

## NEUROFIBROMATOSIS SEGMENTARIA (TIPO V) Presentación de tres casos

Dr. José R. Sardi B.\*

José R. Sardi B. **Neurofibromatosis Segmentaria (Tipo V) Presentación de tres casos.** Derm. Venez, 1999, 37: 64-67

### RESUMEN

Presentamos tres casos de Neurofibromatosis segmentaria y un breve recuento de los tipos de Neurofibromatosis, haciendo énfasis en la modalidad segmentaria de esta afección

**Palabras clave:** Neurofibromatosis. Neurofibromatosis segmentaria. Neuroma plexiforme.

### ABSTRACT

We present three cases of segmental neurofibromatosis, and we make a brief recount of the neurofibromatosis types, making emphasis in the segmental modality of this affection.

**Key words:** Neurofibromatosis. Plexiform Neuroma. Segmental Neurofibromatosis.

### INTRODUCCION

La enfermedad de von Recklinghausen (Neurofibromatosis) no es una afección simple. Ella tiene una expresividad clínica muy variada, involucra de preferencia a la piel y al sistema nervioso (síndrome neurocutáneo).

Tiene una incidencia de aproximadamente un caso por cada 3.500 personas, cerca de la mitad de los casos son mutaciones espontáneas, y sólo la mitad de ellos tienen una herencia autosómica dominante. No hay predilección de sexos ni razas.

Reportes de 1793 hacen referencia, de la enfermedad,<sup>1</sup> pero fue en 1882 cuando se acuñó el término de Neurofibroma, al reconocer von

Recklinghausen la naturaleza neural de los tumores cutáneos.<sup>1</sup>

En su forma clásica, tipo I de Riccardi se encuentran las manchas "café con leche" y los neuromas cutáneos. Los neuromas pueden expresarse en cuatro formas diferentes: Neurofibromas cutáneos superficiales, que se presentan como pápulas, nódulos o tumores, habitualmente blandos y asintomáticos, variando en su cantidad, pueden ser discretos o profusos y generaliza-dos. Neurofibromas subcutáneos, más profundos, adyacentes a los nervios subcutáneos, también son asintomáticos, pero pueden causar molestias (dolor), son nódulares y alargados, se requiere la palpación para ubicarlos. Tercero, los Neuromas plexiformes, en formas de placas, blandos, envuelven los nervios dorsales o raíces nerviosas. En oportunidades deforman la región provocando lo que se conoce como "elefantiasis neurofibromatosa". Y una cuarta forma, el Neurofibroma plexiforme difuso, que interesa todas las

capas de la piel, penetrando profundamente al tejido graso, músculo, hueso y hasta vísceras.<sup>2</sup>

### CASOS CLÍNICOS

**Caso N° 1.** Se trata de una joven de 18 años de edad, natural de San Fernando de Apure, soltera, estudiante. Relata una mancha grande en la base del hemitorax derecho, desde su nacimiento, asintomática. La lesión fue cambiando lentamente de aspecto, tornándose más oscura, más blanda y con prominencias lobuladas. Consultó al médico de la región, quien hace el diagnóstico de "Hemangioma" y la refiere a nuestro hospital. Ingresa con historia N° 0.61.73.07 al Servicio de Dermatología. No hay antecedentes familiares de Neurofibromatosis en la familia. Al examen físico encontramos sólo una placa de 8 por 26 centímetros irregularmente ovalada, de color pardo y consistencia blanda, polilobulada, dispuesta metaméricamente en la

\* Profesor de Cátedra de Dermatología de la Escuela de Medicina "Luis Razetti". U.C.V. Jefe de la sección de Cirugía Dermatológica del Servicio de Dermatología del Hospital Universitario de Caracas

base del hemitorax derecho. Clínicamente corresponde a un Neuroma plexiforme.

Se reseca completamente la lesión y la histología muestra un epitelio normal, sólo con áreas de mayor acúmulo de melanocitos. La dermis reticular esta ocupada por una masa tortuosa de filetes nerviosos que se extienden hasta el tejido subcutáneo.

**Caso N° 2.** Es un niño de 12 años de edad, natural y procedente de la capital, con historia en el Servicio de Endocrinología N° 0.51.44.27, en control por "Hipotiroidismo subclínico". Presenta una mancha desde su nacimiento en el tercio medio y externo del brazo izquierdo, que siempre se la interpretaron como un "lunar", lentamente se ha tornado más pigmentada,



Foto clínica N° 1. Aspecto clínico del neuroma plexiforme en la base del hemitorax derecho.



Foto histológica N° 2 y 3. Microscopía óptica donde observamos un epitelio rectificado y sin cambios de interés. La dermis reticular muestra una masa de tejido neural que se extiende hasta el tejido graso.



Foto clínica N° 4. Aspecto clínico del neuroma plexiforme en el tercio medio y exterior del brazo izquierdo.

más blanda y prominente. En el examen físico sólo se encuentran máculas "café con leche" en la axila izquierda. No hay antecedentes familiares de Neurofibromatosis. Clínicamente co-

rresponde a un Neuroma plexiforme. La lesión se extirpó quirúrgicamente.

**Caso N° 3.** Un joven de 19 años de edad, natural y procedente de San

Cristóbal, con un Neuroma plexiforme en el lado derecho de la región dorsal del tórax, por debajo de la región escapular. Ingresó al Servicio de Dermatología con la historia N°

1.61.26.89. Es una placa regularmente ovalada que mide 6 por 18 centímetros, pigmentada, de superficie papular, blanda, con máculas pardas confluentes e hipertrichosis en remolino alrededor de la lesión. Se extirpa quirúrgicamente.

La heterogenicidad clínica que presenta esta enfermedad ha llevado a clasificarla en tipos. Riccardi<sup>3</sup> postula que pueden separarse ocho tipos:

- NF I. Clásica o periférica
- NF II. Central o acústica
- NF III. Mixta
- NF IV. Variantes
- NF V. Segmentaria
- NF VI. Sólo con manchas "café con leche"
- NF VII. De aparición tardía
- NF VIII. No especificadas.

Se agrupan los cuatro primeros ti-pos con las características de se congénitos, que las lesiones tienen una distribución generalizada, y que los neurofibromas son muy comunes. En cambio los tipos V, VI y VII tienen una distribución limitada y los neurofibromas no necesariamente son un rasgo distintivo.<sup>4</sup>

Hay criterios para hacer el diagnóstico de la Neurofibromatosis tipo I, y son siete<sup>5</sup>

1. Seis o más manchas "café con leche" mayores de 5 mm de diámetro.
2. "Pecas" en las regiones axilares o inguinales (Signo de Crowe).
3. Dos o más neurofibromas o un neuroma plexiforme.
4. Dos o más nódulos de Lisch.
5. Glioma óptico.
6. Alguna alteración ósea, como displasia del esfenoides o adelgazamiento de la corteza de un hueso largo con o sin pseudoartrosis.
7. Relación de primer grado con algún pariente con Neurofibromatosis.

Se requieren dos criterios de éstos para hacer el diagnóstico de Neurofibromatosis tipo I. De igual manera es preciso diagnosticar un tumor del octavo par (unilateral o bilateral), y de la relación de parientes en primer grado con Neurofibromatosis de tipo II, o



Foto clínica N° 5. Aspecto clínico del neuroma plexiforme en la región subescapular derecha.

bien con familiares que tengan: neurofibromas, meningiomas, schwannoma, o catarata juvenil subcapsular posterior, para hacer el diagnóstico de Neurofibromatosis tipo II.

La variante segmentaria fue descrita por Crowe en 1956<sup>6</sup> con el nombre de Neurofibromatosis sectorial y años después, Miller y Sparkes<sup>7</sup> le cambian el nombre por el de Neurofibromatosis segmentaria.

Las características clínicas de esta variante fueron establecidas luego por Riccardi.<sup>3,8</sup> El habla en su clasificación de las manchas "café con leche" y/o neurofibromas cutáneos localizados en un segmento unilateral del cuerpo sin que crucen la línea media. Estos enfermos no tienen historia familiar de la enfermedad y no tienen compromiso sistémico. En 1987 Roth<sup>9</sup> subdivide la Neurofibromatosis segmentaria en cuatro grupos.

- A. Verdadera
- B. Localizada con compromiso profundo
- C. Hereditaria
- D. Bilateral

Se piensa que no todos los casos pueden agruparse de manera convincente a los criterios de la clasificación de Riccardi, lo que ha requerido de

estas subclasificaciones, Roth, et al<sup>9</sup> hablan de la Neurofibromatosis segmentaria verdadera cuando las lesiones se localizan realmente a un lado del cuerpo. Otros casos tienen además compromiso profundo (mediastino, hueso, músculo). Casos que tienen antecedentes familiares de la enfermedad o inclusive zonas o segmentos distribuidos en formas de metámeras similares bilateralmente (bilateral toracolumbar, bilateral lumbar).

En 1955 Ingordo<sup>10</sup> dice que se han publicado cerca de 60 casos en la literatura inglesa y agrega nueve casos de autores italianos, hace el comentario de que probablemente este tipo de Neurofibromatosis no sea reconocida con facilidad durante el examen de los enfermos, o que tal vez sea realmente bastante rara. Pero cuando se consulta la bibliografía encontramos reportes similares al que estamos presentando.<sup>11</sup>

Nuestros casos tienen un interés añadido, y es el tipo de lesión encontrada, en Neuroma plexiforme. La literatura consultada muestra tan solo lesiones del tipo de las manchas "café con leche" o bien neurofibromas cutáneos, ninguno menciona al neuroma plexiforme como manifestación única de una Neurofibromatosis segmentaria.

El neuroma plexiforme es considerado patognomónico de la Neurofibromatosis de von Recklinghausen.<sup>12-14</sup>

#### BIBLIOGRAFÍA

1. En... Demis, D.J.: Clinical Dermatology. Philadelphia J.B. Lippincott Company. 1993. 24-2 Vol 4:1-14.
2. Riccardi, VM.: Typel. Neurofibromatosis and the pediatric patients. Curr Probl Pediatr 1992; 22: 66-106.
3. Riccardi, V.M.: Neurofibromatosis, clival heterogeneity. Curr Probl Cancer 1982; 7: 1-34.
4. Wasserteil, V., Bruce, S., Riccardi V.M. Non von Recklinghausen's neurofibromatosis presenting as hemifacial neurofibromas and contralateral cafe au lait J Am Acad Dermatol 1987; 16: 1090-1096.
5. Mulvihill, J.J.: Neurofibromatosis I (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis II (bilateral acoustic neurofibromatosis): An update. Ann Intern Med 1990; 113: 39-52.
6. Crowe, EW., Schull, J., Neel, J.V.: A clinical, pathological, and genetic study of multiple neurofibromatosis. Springfield, Ill Charles C. Thomas Publishers 1956; pp 3-181.
7. Miller, R.M., Sparkes, R.S.: Segmental neurofibromatosis. Arch Dermatol 1977; 113: 837-837.
8. Riccardi, V-M.: Neurofibromatosis heterogeneity. J Am Acad Dermatol 1984; 10: 518-519.
9. Roth, R.R., Martinez, R., James, W.: Segmental neurofibromatosis. Arch Dermatol 1987; 123: 917-920.
10. Ingordo, V: Segmental neurofibromatosis: Is it uncommon or underdiagnosed? Arch Dermatol 1995; 131: 959-959.
11. Sanchez Conejo-Mir, J., Herrera, S., Camacho Martínez, F.: Segmental neurofibromatosis. J Am Acad Dermatol 1989; 20: 681-682.
12. Neurofibromatosis National Institutes Consensus Conference. Arch Neurol 1988; 45: 575-578.
13. Burlier, P.C., Vogel, F.S.: Peripheral nerve. En... Surgical Pathology of the nervous system. New York. John Wiley & Sons Inc 1975; cap 9, pp. 537.
14. Harkin, J.C., Reed, R.J.: Tumours of the peripheral nervous system. Atlas of the tumor Pathology. Armed Forces. Institute of Pathology 1969; second series, fascicle 3.