

MELANOSIS NEUROCUTANEA. PRESENTACION CLÍNICA DE UN PACIENTE

HOSPITAL PEDIATRICO DOCENTE "CENTRO HABANA"

CENTRO NACIONAL DE GENETICA MEDICA. INSTITUTO SUPERIOR DE CIENCIAS MEDICAS DE LA HABANA

Dra. Olga L. Zarragoitia, Dra. Aracely Lantigua Cruz** y Dra. Dania Guerra Iglesias***

Se muestra un niño de 3 años con una melanosis neurocutánea, que presenta 111 nevos pigmentados sin manifestaciones neurológicas (hidrocefalia, retardo mental y convulsiones), por lo que se trata del segundo caso reportado en Cuba y el único con supervivencia; se hace revisión de la entidad clínica y se enfatiza en un buen seguimiento neurológico y dermatológico del paciente.

INTRODUCCION

La melanosis neurocutánea o melanoblastosis neurocutánea o melanosis harmatomatosa meníngea fue descrita por primera vez en 1859 por Virchow y en 1948 Von Begaert la denominó melanosis neurocutánea; en 1964 Fox hizo la primera revisión pediátrica.¹ Esta entidad clínica 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 del sistema nervioso central.¹

El primer caso reportado en Cuba fue en 1973 por los doctores Luis González Galarraga y Hernández Zayas, del Instituto de Neurología y Neurocirugía de La Habana, y se trataba de un recién nacido de 20 días con hidrocefalia y manifestaciones cutáneas que falleció a los pocos días de su ingreso.²

En este trabajo presentamos el segundo caso detectado en nuestro país y visto en la consulta de Genética Clínica del Hospital Pediátrico Docente "Centro Habana", con una edad actual de 3 años y desarrollo psicomotor normal.

* Especialista de II Grado en Pediatría. Asistente del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

** Candidata a Doctora en Ciencias Médicas. Especialista de I Grado en Genética Clínica. Profesora Auxiliar del Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana.

Descripción del paciente

Lactante B.G.S., fecha de nacimiento: 17-7-84, sexo masculino, de la raza negra, de 36 días de edad. Madre de 38 años y maestra primaria; padre de 27 años y ayudante de chofer; no se expresa el grado de consanguinidad; el propositus tiene un hermano de 4 años normal. En el embarazo de la madre se presentó edema en miembros inferiores; ésta niega ocurrencias de infecciones, ni radiaciones. El parto fue a término, distócico (cesárea anterior); peso 3 590 g, llanto inmediato, no mostró ictero, ni cianosis; no hubo que aplicar oxígeno.

El paciente es visto en consulta por presentar múltiples nevus pigmentados de 0,1 a 15 cm de diámetro, algunos de ellos pilosos y uno gigante al nivel del miembro inferior izquierdo, con genuvarum asociado; el conteo total de los nevus destacó una cifra de 111; el resto del examen físico fue completamente normal.

El niño es observado trimestralmente en la consulta de Genética Clínica con chequeo del crecimiento, del perímetro cefálico y del desarrollo psicomotor, y se mantienen ambos parámetros normales acorde con su edad (figuras 1-3).



FIGURA 1. Paciente a los 36 días de nacido.



FIGURA 2. Paciente a los 6 meses de edad.

Se interconsulta con Neurología, y se confirma un buen desarrollo de los parámetros anteriores, al no presentar manifestaciones clínicas de hidrocefalia ni retardo mental.

Entre las investigaciones realizadas reúne:

- Dos electroencefalogramas evolutivos normales.
- Estudio oftalmológico normal.
- Radiografía de cráneo normal.

DISCUSION

La melanosis neurocutánea tiene como característica, además de los múltiples nevus pigmentados en piel, manifestaciones neurológicas expresadas por hidrocefalia, convulsiones y retardo mental.¹

Mc Kusick plantea que esta rara condición donde existe la asociación de la pigmentación de la piel y meníngea, tiene un potencial³ alto de malignidad, por lo que puede ocurrir la muerte en temprana edad.



FIGURA 3. Paciente a los 3 años de edad, sin variaciones en el número de nevos y desarrollo psicomotor normal. A) Obsérvese el tamaño del nevus en la cara. B) Se destaca nevus gigante al nivel del miembro inferior izquierdo.

Se puede presentar en ambos sexos, con una frecuencia escasa: hasta 1982 se habían publicado 21 casos pediátricos.^{1,4}

En los momentos actuales aún no se ha determinado de una displasia congénita de las crestas neurales;³ lo mismo afirma Smith, pero parte de una llamada secuencia de melanosis neurocutánea", a causa de una aberración en el crecimiento de los melanoblastos que tienen origen en las crestas neurales, los cuales contribuyen a las manifestaciones de la piel y la piaracnoides.⁴

Es de señalar que al momento del nacimiento, el sistema nervioso central puede ser normal y que el deterioro de éste puede comenzar antes del año de edad, lo cual refleja progresión del daño neurológico, con lesión, incluso, del cerebelo, por lo que puede ocurrir el fallecimiento del paciente antes de los 2 años, y se encontrará anatomopatológicamente infiltración melanoblástica de las cubiertas meníngeas, piaracnoides y sin lesión parenquimatosa.²

Generalmente estos pacientes tienen predominio de manifestaciones neurológicas; sin embargo, el caso aquí presentado destaca un predominio de

manifestaciones cutáneas, lo cual apoya el desarrollo de su evolución con buen desarrollo psicomotor, sin cuadro de hidrocefalia y retardo mental.

Estos niños deben observarse periódicamente, pues Smith plantea que alrededor del 10 al 13 % de ellos pueden derivar a una degeneración maligna de los melanomas y que al 50 % de ese grupo le puede ocurrir antes de los 5 años de edad.⁴

SUMMARY

A case of a three year old child with neurocutaneous melanosis, who presents 111 pigmented nevi without neurologic manifestations (hydrocephalus, mental retardation and convulsions), is reported. It is the second case reported in Cuba, and the first survival one. This clinical entity is reviewed and emphasis is made on a good neurologic and dermatologic follow-up of the patient.

RESUME

Il s'agit d'un enfant âgé de 3 ans porteur d'une mélanose neuro-cutanée, qui présente 111 naevi pigmentaires sans manifestations neurologiques (hydrocéphalie, arriération mentale et convulsions). Il constitue le deuxième cas rapporté à Cuba et le seul avec survie. On fait une revue de cette entité clinique et on met l'accent sur le besoin de surveiller le malade des points de vue neurologique et dermatologique.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. JASO ROLDAN, E.; R. GRACIA BOUTHLIER; E. JASO CORTES: Síndromes Pediátricos Dismorfogénicos. Ediciones Norma, 1982. Pp. 74-75.
2. LUIS GONZALEZ, S.; J. GALARRAGA INZA; H. HERNANDEZ ZAYAS: Melanosis neurocutánea. Reporte de un caso. Rev Cubana Pediatr 45 (2): 269-273, mar.-abr. 1973.
3. Mc KUSICK, V. A.: Mendelian Inheritance in Man. Catalogs of autosomal Dominant, autosomal recessive and X-linked Phenotypes. 7th ed. Baltimore and London. The Johns Hopkins University Press, 1986. P. 1100.
4. SMITH, D. W.: Recognizable Patterns of Human Malformations genetic, embryologic and clinical aspect. Third Edition. Ed. W. B. Saunders Co., 1982. P. 369.

Recibido: 23 de octubre de 1987. Aprobado: 17 de noviembre de 1987.

Dra. Olga L. Zarragoitia. Centro Nacional de Genética Médica. Instituto Superior de Ciencias Médicas de La Habana, calle 146 y avenida 31, municipio Playa, Ciudad de La Habana, Cuba.