaria; NF-VI: manchas "café au lait"; NF-VII: inicio tardío y NF-VIII: sin clasificar.¹

En 1956 Crowe y colaboradores describieron el tipo V de las neurofibromatosis, con el término de neurofibromatosis sectorial por su distribución lineal o circunscrita a un área del cuerpo. Algunos la han denominado neurofibromatosis loca-

Adriana Marín, Residente III
María José Rueda, Rural
Empresa Social del Estado, Centro Dermatológico "Federico Lleras Acosta"
Presentado como Póster en el XX Congreso Colombiano de Dermatología,
Cali, Noviembre de 1994.

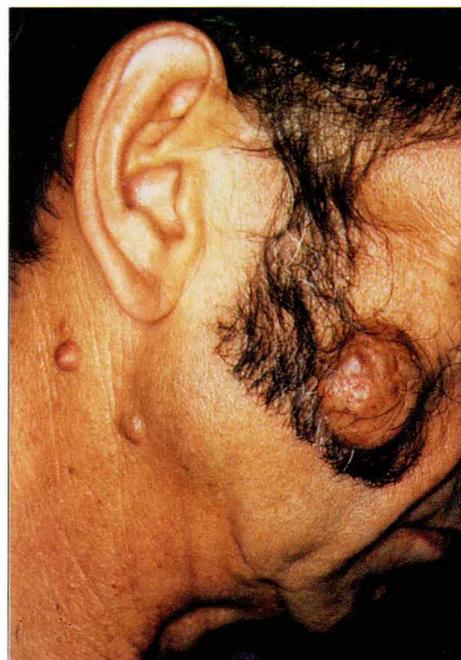


Fig. No. 1.



Fig. No. 2.



Fig. No. 3.

lizada o neurofibromatosis segmentaria, término con el cual se conoce en la actualidad.

Clásicamente ha sido descrita como una rara entidad, con cerca de una treintena de casos reportados, caracterizada por la presencia de manchas "café au lait", efélides y/o neurofibromas que se disponen, generalmente, en forma unilateral o sobre un dermatoma. Su edad de aparición es variable, pero no se ha reportado ningún caso congénito. En más del 50% de los casos, las lesiones se localizan en tronco y no se conocen casos con transformación de neurofibromas a neurofibrosarcomas, schwannomas malignos o la aparición de feocromocitomas, hallazgos probables en otros tipos de neurofibromatosis. En algunos casos se describen neurofibromas abdominales o intratorácicos limitados a un segmento corporal, y en pocos, nódulos de Lisch ipsilaterales. Por todo esto se ha considerado la forma más benigna de la enfermedad.^{1, 2, 5}

En la mayoría de los casos no se conocen antecedentes familiares, y clásicamente se acepta que se trata de una mutación somática postcigota, según la cual los parientes en primer grado no sufrirán lesiones de neurofibromatosis. El reporte de algunos casos familiares hizo que Rubenstein sugiriera una transmisión genética, en cuyo caso se explicaría como un

mosaicismo genético o gonadal. Este mosaicismo genético que compromete la piel, hace que el defecto siga el patrón de las líneas de Blaschko.^{2, 3}

En la NF segmentaria también se observa cierta heterogeneidad de expresión, por lo cual Roth la ha subclasificado en 4 tipos.^{1, 3, 4}

1. NFS con afectación cutánea unilateral, sin otras manifestaciones o historia familiar.
2. NFS con afectación sistémica limitada a los tejidos subyacentes.
3. NFS con historia familiar de NF.
4. NF bilateral.

Actualmente se piensa que, para establecer un patrón de herencia para la NFS y poder ofrecer consejería genética, se deben tener en cuenta: edad de aparición; patrón de evolución de las lesiones después de la pubertad; presencia de nódulos de Lisch y de neurofibromas internos, ya que existe la posibilidad de que la NFS represente un mosaicismo para la NF-1, con un riesgo de posible transmisión genética.^{2, 3}

Este caso resulta interesante por la rareza de este tipo de NF y se espera que los estudios de biología molecular esclarezcan su mecanismo de transmisión para poder realizar una consejería genética adecuada y un posible diagnóstico prenatal.

SUMMARY

A rare case of segmental neurofibromatosis is reported. The clinical features and the mechanisms of pathogenesis are discussed.

BIBLIOGRAFIA

1. García-Nieto A., Fuente C. Neurofibromatosis segmentaria. *Actas Dermo Sif.* 1990; 81(6): 417-419.
2. Moss C., Green SH. What is segmental neurofibromatosis. *Br J. Dermatol.* 1994; 130: 106-110.
3. Sloan JB., Fretzin DF. Genetic counseling in segmental neurofibromatosis. *J Am Acad Dermatol.* 1990; 22:461-467.
4. Micali G., Lemo D. Segmental neurofibromatosis with only macular lesions. *Pediatr. Dermatol.* 1992; 10:43-45.
5. Oranje A.P., Vuzevski V.D. Segmental neurofibromatosis. *Br J Dermatol.* 1985;112: 107-112.