

Caso Clínico: Neurofibromatosis Segmentaria

SM Joy Way Bueno, P Luna, M Larralde, LL Tirelli, R Cano, JP Giraldo Vargas, Al Lösch, TDJ Torres Avila

Introducción

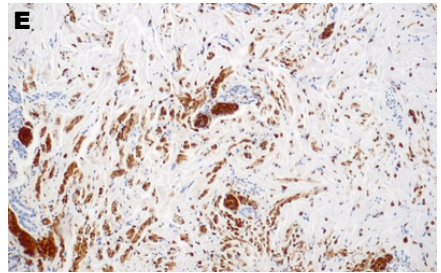
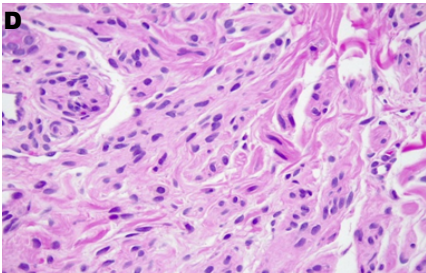
La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad autosómica dominante con expresividad variable y alta penetrancia. El mosaico NF1 (MNF1) presenta lesiones cutáneas similares pero circunscritas a una o más áreas del cuerpo, generalmente sin antecedentes familiares.¹ Pueden comprometer uno o más segmentos, con disposición simétrica o asimétrica. El fenotipo depende del momento en el que las líneas celulares postcigóticas son afectadas por la mutación. Las cuales, tras mitosis sucesivas conforman una población de células mutadas ocasionando una distribución limitada de la enfermedad. Los mosaicos cutáneos se pueden manifestar en alguno de los 5 patrones descritos por R. Happle.²

Caso clínico

Paciente varón de 5 meses presenta mácula hiperpigmentada extensa de límites irregulares que compromete miembro superior, tórax anterior y área escapular derecha. Sobre ésta última presenta placas eritematosas infiltradas, algunas confluentes. Además presenta máculas café con leche, algunas de ellas ubicadas sobre mancha mongólica unilateral izquierda, creando un efecto "halo-like".



A. Mácula hiperpigmentada cuadrada. B. Neurofibroma plexiforme C. Mancha mongólica unilateral y máculas café con leche rodeadas por efecto "halo-like".



D. Proliferación fusocelular madura constituida por células ondulantes con núcleos en S itálica.
E. Inmunohistoquímica positiva para proteína S100 en células ahusadas y en filetes nerviosos hiperplásicos .

Conclusiones

El caso presentado muestra un probable mosaicismo cutáneo pigmentario compatible con un patrón de tablero de ajedrez. El cual se caracteriza por cuadrados de piel comprometidos intercalados con piel sana. Así mismo, el área glútea y la parte inferior del dorso muestran máculas tipo hoja, que podrían ser compatibles con un patrón filoide.^{2,3}

Queremos resaltar la importancia del diagnóstico de casos de MNF1 y la necesidad de un asesoramiento genético adecuado, dada la alta probabilidad de herencia en presencia de mutación en las células germinales. Así mismo, tener en cuenta a los diferentes patrones de MNF1 en nuestros diagnósticos diferenciales; ya que muchas veces la presencia de lesiones segmentarias o bilaterales conducen al subdiagnóstico de estas entidades.

Bibliografía

- 1.Gaviria C, Larralde M. Neurofibromatosis tipo I (NF1). Dermatol. pediatri. Latinoam. 2009; 7(1):7-13
- 2.Happle R. The categories of cutaneous mosaicism: A proposed classification. Am J Med Genet A. 2016; 170A(2):452-9
- 3.Castro G, Della Giovanna P, Cabrera HN, García H. Patrones clínicos de mosaicismos pigmentarios. Nuestra experiencia. Dermatol. Argent. 2011; 17(5): 375-381.