

COMUNICACIÓN BREVE

REVISTA ARGENTINA DE DERMATOLOGIA

Propiedad de la Asociación Argentina de Dermatología  
ISSN 1851-300X | Número de Propiedad Intelectual 20459734

# Neurofibromatosis segmentaria

NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA



Ene - Mar 2020 | Vol. 101 N°1

Comunicación breve  
Rev. argent. dermatol. 2020; 101 (1): 139 - 146  
Publicado en línea 2020, abril 15 / Published online 2020 Apr 15  
Neurofibromatosis segmentaria

## Autores | Contacto

Bravo M V 1, Kim H 2, Stella I 3, Rodríguez Cabral A 4

- 1 Médica Concurrente. Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.
- 2 Médica de Planta. Servicio de Dermatología. Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.
- 3 Médica Patóloga. Servicio de Anatomía Patológica. Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.
- 4 Jefe del Servicio de Dermatología. Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia. Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.

Los autores declaramos no poseer ningún tipo de conflicto de interés

Recibido: 27-09-2018  
Recibido primer Corrector: 26-08-2020  
Recibido segundo corrector: 04-04-2020  
Aceptado para su Publicación: 15-04-2020

Hospital General de Agudos Bernardino Rivadavia.  
Av. Las Heras 2670 (1425). Ciudad Autónoma de Buenos Aires. Argentina.  
e-mail contacto autores:  
virginiabravoh@gmail.com

## RESUMEN

Presentamos un caso de neurofibromatosis segmentaria, en un paciente de sexo masculino de 60 años de edad. Los neurofibromas se localizaban en región cervical, los mismos eran asintomáticos, de 8 años de evolución.

### PALABRAS CLAVE:

Neurofibromatosis segmentaria, genodermatosis.

## ABSTRACT

A case of segmental neurofibromatosis in a 60 years old male patient is presented along with a brief review of the literature. The patient had 8 years old neurofibromas, located in the cervical region; they were asymptomatic. No other alteration of type 1 neurofibromatosis was found..

### KEY WORDS:

segmental neurofibromatosis; genodermatosis.

## INTRODUCCIÓN

Las neurofibromatosis (NF) se definen como un grupo heterogéneo de enfermedades que afectan piel, sistema nervioso o ambos. Fueron descritas en 1882 por Von Recklinghausen y actualmente están incluidas en las facomatosis o síndromes neurocutáneos. <sup>1</sup>

A continuación presentaremos un caso de neurofibromatosis segmentaria (NFS) localizada en región cervical.

## CASO CLÍNICO

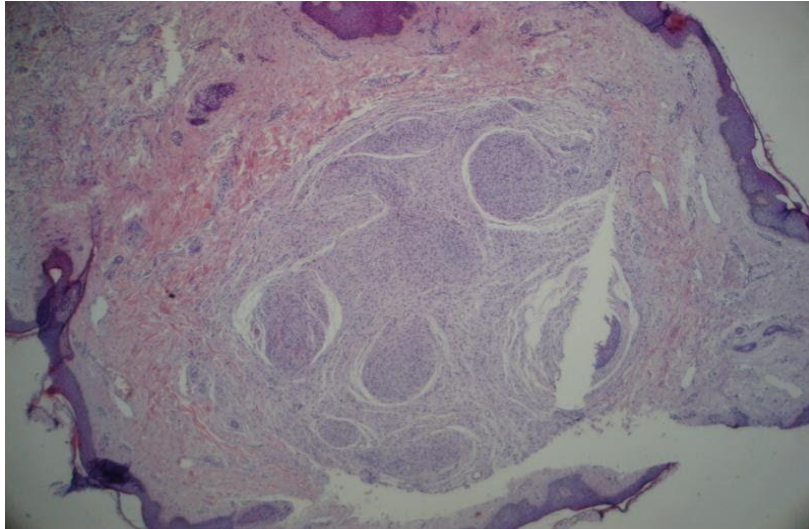
Paciente de sexo masculino, de 60 años de edad, de nacionalidad ecuatoriana, sin antecedentes de relevancia. Consultó en nuestro servicio por dermatosis asintomática en región cervical de 8 años de evolución.

Al examen dermatológico presentaba múltiples lesiones exofíticas de diferentes tamaños, consistencia blanda, color piel, superficie lisa, que seguían un trayecto lineal. Localizadas en región cervical. La primera lesión según refería el paciente apareció en la base del cuello en cara posterior y seguía hacia región occipital (Fig 1).



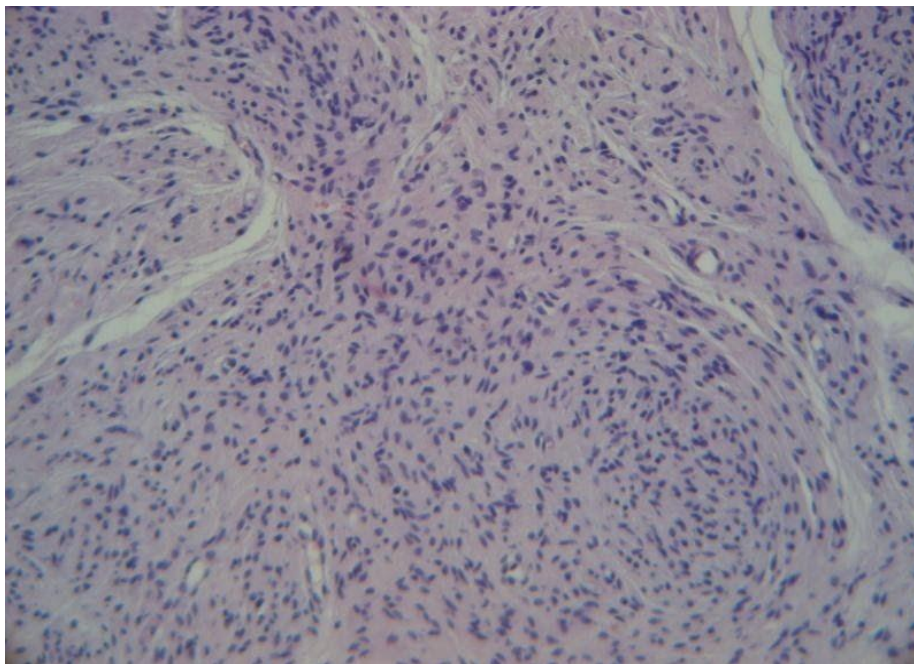
**Figura 1:** Múltiples lesiones exofíticas, de diferentes tamaños, color piel, que presentan un trayecto lineal.

Se realizó shaving y posterior envió a anatomía patológica de la lesión donde se observó: en una vista panorámica una lesión circunscripta en dermis, de aspecto redondeado y no encapsulada que corresponde a un neurofibroma dérmico (Fig 2).

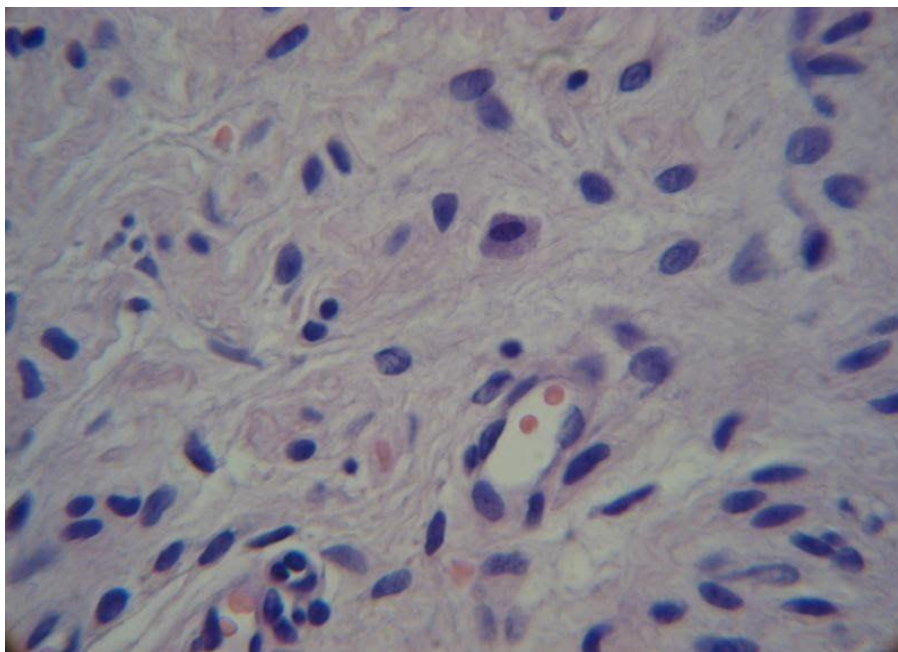


**Figura 2:** Tinción con HE. Aumento 40x. En una vista panorámica, se observa una lesión circunscripta en dermis, de aspecto redondeado y no encapsulada correspondiente a un neurofibroma dérmico.

Se destacan fibras colágenas onduladas, delgadas y algo eosinófilas dispuestas en bandas laxas que se extienden en distintas direcciones. Entre ellas se detectan abundantes núcleos ovalados o fusiformes, de tamaño uniforme (Fig 3). A mayor aumento se observa mastocitos, característicos de dicha patología (Fig 4).



**Figura 3:** Tinción con HE. Aumento 100x. Se destacan fibras colágenas onduladas, delgadas y algo eosinófilas dispuestas en bandas laxas que se extienden en distintas direcciones. Entre ellas se detectan abundantes núcleos ovalados o fusiformes, de tamaño uniforme.



**Figura 4:** Tinción con HE. Aumento 400X. A gran aumento se observan mastocitos.

Estos hallazgos junto con la clínica fueron compatibles con neurofibromatosis segmentaria.

Se solicitaron los siguientes estudios complementarios: laboratorio de rutina (dentro de parámetros normales), serologías Hepatitis B, C, VDRL, HIV: negativas. Rx de columna dorsolumbar, Rx de tórax, IC oftalmología, IC con gastroenterología: sin particularidades. IC con genética: pendiente.

Se decidió realizar exéresis de las lesiones por servicio de cirugía plástica por motivos estéticos del paciente.

## DISCUSIÓN

La Neurofibromatosis (NF) tipo 1 es una enfermedad autosómica dominante con una penetrancia cercana al 100% y expresividad variable.<sup>2</sup> Presenta una incidencia de 1 cada 3000 nacidos vivos.<sup>3</sup> Se presenta en todas las razas y grupos étnicos y en ambos sexos por igual.

El gen de la NF tipo 1 se encuentra en el cromosoma 17, el cual codifica un ARN de 60 exones, lo que da origen a una proteína llamada neurofibromina. La misma presenta una acción tumoral supresora y estaría involucrada en el control del crecimiento y la diferenciación celular.

Aproximadamente el 40% al 50% de los casos son causados por una mutación de novo en el gen NF-1.

La presentación clínica de la neurofibromatosis de tipo 1 puede variar desde múltiples máculas café con leche y tumores fibrosos originados en las vainas nerviosas, compromiso ocular (nódulos de Lisch), compromiso óseo (cifoescoliosis, escoliosis, escápula alata y espina bífida), alteraciones en el crecimiento, endócrinas y cardíacas, glioma del nervio óptico, etc.

El término neurofibromatosis segmentaria se refiere a individuos que presentan manifestaciones de la NF-1, habitualmente máculas café con leche y neurofibromas, limitados a un área del cuerpo.<sup>4</sup> No presentan compromiso sistémico y no tienen antecedentes personales.

Los primeros pacientes con síntomas de NFS fueron descritos por Gammel en 1931 y Crowe en 1956. Miller y Sparkes introdujeron el término "neurofibromatosis segmentaria" en 1977. Debido a la variabilidad de las manifestaciones clínicas de NF, Riccardi en 1982 clasificó la NF en ocho categorías.<sup>5</sup> (Tabla 1)

Tipo 1:	Forma clásica o de von Recklinghausen
Tipo 2:	Forma acústica
Tipo 3:	Forma mixta
Tipo 4:	Forma variante (manchas café con leche diseminadas en ausencia de neurofibromas)
Tipo 5:	Forma segmentaria
Tipo 6:	Sólo manchas café con leche, en ausencia de neurofibromas
Tipo 7:	Forma de aparición tardía (neurofibromas después de los 30 años)
Tipo 8:	Formas no específicas

**Tabla 1:** Clasificación de Riccardi

Cinco años más tarde, Roth propone una subclasificación: verdadera segmentaria, localizada con compromiso profundo, hereditaria y bilateral.<sup>6</sup> (Tabla 2).

Tipo 1:	Segmentaria verdadera (tipo V Riccardi)
Tipo 2:	Segmentaria con compromiso sistémico y no familiar
Tipo 3:	Segmentaria sin compromiso sistémico y familiar
Tipo 4:	Segmentaria bilateral (sin compromiso sistémico y no familiar)

**Tabla 2:** Clasificación de Roth de neurofibromatosis segmentaria

La neurofibromatosis segmentaria tiene una prevalencia de 1 en 40000<sup>4</sup>. Es más frecuente en el sexo femenino 2:1.

La edad de inicio va desde el nacimiento hasta los 83 años, con una edad media de 28 años.<sup>7</sup>

La distribución suele ser unilateral, pero puede presentarse en forma bilateral, ya sea en una disposición simétrica o asimétrica.<sup>8</sup>

Se presenta con mayor frecuencia del lado derecho que del izquierdo.

En la neurofibromatosis segmentaria, que presentan neurofibromas como única manifestación de la enfermedad, éstos siguen una distribución neural en dermatomas, ya que la mutación genética se limita a las células de Schwann.<sup>8</sup>

Se postula que la etiología de la NF-5 es una mutación somática espontánea poscigótica en estadios precoces en el desarrollo de las células de la cresta neural que afecta al gen de la NF-1 y cuya distribución regional reflejaría la existencia de diferentes clones celulares, en relación con la hipótesis del mosaicismo somático.<sup>3</sup>

La gran mayoría de los pacientes con NF-1 segmentaria tiene manchas café con leche o pecas intertriginosas limitadas a un área del cuerpo. Estos individuos pueden desarrollar complicaciones de la NF-1 en el área afectada, principalmente neurofibromas.<sup>9</sup> Las lesiones ocupan un solo dermatoma en la mayoría de pacientes y comprometen la región cervical, torácica, lumbar y sacra, en orden decreciente.<sup>7</sup>

Los neurofibromas son en su mayoría asintomáticos y varían en tamaño de 0.1 cm a varios centímetros de diámetro. Tienden a surgir en la distribución dermatómica, más comúnmente cervical, seguida de la región torácica, lumbar y sacra.<sup>10</sup>

En general aparecen en la segunda infancia, su número y tamaño aumenta con la edad. Pueden ser sésiles, pedunculados, color piel normal o rosados; el signo del ojal es característico (al presionarlos se invagina el dedo en un orificio pequeño).

Se presentan como estructuras blandas, indoloras que en general no están encapsuladas, de difícil control postquirúrgico debido a la alta tasa de recurrencia a largo plazo.<sup>11</sup>

Los criterios para la exéresis quirúrgica son: dolor, compresión de estructuras adyacentes, desfiguración cosmética, deterioro neurológico, rápido crecimiento sugestivo de degeneración maligna.<sup>11</sup>

Por otro lado se conoce que existe un mosaicismo gonadal para dicho gen de la NF-1, es decir que pacientes con NF-1 segmentaria pueden tener descendientes con NF-1 completa.

Los pacientes con NF-1 tienen un mayor riesgo de ciertos tumores malignos. Ese fenómeno también se observa en pacientes con neurofibromatosis segmentaria. Las neoplasias asociadas con NFS incluyen tumor de la vaina del nervio periférico, melanoma maligno, cáncer de mama, cáncer de colon, cáncer gástrico, cáncer de pulmón y linfoma de Hodgkin. Los más comunes se derivan de las células de la cresta neural: tumor maligno de la vaina del nervio periférico y melanoma maligno.<sup>3</sup>

## CONCLUSIÓN

Es importante destacar la baja frecuencia de dicha entidad y la posibilidad de recidiva de los neurofibromas, se debe estudiar en forma integral al paciente y realizar estudio genético debido a que pacientes con NF-1 segmentaria han tenido descendientes con NF-1 completa.

## REFERENCIAS

1. Martínez S, Vera A, Sanz A, et al. Neurofibromatosis segmentaria verdadera. *Actas Dermosifiliogr.* 2004; 95 (3):175-177.
2. Vargas Martínez F, Arenas R. Enfermedad de von Recklinghausen. Una visión actual de las neurofibromatosis. *Dermatología cosmética, médica y quirúrgica.* 2009; 7(3): 181-190.
3. Listernick R, Charrow J. Las neurofibromatosis. En Goldsmith LA, Katz SI, Gilchrist BA, et al. *Fitzpatrick Dermatología en medicina general.* 8° Edición, tomo 2. Buenos Aires: Ed. Panamericana; 2014.p. 1680-1690.
4. Landriel F, Ferrara P, Hem S, et al. Neurofibromatosis segmentaria fronto ttemporo orbitaria: Reporte de un caso. *Rev Argent Neurocir.* 2007; 21 (3): 114-116.
5. Rietman A, et al. Worries and needs of adults and parents of adults with neurofibromatosis type 1. *Am J Med Genet A.* 2018; 176(5): 1150–1160.
6. Jankovic I, et al. A unique case of hereditary bilateral segmental neurofibromatosis on the face. *Anais Brasileiros de Dermatología.* 2012; 87(6): 895-898.
7. Vidarte G, et al. Neurofibromatosis segmentaria verdadera. *Dermatología Peruana.* 2000; 10(2): 124-126.
8. Achenbach R, Liturri M, Gai L, et al. Neurofibromatosis segmentaria. *Arch Arg Dermatol.* 2002; 52 (5):209-212.
9. Campollo Rodríguez I, Rodríguez Rojas J, Limache Yaringaño L, et al. Neurofibromatosis segmentaria: presentación de un caso. *Rev Arch Med Camaguey.* 2011; 15 (6): 1020-1027.
10. Saettone León A. Neurofibromatosis segmentaria: reporte de un caso. *Dermatol Perú.* 2006; 16(1):249-253.
11. Sobjanek M, et al. Segmental neurofibromatosis. *Postepy Dermatol Alergol.* 2014; 31(6): 410–41