

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "MANUEL ASCUNCE DOMENECH",
SERVICIO DE NEUROCIRUGIA

Melanosis neurocutánea. Presentación de un caso

Por los Dres.:

ROBERTO MEDRANO GARCIA*, ENRIQUE MENDOZA RIVERA*,
RAMON REMON ESTRADA**, FRANCISCO MELLA SANTAPAU***,
GLADYS VELOZO PADRON**** y RUBEN REVILLA COSSIO****

Medrano García, R. y otros. *Melanosis neurocutánea. Presentación de un caso.* Rev Cub Ped 55: 5, 1983.

Se describe un caso de una lactante que al mes de nacida le fue diagnosticada una hidrocefalia evolutiva en asociación con un síndrome melanodérmico. La paciente falleció luego de haber sido sometida a procedimientos derivativos repetidos por disfunción de los sistemas colocados. Los hallazgos necrópsicos confirmaron la impresión clínica de melanosis neurocutánea, siendo el tercer caso diagnosticado en nuestro país, según la información a nuestro alcance. Si bien en el neumoventriculograma aparecen signos de estenosis del acueducto de Silvio, consideramos que la afectación a la circulación líquida fue primariamente extraventricular, en relación con la infiltración leptomenígea y compresión mesocefálica extrínseca, lo que ocluyó el acueducto secundariamente. En nuestra enferma existía, no solamente infiltración melanótica leptomenígea, sino también en el parénquima encefálico a diferentes niveles. Esta entidad se considera una displasia congénita de las crestas neurales y es agrupada dentro de los síndromes neurocutodérmicos.

INTRODUCCION

La incidencia de nevos pigmentados congénitos gigantes es escasa y presentan dos características distintivas:¹

- a) Su predisposición a degenerar en melanomas.
- b) Su asociación ocasional con melanocitosis menígea.

* Especialista de I grado en Neurocirugía. Hospital provincial docente "Manuel Ascunce Domenech".

** Especialista de I grado en pediatría. Hospital pediátrico provincial "Eduardo Agramonte Piña".

*** Especialista de I grado en Patología. Hospital provincial pediátrico "Eduardo Agramonte Piña".

**** Especialista de I grado en dermatología. Hospital provincial docente "Manuel Ascunce Domenech".

En este trabajo se describe el primer caso de melanosis neurocutánea registrado en nuestro servicio y confirmado anatomopatológicamente.

Descripción del caso

Paciente A. C. A., HC: 227530, de un mes de nacida, del sexo femenino, de la raza blanca. Ingresa en el servicio de neurocirugía del Hospital Pediátrico de Camagüey el 20 de septiembre de 1979, por aumento de la circunferencia cefálica y lesiones névicas de la piel. Los antecedentes familiares y gestacionales maternos eran normales. Nació por parto eutócico, institucional, con PC de 35 cm. Mediante el examen practicado en sala, se constató:

- Desproporción craneofacial por macrocránea simétrica con PC de 42.5 cm.
- Aumento de la circulación venosa epicraneal.
- Fontanelas amplias y ocupadas con diastasis de suturas palpables.
- Signo de Macewen positivo.
- Nevus pigmentado piloso gigante, que se extiende en capa por toda la espalda, partes laterales del tronco hasta el extremo superior de la región glútea. Presentaba, además, múltiples formaciones névicas más pequeñas con iguales características que la principal, diseminadas por el cuerpo, así como máculas hipercoloreadas de color pardo. Existían nevos pequeños en la cara y cuello, e incluso, en el cuero cabelludo (figuras 1, 2 y 3).

Se practicó biopsia de piel; el estudio histopatológico señaló que se trataba de un nevus pigmentado dermoepidérmico (figuras 4 y 5).

Se realizó punción ventricular, obteniéndose LCR ligeramente xantocrómico por aumento de proteínas. En el NVG se apreció una hidrocefalia obstructiva no comunicante por estenosis del acueducto de Silvio.

Se realizó una derivación ventriculoatrial derecha con válvula de Holter, de mediana presión, la que evolucionó satisfactoriamente durante varios meses; ambulatoriamente aparecieron crisis convulsivas generalizadas, que fueron controladas con barbitúricos. Posteriormente, se detectó la reactivación de la evolución de la macrocránea y cuando se bombeaba la válvula aparecían poco después accesos febriles. Se reingresó por sospecha de disfunción derivativa y sepsis intraválvular. En la revisión del sistema se comprobó el planteamiento clínico, encontrándose en el cultivo de la válvula al estafilococo *Albus* coagulasa negativa. Luego de una mejoría transitoria, se presentó un acúmulo persistente de LCR subgaleal y necrosis de la piel en el área quirúrgica, por lo que se la reintervino nuevamente, a pesar de lo cual, se produjo una sepsis del S.N.C. que evolucionó rápidamente a una ventriculitis purulenta, y posteriormente falleció.

En el estudio necrópsico se encontró un encéfalo aumentado de volumen con aplanamiento de circunvoluciones por hidrocefalia, moderada congestión y deslustramiento leptomeníngeo; a distintos niveles de la misma leptomeninge, en la superficie cerebral, se observaron áreas de pigmentación parduzca, de tamaños que variaban entre uno y cuatro mm, algunas de forma redondeada y otras irregulares.

Las secciones del encéfalo mostraron una dilatación ventricular simétrica severa, con ausencia del *septum lucidum*. En algunos lugares de la sustancia blanca de los hemisferios cerebrales se observaron pequeñas manchas de color pardo, a veces puntiformes y en escaso número.

Microscópicamente las leptomeninges presentaban una ligera reacción inflamatoria y marcada congestión difusa; ocasionalmente se observaron algunas células con citoplasma, que contenían gránulos de pigmento carmelitoso. En la sustancia gris hemisférica también se apreciaron estas células en grupos aislados. En la sustancia blanca cerebral existía un infiltrado inflamatorio perivascular y presencia de células pigmen-

tadas. En diferentes áreas de ambos hemisferios cerebrales fueron halladas zonas con pigmentación pardusca. Los cortes de cerebelo y tallo cerebral no presentaron alteraciones histopatológicas semejantes a las descritas anteriormente (figuras 6, 7, 8 y 9).



Figura 1

Se observa la configuración en capa del nevus pigmentado piloso gigante que se extiende en el dorso hasta el limite con la región glútea.



Figura 2.

Se observan múltiples formaciones névicas más pequeñas, similares a la principal, así como máculas de color pardo.



Figura 3

Nótese la presencia de pequeños nevus en la cara y el cuello de la niña.



Figura 4

*Corte histico de piel afectada: nevus pigmentado dermoepi-
dérnico.*

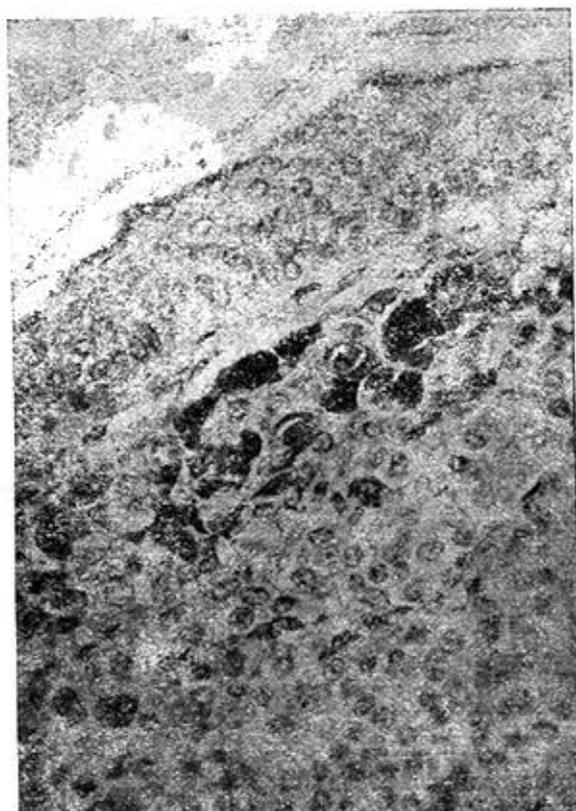


Figura 5

*Vista a mayor aumento de la
misma lesión mostrada en la fi-
gura 4.*

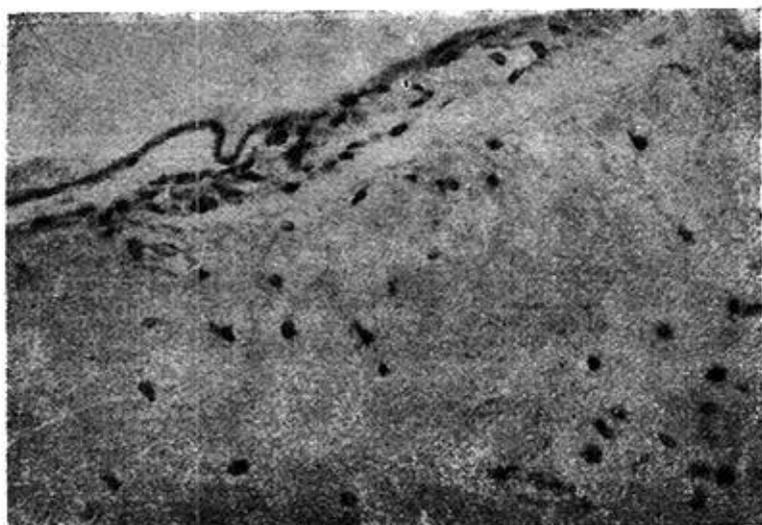


Figura 6
Reacción inflamatoria ligera al nivel de las leptomeninges.

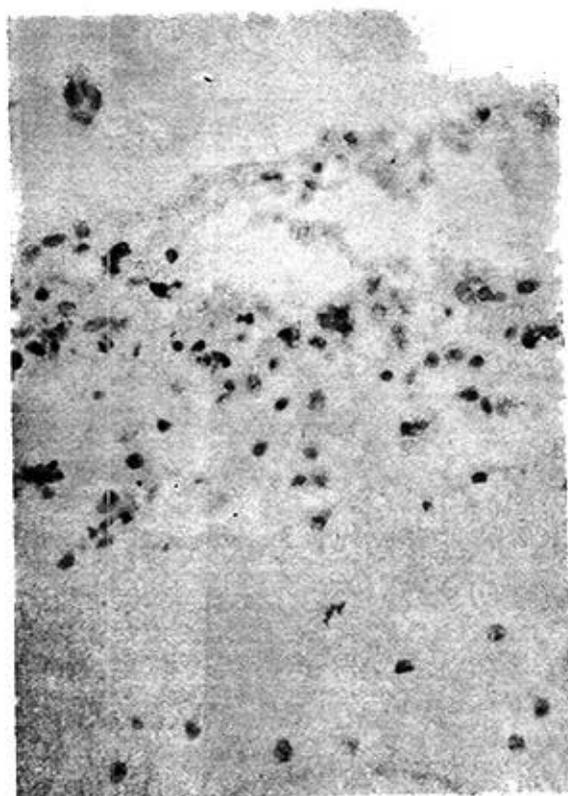


Figura 7
A mayor aumento se observan células cargadas de pigmento melánico.



Figura 8
Presencia de pequeñas agrupaciones de células pigmentadas en la sustancia blanca cerebral.

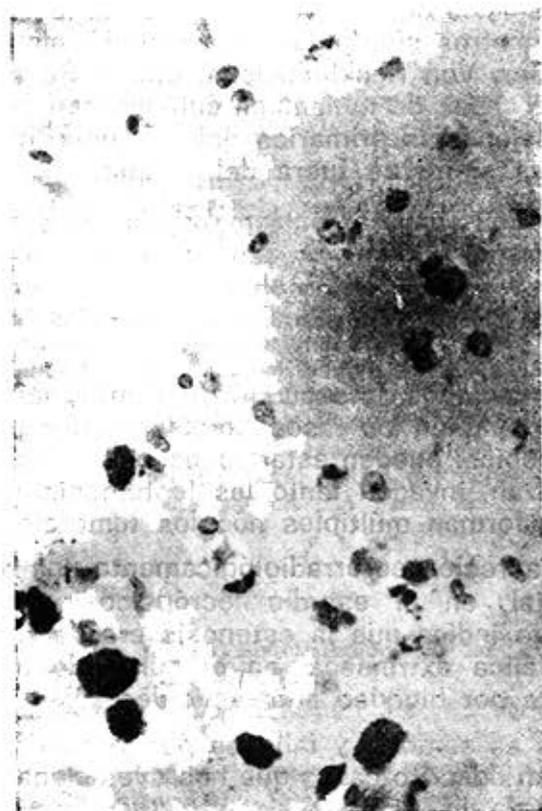


Figura 9
Vista a mayor aumento de un grupo de melancitos en la sustancia blanca cerebral hemisférica.

COMENTARIO

Los nevus gigantes son descritos por *Levcr*¹ como un desorden congénito, pero no hereditario, en el que aparece un gran nevus nevocelular, el cual es pigmentado, infiltrado blandamente y es usual que sea ligeramente piloso. Puede ser extenso y tener una distribución en traje de baño o puede seguir el trazado de una capa, como en nuestra paciente, o una estola, un manguito, o el de una media. Por lo general, además del nevus principal, existen múltiples lesiones similares más pequeñas diseminadas.²⁻⁴ En casos raros se ha hallado sobre el cuero cabelludo, en lugar de un nevus pigmentado gigante, una masa con estructura que semeja circunvoluciones, no pigmentada, débilmente coloreada, denominada nevus gigante cerebriforme.⁵

Como habíamos señalado al inicio, dos características distinguen a esta enfermedad: su predisposición a degenerar en melanoma maligno, cuya incidencia se calcula entre un 10 a un 13%, y su asociación ocasional con melanocitosis leptomeníngea. En este último caso, la infiltración melanocítica se presenta, especialmente, cuando las lesiones de la piel involucran el cuello y cuero cabelludo,^{6,7} como se apreció en nuestra enferma y se acompaña clínicamente de retardo mental, crisis convulsivas y puede aparecer hidrocefalia por bloqueo subaracnoideo.⁸

Von Bogaert, en 1848, denominó a la asociación de hiperpigmentación congénita de piel y meninges como melanosis neurocutánea y se considera actualmente que se trata de una displasia de las crestas neurales, lo que explica su asociación incidental con otros síndromes neuroectodérmicos, como la enfermedad de Sturge-Weber, Von Recklinhausen, etc.^{9,10} Se exceptúan de la definición anterior los casos de melanoma cutáneo con metástasis meníngea, así como los melanomas primarios del neuroeje, que no se acompañen de otras lesiones similares fuera del mismo.

Si bien histopatológicamente pueden aparecer entremezclados tres patrones de nevus pigmentado gigante, todo hace ver que en la melanosis neurocutánea predomina el tipo de nevus "neural", en el que están presentes formaciones descritas como tubos neuroides y corpúsculos névicos.¹

En casos de melanocitosis leptomeníngea se encuentra una infiltración difusa de melanocitos pigmentados; también los vasos sanguíneos que penetran en el encéfalo y la médula espinal pueden estar rodeados de melanocitos. Si las lesiones se malignizan, invaden tanto las leptomeninges, como el parénquima subyacente, y forman múltiples nódulos tumorales.¹

Aunque en nuestra paciente se apreció neurorradiológicamente una hidrocefalia por estenosis acueductal, en el estudio necrópsico no se encontró oclusión acueductal, lo que indica que la estenosis era de tipo funcional por compresión mesocefálica extrínseca, en el curso de una hidrocefalia obstructiva comunicante por bloqueo subaracnoideo.^{11,12}

El pronóstico de estos enfermos es sombrío y fallecen por lo general, en la primera infancia, aunque se han descrito casos que han evolucionado hasta la adolescencia.¹³

Conocemos de otros dos casos de melanosis neurocutánea en nuestro país, estudiados en el Instituto de Neurología y Neurocirugía, uno de los cuales degeneró en un melanoma leptomeníngeo^{13,14}

Si bien no hay demostración de herencia, se recomienda el consejo genético a los padres de estos niños.

SUMMARY

Medrano García, R. et al. *Neurocutaneous melanosis. Presentation of a case.* Rev Cub Ped 55: 5, 1983.

The case of an infant to whom an evolutive hydrocephalia associated with melanodermic syndrome was diagnosed at one month of birth, is described. The girl died after being submitted to repeated derivative procedures because of dysfunction when setting the systems. Necropsic findings verified clinical suspicious of neurocutaneous melanosis, being this the third case diagnosed in our country, according to data able to us. Though, signs of stenosis appear within the aqueduct of Sylvius in the neuroventriculogram, we consider that affectation to fluid circulation was primarily extraventricular in relation to leptomeningeal infiltration and extrinsic mesocephalic compression, which secondarily occluded the aqueduct. Not only leptomeningeal melanotic infiltration was present in our patient, but also infiltration was present a different levels in the encephalic parenchyma. This entity is considered a congenital dysplasia of the neural crests and is grouped into neuroectodermic syndromes.

RÉSUMÉ

Medrano García, R. et al. *Mélanose neuro-cutanée. A propos d'un cas.* Rev Cub Ped 55: 5, 1983.

Il s'agit d'un nourrisson du sexe féminin, chez lequel, à l'âge d'un mois, on a diagnostiqué une hydrocéphalie évolutive associée à un syndrome mélanodermique. La patiente est décédée après avoir été soumise à des procédés dérivatifs répétés pour dysfonctionnement des systèmes colloqués. Les trouvailles nécropsiques ont confirmé l'impression clinique de mélanose neurocutanée, constituant le troisième cas diagnostiqué dans notre pays, d'après l'information qui est à notre portée. Quoique le pneumoventriculogramme montre des signes de sténoses de l'aqueduc de Sylvius, nous considérons que l'atteinte à la circulation liquidienne a été en premier lieu extraventriculaire, par rapport à l'infiltration leptoméningée et à la compression mésocéphalique extrinsèque, ce qui a entraîné l'occlusion de l'aqueduc. Chez notre patiente il y avait non seulement infiltration mélanosique leptoméningée, mais aussi dans le parenchyme encéphalique à de niveaux différents. Cette entité est considérée une dysplasie congénitale des crêtes neurales et elle est classée parmi les syndromes neuro-ectodermiques.

BIBLIOGRAFIA

1. Lever, W. F.: Histopathology of the skin. 5ta. ed. Philadelphia-Toronto, J. B. Lippincott Co., 1975 P. 656.
2. Degos, R. Dermatologie. 1ère. ed. Paris, Editions Médicales Flammarion, 1953. P. 755.
3. Domanikos, A.: Diseases of the skin. 5th. ed. Philadelphia-London, W. B. Saunders Co., 1964. P 577

4. *Wilkinson, D. S.*: Textbook of Dermatology. 3th. ed. Oxford-London-Edinburgh-Melbourne. Blackwell Scientific Publications, 1979. P. 182.
5. *Orkin, M. et al.*: Cerebriform intradermal nevus. Arch Dermatol 110: 575, 1974.
6. *Reed, W. B. et al.*: Giant pigmented nevi, melanoma and leptomeningeal melanocytosis. A clinical and histopathological study. Arch Dermatol 91: 100, 1965.
7. *Silverberg, G. D. et al.*: Invasion of the brain by a cellular blue nevus of the scalp. Cancer 27: 349, 1971.
8. *Ford, F. R.*: Enfermedades del sistema nervioso en la infancia, niñez y adolescencia. 2da. ed. en español. La Habana, Edición Revolucionaria, Instituto del Libro, 1971. P. 772.
9. *Perlstein, M. A.*; *M. D. Perlstein*: Síndromes neurocutáneos. Clínicas Pediátricas de Norteamérica. Edición Interamericana, S. A., México, 1967 P. 933.
10. *Hamilton, W. J.*: Embriología humana. 3ra. ed. del inglés, La Habana, Edición Revolucionaria, Instituto del Libro, 1969. P. 341.
11. *Raimondi, A. J.*: Pediatric neuroradiology. 1rst. ed. Philadelphia-London-Toronto, 1972. P. 147.
12. *Williams, B.*: Is aqueduct stenosis a result of hydrocephalus? Brain 96: 399, 1973.
13. *González, L. S. et al.*: Melanosis neurocutánea. Reporte de un caso Rev Cub Ped 45: 269. 1973.
14. *Galarrraga, Inza, J.*: Comunicación personal. Enero de 1982.

Recibido: 30 de noviembre de 1982.

Aprobado: 19 de enero de 1983.

Dr. *Roberto Medrano García*
 Capdevila No. 124
 La Vigía, Camagüey.