

**HOSPITAL GENERAL PROVINCIAL DOCENTE**  
**“CARLOS MANUEL DE CÉSPEDES”**  
**BAYAMO GRANMA**

**Título:** Melanosis neurocutánea. Presentacion de un caso.

**Autores:** Dr. Eduardo Tomás Barrero Mompíe\*, Dra. Ibis Santiesteban Martínez\*, Dra. María Caridad Estévez Llovet\*.

\* Especialista de Primer Grado en Neonatología.

**Resumen:**

Se realiza un estudio descriptivo sobre las características clínicas de un neonato nacido en el Hospital Carlos Manuel de Céspedes, el 14 de noviembre del año 2008 al cual con el apoyo del grupo multidisciplinario de la provincia integrado por Genetistas, Dermatólogos, Neurólogos, Pediatras, y Neonatólogos, le diagnosticaron una afección poco frecuente; La Melanosis Neurocutánea, quienes por las alteraciones clínicas y pruebas diagnósticas de tecnología de punta arribaron al mismo. Esta afección fue descrita por primera vez en el año 1861, comunicándose más de 100 casos. La incidencia es similar en ambos sexos, y se observa historia familiar de melanoma en un único caso, Se realizaron revisiones de la literatura médica disponible sobre el tema, consultando el programa de genética Oxford(OMD),y se tomaron fotos de las características clínicas sobresalientes, presentándose el caso de un neonato portador de una secuencia de Melanosis Neurocutánea, melanosis de la piel y de la piaracnoides que cursó con deterioro rápido del SNC mostrándose coincidencia clínica del mismo con los descritos hasta el momento en la literatura universal.

**Introducción:**

La Melanosis Neurocutánea es una hamartomatosis melanocítica de la piel y de la piaracnoides, es una secuencia melanocítica que compromete al sistema nervioso central, es evidente desde

el nacimiento, fue descrita por primera vez en el año 1861, comunicándose más de 100 casos (1, 2,3 ).

La incidencia es similar en ambos sexos, y solo se observó historia familiar de melanoma en un único caso. Este trastorno es esporádico, su causa es desconocida, se presume que la etiología es una aberración en el crecimiento inicial de los melanoblastos que se originan en la cresta neural, y que contribuyen a la formación de la piel y de la piaracnoides (4) (5).

Cursa con anomalías cutáneas, de la piaracnoides, sistema nervioso central, y anomalías ocasionales, la función del sistema nervioso central puede ser inicialmente normal y luego aparecen las manifestaciones antes de los dos años de edad (6,7).

Presentamos nuestra experiencia de un caso con desarrollo de una hidrocefalia, y que presentó desde el nacimiento manifestaciones neurológicas importantes, así como cambios degenerativos de la piel, revisamos los aspectos clínicos más interesantes de esta afección, pues a pesar de la infrecuencia de esta entidad en nuestro medio se hace necesario el diagnóstico y accionar precoz para mejorar la calidad de vida de estos neonatos.

### **Presentación de caso:**

Se presenta el caso de un neonato de sexo femenino (M. R. F), nacida en el Hospital Provincial Carlos Manuel de Céspedes, Bayamo, Granma el día 14 de Noviembre del año 2008.

Los datos obstétricos consistían en un embarazo a término de 39,4 semanas de edad gestacional, con antecedentes de sepsis vaginal tratada en el II trimestre del embarazo, a la que se le practicó parto transpelviano, presentación cefálica, con Apgar 9 -9, líquido amniótico claro, y con peso de 3800gramos.

La recién nacida ingresa en el servicio de Neonatología cerrado por presentar lesiones en la piel en forma de lunares pigmentados que hacen relieve, de diferentes tamaños distribuidas en cara, tronco, espalda (cubiertos de vello), miembros inferiores y glúteos, que con el pasar de los días aumentan de tamaño, se tornaron violáceas y realizaron cambios degenerativos, a los 20 días de vida presenta aumento de la circunferencia cefálica y al examen físico presenta una fontanela anterior amplia hasta metópica, se realiza ecografía transfontanelar, y se corrobora existencia de dilatación ventricular, se interconsulta con neurocirugía no teniendo criterio quirúrgico en esos momentos, también aparecieron convulsiones sutiles que no llevaron tratamiento como chupeteo, mirada fija, y movimientos de remo y pedaleo.

Llamando la atención en este caso la rapidez con que aparecen los cambios degenerativos de la piel, así como las manifestaciones neurológicas de convulsiones, no obstante evoluciona favorablemente y se egresa del servicio de neonatología con seguimiento por neurocirugía, dermatología y genética.

## **Discusión:**

La Melanosis Neurocutánea es una hamartomatosis melanocítica de la piel y de la piaracnoides, es una secuencia melanocítica que compromete al sistema nervioso central. Se presentan anomalías cutáneas en forma de lunares pigmentados (66%) habitualmente con una distribución en encaje de baño o lumbosacra, se observan lunares melanocíticos congénitos, la piaracnoides está engrosada y pigmentada con nidos y placas de células melanocíticas (88%) con afectación craneal y espinal (8). En el sistema nervioso central es responsable del desarrollo de convulsiones y deterioro de la función del sistema nervioso central, hidrocefalia secundaria al bloqueo de la vía cisternal o la obliteración de las vellosidades aracnoideas, afectación de la médula espinal y sus cubiertas, parálisis de los nervios craneales (VI y VII), se acompaña de anomalías ocasionales como Malformación de Dandy – Walker, Divertículo de Meckel, anomalías del tracto urinario que incluyen malformaciones de la pelvis renal y uretral, quistes renales unilaterales (9,10).

La función del sistema nervioso central puede ser inicialmente normal, pero las convulsiones y otros signos de aumento de la presión intracraneal se desarrollan a menudo antes de los dos años de edad, el deterioro mental aparece antes del primer año de vida, aparentemente en relación con la afectación melanoblástica de la piaracnoides y con la compresión del cordón espinal. El melanoma meníngeo se presenta en el 40-60% de los pacientes y se observan con frecuencia melanomas del SNC. Las consecuencias sobre el sistema nervioso central del trastorno ocasiona a menudo el fallecimiento precoz. Tres de los pacientes conocidos nacieron muertos, la mayoría fallecen antes de los dos años de edad, y se sabe que solo el 10 % de los pacientes ha tenido supervivencia superior a los 25 años de edad el intervalo entre la edad el inicio de la presentación y la muerte oscila desde inmediato a 21 años, con más de la mitad que ocurre antes de los tres años del diagnóstico inicial. En el (25%) de los pacientes con lunares melanocíticos congénitos grandes, neurológicamente asintomático la resonancia magnética muestra señales focales en las leptomeninges o en el parénquima cerebral adyacente, aunque el pronóstico de estos pacientes es desconocido la inmensa mayoría de los que se han seguido durante cinco años no han desarrollado

melanosis neurocutánea sintomática, los pacientes con lunares satélites tienen mayor riesgo de desarrollar melanosis neurocutánea, los pacientes con lunares en la cabeza, en el cuello o en la línea media posterior, raramente desarrollan complicaciones neurológicas. En esta forma de facomatosis que resulta de la proliferación de melanocitos en la meninge, lo más común de esta lesión es una pigmentación gigante de un nevo piloso, existiendo un riesgo de malignización entre un 2-15% siendo la mitad evidente a los cinco años de edad, El caso clínico mostrado es una muestra típica de una anomalía neurogenética poco frecuente en nuestro medio que no deja de ser interesante, no solo para el conocimiento de su diagnóstico sino para establecer pautas de seguimiento de estos recién nacidos desde el punto de vista de su neurodesarrollo, y lograr en lo posible su incorporación a la sociedad, coincidiendo nuestro paciente con los casos típicos de Melanosis Neurocutánea descritos en la literatura universal.

## **Bibliografía:**

- 1.- Bauer BS, Vicari FA. An approach to excision of congenital giant pigmented nevi in infancy and early childhood. *J Pediatr Surg* 1999; 23: 509-14.
- 2.- Craver RD, Golladay SE, Warriar RP, Gates AJ, Nelson JS. Neurocutaneous melanosis with Dandy-Walker malformation complicated by primary spinalleptomeningeal melanoma. *J Child Neurol*. 2006; 11: 410-14.
- 3.- Crisp DE, Thompson JA. Primary malignant melanomatosis of the meninges: clinical course and computed tomographic findings in a young child. *Arch Neurol*. 2007; 38: 528-29.
- 4.- DeDavid M, Orlow SJ, Provost N, Marghoob AA, Rao BK, Wasti Q, Huang CL, Kopf AW, Bart RS. Neurocutaneous melanosis: Clinical features of large congenital melanocytic nevi in patients with manifest central nervous system melanosis. *J Am Acad Dermatol*. 2005; 35: 529-38.
- 5.- Dodd HJ, Sarkany I. Giant congenital pigmented naevus. *Br J Dermatol*. 2003; 119: 85.
- 6.- Findler G, Hoffman HJ, Thomson HG, et al. Giant nevus of the scalp associated with intracranial pigmentation. *J Neurosurg*. 2006; 54: 108-12.
- 7.- Fox H, Emery JL, Goodbody RA, et al. Neuro-cutaneous melanosis. *Arch Dis Child*. 2004; 39: 508-16.
- 8.- Kadonaga JN, Barkovich AJ, Edwards MSB, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis in association with the Dandy-Walker complex. *Pediatr Dermatol*. 2007; 9: 37-43.
- 9.- Leaney BJ, Rowe PW, Klug GL. Neurocutaneous melanosis with hydrocephalus and syringomyelia. Case report. *J Neurosurg*. 2005; 3: 148-15.
- 10.- Mimouni F, Han BK, Barnes L, et al. Multiple hamartomas associated with intracranial malformation. *Pediatr Dermatol*. 2006; 3: 219-25.