

## Neurofibromatosis segmentaria vs Nevo Spilus

### Segmental neurofibromatosis vs. nevus spilus

Yamirka Ramírez Hidalgo<sup>1</sup> <https://orcid.org/000-0002-0766-6345>

Yordania Velázquez Ávila<sup>2\*</sup> <https://orcid.org/0000-0002-2846-3432>

Carmen Rosa Valenciano Rodríguez<sup>3</sup> <https://orcid.org/0000-0001-6141-7780>

<sup>1</sup>Hospital General Docente “Dr. Ernesto Guevara de la Serna”. Las Tunas, Cuba.

<sup>2</sup>Hospital Pediátrico Provincial Docente “Mártires de Las Tunas”. Cuba.

<sup>3</sup>Centro Provincial de Genética Médica. Las Tunas, Cuba.

\*Autor para la correspondencia: [yodaniava@ltu.sld.cu](mailto:yodaniava@ltu.sld.cu)

#### RESUMEN

Algunas enfermedades dermatológicas pigmentadas presentan un mosaicismo cutáneo que siguen disposición segmentaria lateralizada. Con hiperpigmentación, en la infancia se encuentran la neurofibromatosis segmentaria y el Nevo Spilus. Estas dermatosis son infrecuentes en la práctica dermatológica. Se presenta una paciente femenina de 10 años de edad, atendida en la consulta de Genodermatosis en la provincia Las Tunas. Se observan máculas hiperpigmentadas localizadas en el segmento facial izquierdo, que comenzaron a aparecer desde los 5 años de edad y se habían extendido, sin otras alteraciones. Se detecta a través de estudio oftalmológico que la paciente presenta nódulos de Lisch. Según criterios clínicos, estos signos permitieron determinar el diagnóstico de neurofibromatosis segmentaria. Se presenta el caso porque la neurofibromatosis segmentaria y el Nevo Spilus son entidades dermatológicas infrecuentes, que siguen un patrón de mosaico cutáneo de tipo segmentario. Realizar el diagnóstico correcto nos permite adoptar medidas médicas más adecuadas.

**Palabras clave:** mosaicismo cutáneo; neurofibromatosis; Nevo Spilus.

## ABSTRACT

Some pigmented skin conditions present a cutaneous mosaicism characterized by lateralized segmental disposition. With hyperpigmentation, in childhood we find segmental neurofibromatosis and nevus spilus. These dermatoses are infrequent in dermatologic practice. A case is presented of a female 10-year-old patient attending the genodermatosis service in the province of Las Tunas. Localized hyperpigmented macules are observed in the left facial segment, which appeared when the patient was 5 and had extended without any other alterations. Ophthalmological examination revealed the presence of Lisch nodules. Following clinical criteria, these signs led to the diagnosis of segmental neurofibromatosis. The case is presented because segmental neurofibromatosis and nevus spilus are infrequent skin conditions following a segmental cutaneous mosaic pattern. A correct diagnosis makes it possible to take more appropriate medical measures.

**Keywords:** cutaneous mosaicism; neurofibromatosis; nevus spilus.

Recibido: 06/03/2019

Aceptado: 21/03/2019

## Introducción

En genética, la palabra mosaicismo hace referencia a los errores de la mitosis, generando alteraciones que dan lugar a la aparición de dos o más poblaciones de células genotípicamente diferentes, derivadas de células de un cigoto homogéneo.

El concepto de mosaicismo cutáneo fue reportado por primera vez en el año 1983 en un paciente con hiperpigmentación lineal, reflejada en mosaicismos de trisomía. *Happle* describió dos grupos distintivos de mosaicismo: el mosaicismo hereditario, que puede ser causado por mutaciones ligadas al cromosoma X y es heredable, y el mosaicismo esporádico, o genómico, que puede originarse tanto por una mutación autosómica letal, como no letal y generalmente no se hereda, con la excepción de los rasgos paradominantes.<sup>(1)</sup>

*Pistelli*, en su tesis “Mosaicismos cutáneos” refiere que dentro de estos se encuentran cinco patrones: las líneas de Blaschko, patrón en tableros de ajedrez, patrón filodes, en parches y lateralizado o segmentario.<sup>(2)</sup>

De estos el más frecuente en la práctica dermatológica es el blaschkoide, los demás son menos frecuentes y el pobre conocimiento que sobre ellos se tiene dificulta el diagnóstico.

El patrón segmentario o lateralizado involucra una mitad del cuerpo con límite estricto en la línea media. Se ha demostrado por análisis moleculares un origen mosaico.<sup>(3)</sup>

La neurofibromatosis segmentaria y el Nevo Spilus, son dos entidades dermatológicas infrecuentes, en ambas, se puede encontrar un patrón de mosaicismo cutáneo segmentario con hiperpigmentación.

### Caso clínico

Paciente femenina, de 10 años de edad, que no refiere antecedentes patológicos personales. Desde los 5 años de edad, su madre notó que comenzaron a aparecerle pequeñas máculas hiperpigmentadas de color café con leche, localizadas inicialmente en la mejilla izquierda, que fueron extendiéndose por todo el segmento facial izquierdo dando la impresión de una gran mancha formada por otras más pequeñas, sin otras alteraciones, ni antecedentes familiares de este tipo de lesión. Es asistida en la consulta especializada multidisciplinaria de Genodermatosis en la provincia Las Tunas por especialistas de dermatología, genética médica clínica y oftalmología.

Al examen dermatológico presenta un cuadro cutáneo monomorfo, localizado en el segmento facial izquierdo, dado por pequeñas maculas hiperpigmentadas, de color café con leche, múltiples, que confluyen formando una gran mancha (Fig. 1).



**Fig. 1** - Máculas de color café con leche, que confluyen formando una gran mancha.

Con este cuadro dermatológico se pensó inicialmente en dos dermatosis: el Nevo Spilus y la neurofibromatosis segmentaria.

Se realizó el estudio oftalmológico y se observan en el fondo de ojo: Papilas bien definidas, red vascular normal, mácula con brillo foveal, no opacidades del cristalino y presencia de 2 nódulos de Lisch en el iris del ojo izquierdo.

Con el árbol genealógico se pudo determinar que se trataba de una mutación, que en correspondencia con la clínica y el estudio oftalmológico correspondió a un mosaicismo segmentario (Fig. 2).

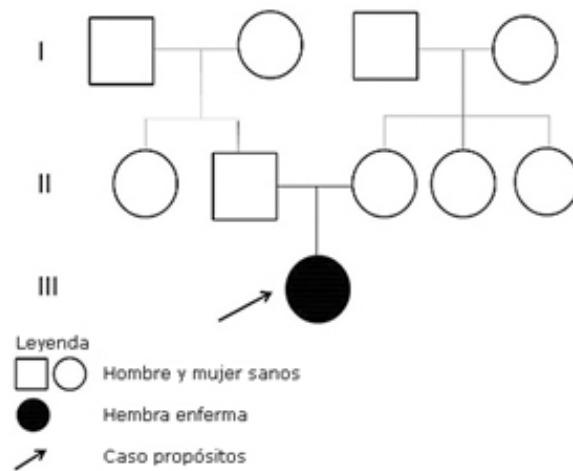


Fig. 2 - Árbol genealógico.

Según criterios clínicos, la presencia de los nódulos de Lisch en el iris permitió realizar el diagnóstico de neurofibromatosis segmentaria.

La paciente se mantiene en seguimiento, con interconsulta de otras especialidades como Oftalmología y Neuropediatría.

## Comentarios

La neurofibromatosis se define como un trastorno neurocutáneo, de origen genético, caracterizado fundamentalmente por alteraciones melánicas de la piel y la presencia de tumores, como resultado de la afectación del tejido nervioso periférico. Es causada por una mutación en el gen neurofibrina en el cromosoma 17q11.<sup>(4)</sup>

*Idalmis Campollo Rodríguez* y otros, en su artículo “Neurofibromatosis segmentaria: presentación de un caso”, aborda que las primeras referencias citadas acerca de la neurofibromatosis segmentaria (tipo V) fueron hechas por *Gammel* en 1931 y dos décadas más tarde, *Miller* y *Sparkers* proponen el término de neurofibromatosis segmentaria. Es una forma de presentación de neurofibromatosis tipo 1, caracterizada por manchas café con leche y/o la presencia de pecas axilares, con una disposición ipsolateral en áreas restringidas del cuerpo.<sup>(3)</sup>

Cuando se forman neurofibromas estos no rebasan la línea media y pueden estar presentes hamartomas en el iris (nódulos de Lisch).<sup>(3,5)</sup>

La neurofibromatosis segmentaria surge debido a una mutación poscigótica que puede afectar a las gónadas en algunos pacientes y generalmente no es heredable.<sup>(5)</sup> Se han distinguido cuatro subtipos: verdadera, localizada con afectación profunda, hereditaria y bilateral.<sup>(3,5)</sup> A pesar de corresponder a una mutación aislada y tener una tasa de prevalencia baja en la población, se ha reportado progresión de la neurofibromatosis segmentaria a lesiones malignas, lo que hace necesario su oportuno y correcto diagnóstico, así como mantener el seguimiento y evitar la exposición a radiaciones.<sup>(3,4)</sup>

Esta es una forma clínica de neurofibromatosis en la que no se encuentran antecedentes familiares y suele no ser heredable, lo que concuerda con el árbol genealógico familiar de la paciente.

El Nevo Spilus es un nevo formado por múltiples máculas pequeñas de color castaño, canela, o más oscuras, o por pápulas. Frecuentemente se observan en el tronco y con menor frecuencia en las extremidades o en la región facial. Tienden a seguir las líneas de Blaschko, o presentan una disposición zosteriforme o segmentaria, que hacen pensar en un mosaicismo cutáneo. Aparece aproximadamente en el 2 % de la población. Puede medir menos de 1 centímetro de diámetro, o puede ser bastante grande.<sup>(6,7)</sup> Entre 20-30 % del Nevo Spilus gigante puede evolucionar hacia la formación del melanoma maligno.<sup>(6,8)</sup>

Se presenta el caso porque tanto la neurofibromatosis segmentaria como el Nevo Spilus son entidades dermatológicas infrecuentes. Ambas siguen un patrón de mosaico cutáneo de tipo segmentario con máculas hiperpigmentadas. Realizar el diagnóstico correcto permite adoptar medidas médicas más adecuadas.

## Referencias bibliográficas

1. Velázquez Ávila Y, Morales Solís M, Torres Reyes JE. Líneas de Blaschko, patrón expresado en algunas enfermedades dermatológicas. Revista Electrónica Dr. Zoilo E. Marinello Vidaurreta [Internet]. 2018 [citado 15/12/2018];43(2):1-3. Disponible en: <http://revzoilomarinellosldcu/index.php/zmv/article/view/1237>
2. Pistelli A. Mosaicismos cutáneos [tesis]. Universidad Nacional De Rosario. Facultad de Ciencias Médicas. Carrera de Posgrado de Especialista en Dermatología; 2017 [citado 23/11/2018]. Disponible en: <http://www.dermatologiarosario.com.ar/pps/monografias/MOSAICISMO%20CUTANEO.pdf>
3. Campollo Rodríguez I, Rodríguez Rojas JL, Limache Yaringaño LM. Neurofibromatosis segmentaria: presentación de un caso. Rev Archivo Médico de Camagüey [Internet]. 2011 [citado 03/10/2018];15(6):2-6. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S102502552011000600009&lng=es&nrm=iso&tlng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S102502552011000600009&lng=es&nrm=iso&tlng=es)
4. Tiller G. Neurofibromatosis. OMIM [Internet]. 2017 [citado 03/10/2018]. Disponible en: <https://omim.org/entry/162200>
5. Cuenca-Barrales C. Neurofibromatosis segmentaria: una variedad infrecuente de neurofibromatosis tipo 1. Rev Archivo Médico de Camagüey. 2019. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.piel.2019.06.004>
6. James W, Berger T, Dirk E. Melanocytic nevi and neoplasms. Clinical dermatology. Andrews' Diseases of the Skin. Clinical Dermatology. 13th ed. New York: Elsevier; 2019. p. 686.
7. James W, Dirk E, McMahon P. Melanocytic nevi and neoplasms. Clinical dermatology. Andrews' Diseases of the Skin. Clinical Atlas [Internet]. New York: Elsevier; 2018. [citado 03/11/2018]. Disponible en: <https://www.clinicalkey.es/#!/browse/book/3-s2.0-C20130186102>
8. Ingratta MB, Manzo LB, Caseiro GM. Dermatología. Pautas básicas para su aprendizaje. Argentina: Ed. de la Universidad de La Plata; 2017.

### **Conflicto de intereses**

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses para la presentación de este documento.

### **Contribución de los autores**

Yamirka Ramírez Hidalgo (seguimiento de la paciente, búsqueda bibliográfica y redacción del artículo).

Yordania Velázquez Ávila (seguimiento de la paciente, organización de la información, redacción y revisión final del artículo).

Carmen Rosa Valenciano Rodríguez (seguimiento de la paciente y búsqueda bibliográfica).