

Neurofibromatosis segmentaria verdadera de localización facial

Paul Torrico Villarroel¹, Enrique Valente², María Kurpis³ y Alejandro Ruiz Lascano⁴

RESUMEN: La neurofibromatosis segmentaria verdadera de localización facial es una rara variedad del grupo de las neurofibromatosis segmentarias caracterizada por manchas café con leche y/o neurofibromas, limitada a un segmento corporal sin compromiso sistémico ni antecedentes familiares.

Presentamos un paciente con neurofibromatosis segmentaria verdadera y una breve revisión del tema.

Palabras clave: neurofibromatosis - neurofibromatosis segmentaria verdadera.

ABSTRACT: True segmental neurofibromatosis of facial localization is a rare variety of segmentary 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 a case of segmental neurofibromatosis and the subject review is made.

Key words: Neurofibromatosis - True segmental neurofibromatosis.

Arch. Argent. Dermatol. 57:227-229, 2007

INTRODUCCION

La neurofibromatosis (NF) es una genodermatosis autosómica dominante, de expresividad variable y penetrancia incompleta, descrita en 1882 por von Recklinghausen.

En 1982 Riccardi clasificó a las neurofibromatosis en ocho variantes clínicas siendo la NF I (neurofibromatosis de von Recklinghausen) y la NF II (acústico) las de mayor incidencia¹.

La NF V (segmentaria) es una variedad con una incidencia de uno por cada 36000 a 40000 habitantes²⁻⁴.

Presentamos una paciente con NF categoría V de localización facial en área frontal, siendo en esta área facial el primer caso en la literatura médica consultada con las características clínicas e histopatológicas confirmatorias.

CASO CLINICO

Paciente de 68 años de edad, sexo femenino, que consultó en nuestro servicio por presentar lesiones tumorales de cuatro años de evolución en área frontal izquierda de

¹ Médico Residente de 3° año del Servicio de Dermatología.

² Médico del Servicio de Dermatología. Docente autorizado de la carrera de Post-grado en Dermatología. Universidad Católica de Córdoba.

³ Médica del Servicio de Patología. Docente autorizado de la carrera de Post-grado en Patología. Universidad Católica de Córdoba.

⁴ Jefe del Servicio de Dermatología. Director de la carrera de Post-grado en Dermatología. Universidad Católica de Córdoba. Hospital Privado de Córdoba. Universidad Católica de Córdoba.



Fig. 1: Múltiples neurofibromas de distinto tamaño color café claro en región frontal izquierda.

cara, que aumentaron en forma progresiva en número y tamaño, cuya preocupación era principalmente estética.

Antecedentes personales: hipertensión arterial tratada con enalapril 10 mg/día.

Antecedentes familiares: sin particularidades.

Laboratorio: dentro parámetros normales.

Al examen físico, en región frontal izquierda se observó la presencia de múltiples lesiones con disposición lineal (desde área de entrecejo hacia cuero cabelludo), consistentes en pápulas sintomáticas de 0,5 a 0,2 cm de diáme-

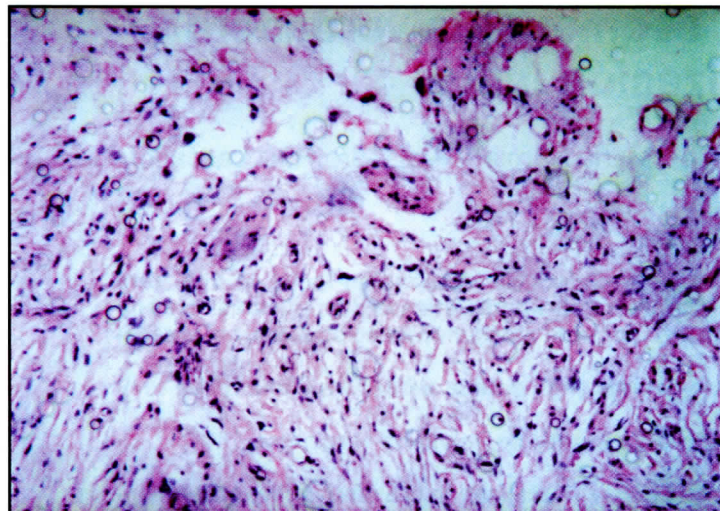


Fig. 2: Histopatología: neurofibroma, proliferación de células fusadas con núcleos elongados en matriz eosinofílica (HE x 40).

tro, hemisféricas, algunas color café claro, de consistencia blanda y depresibles a la compresión (Fig. 1).

En el resto del examen físico no se observaron lesiones tumorales, máculas, efeloides u otras de relevancia clínica.

Inicialmente se consideró a las lesiones de frente como alguna agrupación de tumores anexiales u otra neoplasia de naturaleza benigna, pero la distribución segmentaria de las lesiones despertó la sospecha de una neurofibromatosis segmentaria. Posteriormente se realizó la biopsia de una de las lesiones tumorales.

Informe histopatológico (Protocolo N° 751/04 Dra. Kurpis): neoplasia mesenquimal formada por células fusadas con núcleos alargados curvos embebidos en una matriz eosinofílica; diagnóstico: neurofibroma (Fig. 2).

Con la clínica y la confirmación histopatológica se reali-

zaron estudios complementarios.

Examen oftalmológico, neurológico y audiológico dentro parámetros normales.

DISCUSION

La neurofibromatosis (NF) es un término genérico que describe un grupo de trastornos genéticos de herencia autosómica dominante con expresividad variable y penetrancia incompleta, no presentando una correlación entre un genotipo y fenotipo particular manifiesto en piel y sistema nervioso.

La primera representación de la NF aparece en una estatua que data de la época helénica⁵.

En 1793 von Tilesius describe su clínica⁶ y casi un siglo después, en 1882 von Recklinghausen describe en mayor detalle el cuadro clínico⁷.

La primera descripción de neurofibromatosis localizada la realizó Gammel en 1931⁸.

Posteriormente, en 1956 Crowe y col. describen cuatro pacientes con lesiones caracterizadas por neurofibromas o manchas café con leche acuñando el término de sectorial⁹.

En 1977 Miller y Sparks describen dos pacientes con compromiso unilateral e introducen el término de neurofibromatosis segmentaria¹⁰.

En 1982 Riccardi plantea una clasificación numérica de la neurofibromatosis basada en la clínica, evolución y herencia, inicialmente en cuatro categorías que luego amplía a ocho¹ (Tabla I).

En 1987 Roth y col. proponen una subclasificación de la NF V en 4 subtipos¹¹ (Tabla II).

La NF V tiene mayor incidencia en el sexo femenino con una relación 2:1; la edad de inicio clínico es bimodal

TABLA I
CLASIFICACION DE LAS NEUROFIBROMATOSIS (Riccardi)

CATEGORIA	DESCRIPCION	CARACTERISTICAS
I	Clásica de von Recklinghausen	<ul style="list-style-type: none"> • Autosómica dominante • Manchas "café con leche" • Nódulos de Lisch • Neurofibromas múltiples
II	Acústico	<ul style="list-style-type: none"> • Autosómica dominante • Pocas manchas "café con leche" y neurofibromas • Nódulos de Lisch ausentes • Neurinomas acústicos bilaterales en 90%
III	Mixta	<ul style="list-style-type: none"> • Tumores del sistema nervioso central y periférico • Manchas "café con leche" y neurofibromas
IV	Variante	<ul style="list-style-type: none"> • Manchas "café con leche" y neurofibromas, con o sin tumores del sistema nervioso central
V	Segmentaria	<ul style="list-style-type: none"> • Manchas "café con leche" y/o neurofibromas limitados de forma unilateral, o distribución segmentaria. • No familiar
VI	Manchas café con leche	<ul style="list-style-type: none"> • Sólo manchas "café con leche"
VII	Tardía	<ul style="list-style-type: none"> • Inicio tardío
VIII	Sin denominación	<ul style="list-style-type: none"> • Neurofibromatosis definida sin clínica de otra categoría

TABLA II
NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA (Roth y col.)

CATEGORIA	DESCRIPCION	CARACTERISTICAS
I	Segmentaria verdadera	Manchas café con leche y/o neurofibromas, sin compromiso sistémico, no familiar
II	Localizada con compromiso sistémico	Segmentaria con compromiso sistémico no familiar
III	Segmentaria hereditaria	Segmentaria, sin compromiso sistémico, familiar
IV	Segmentaria bilateral	Manchas café con leche y/o neurofibromas bilaterales segmentarios sin compromiso sistémico, no familiar

con picos entre los 10 a 30 años y 50 años, respectivamente.

La ausencia de antecedentes familiares y la falta de compromiso sistémico hacen pensar en una mutación somática post-cigótica, que afecta la cresta neural primitiva; esta mutación es expresada en las células de un dermatoma específico¹².

Se considera que los neurofibromas tienen buen pronóstico, sin riesgo de malignización, contrario a la NF I (forma clásica de von Recklinghausen). Los criterios para la extirpación de un neurofibroma son: dolor, deterioro por compresión neurológica, compresión de estructuras adyacentes, desfiguración cosmética y crecimiento rápido sugestivo de degeneración maligna.

Sloan y col. plantean que ante el diagnóstico adecuado de un caso de NF V se debe realizar el examen oftalmológico para determinar la presencia de nódulos de Lisch; si no están presentes, la posibilidad de transmisión a la descendencia es mínima; si están presentes en forma bilateral la posibilidad es alta como en la NF I¹³.

Hasta el año 2006 se han publicado 150 NF V, de las cuales 7 fueron de localización facial¹⁴⁻¹⁹, pero en la revisión bibliográfica de nuestro país encontramos un nuevo caso de NF V facial²⁰; agregando este último caso, nuestra paciente sería el noveno caso en la literatura médica y el segundo en Argentina, siendo el primer caso de NF V con localización en el área frontal en la literatura médica revisada.

Según la subclasificación de Roth y col., la podemos incluir en la categoría tipo I (segmentaria verdadera) y en la clasificación clínica de Cabrera como NF segmentaria neurofibromatosa pura²¹.

BIBLIOGRAFIA

- Riccardi, V.M.: Neurofibromatosis: clinical heterogeneity. *Curr Probl Cancer* 1982; 7: 1-34.
- Allevato, M.A.: Neurofibromatosis. *Act Terap Dermatol* 2005; 28: 420-425.
- Blasco, J.; Ruiz, R.; Martín, M.C. y cols.: Neurofibromatosis segmentaria. A propósito de un caso y revisión bibliográfica. *Med Cut ILA* 2002; 30: 22-27.
- Brian, T.: Segmental neurofibromatosis. *Dermatol Online J* 2003; 9(4): 26-28.
- Ragge, N.K.; Munier, F.L.: Ancient neurofibromatosis. *Nature* 1994; 368: 815.
- Tilesius, W.G. citado por Worster-Drought, C. et al: Multiple meningeal and perineural tumours with analogous changes in the glia and ependyma (neurofibromatosis), with report of two cases. *Brain* 1937; 60: 85.
- Von Recklinghausen, F.D.: Ueber die multiplen fibrome der Haut und ihre beziehung zu den multiplen neuromen. Berlin: August Hirschwald, 1882.
- Gammel, J.A.: Localized neurofibromatosis. *Arch Dermatol Syphilol* 1931; 24: 712.
- Crowe, F.W.; Schull, W.J.; Neel, J.V.: A clinical, pathological and genetic study of multiple neurofibromatosis. Charles C Thomas. Springfield (IL); 1956; págs. 75-139.
- Miller, R.M.; Sparkes, R.S.: Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1977; 113: 837-838.
- Roth, R.R.; Martines, R.; James, W.D.: Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1987; 123: 917-920.
- Viglioglia, P.: Afecciones genéticas. En: Viglioglia, P.: Manifestaciones dermatológicas de enfermedades internas. Ediciones de Cosmiatría. Buenos Aires; 1982; págs. 43-46.
- Sloan, J.B.; Fretzin, D.F.; Bovenmeyer, D.A.: Genetic counselling in segmental neurofibromatosis. *J Am Acad Dermatol* 1990; 22: 461-467.
- Agarwal, A.; Thapa, D.; Jayanthi, S.; Shivaswamy, K.N.: Segmental neurofibromatosis of the face. *Dermatol Online J* 2005; 11(3): 33-36.
- Kumar, S.; Kumar, R.P.: Multisegmental neurofibromatosis. *Indian J Dermatol Venereol Leprol* 2004; 70: 361-363.
- Dogra, S.; Kumaran, M.S.; Radotra, B.D.; Kanwar, A.J.: Segmental neurofibromatosis on the face. *Clin Exp Dermatol* 2004; 29: 556-558.
- Hager, M.C.; Cohen, P.R.; Tschen, J.A.: Segmental neurofibromatosis: Case reports and review. *J Am Acad Dermatol* 1997; 37: 864-869.
- López Cepeda, L.D.; Domínguez Gómez, M.A.; Novales Santa Coloma, J.; Guarneros Campos, A.: Segmental neurofibromatosis of facial localization. *Int J Dermatol* 2005; 44: 583-586.
- Saettone, A.: Neurofibromatosis segmentaria. *Folia Dermatol Peru* 2006; 16: 249-253.
- Demarchi, L.; Harris, P.; Retamar, R.; Kien, M.C.; Chouela, E.: Neurofibromatosis segmentaria. *Dermatol Argent* 1997; 3: 231-233.
- Della Giovanna, P.; Mion, S.; Cabrera, H.N.: Neurofibromatosis segmentaria. Presentación de 6 casos. *Arch Argent Dermatol* 1991; 41: 171-178.

Dirección postal:

P. Torrico Villarroel
Naciones Unidas 346
5016. Córdoba
E-mail: dermatología@hospitalprivadosa.com.ar