

CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO

Neurofibromatosis Segmentaria

Camila Alejandra Félix Caviedes,* Yoselin Aracely Chamorro Gaón,*
Oswaldo Patricio Freire Murgueytio**

*Médicos posgradistas Universidad UTE

<https://orcid.org/0000-0002-9350-8860> - <https://orcid.org/0009-0006-3025-2219>

**Dermatólogo Instituto de Dermatología y Estética Láser IDEL

<https://orcid.org/0000-0001-5464-386X>

Fecha de recepción: 19/03/2024

Fecha de aceptación: 26/06/2024

Correspondencia: cami_felix95@hotmail.com

Palabras clave: neurofibromatosis segmentaria, neurofibroma, genodermatosis

CASO CLÍNICO

Se presenta el caso de una paciente femenina de 70 años, sin antecedentes patológicos personales ni familiares de importancia, que acude a consulta de dermatología con un cuadro cutáneo de 8 años de evolución caracterizado por un nódulo exofítico, blando, eucrómico, liso, no móvil, en región subescapular izquierda, que le ocasiona ardor y prurito. Además, se acompaña a su alrededor de otros nódulos subcutáneos, blandos, pequeños, de color violáceo asintomáticos (Foto 1). No presentó otras alteraciones al examen físico.



Foto 1. Nódulo exofítico eucrómico rodeado por nódulos subcutáneos violáceos en región escapular izquierda.

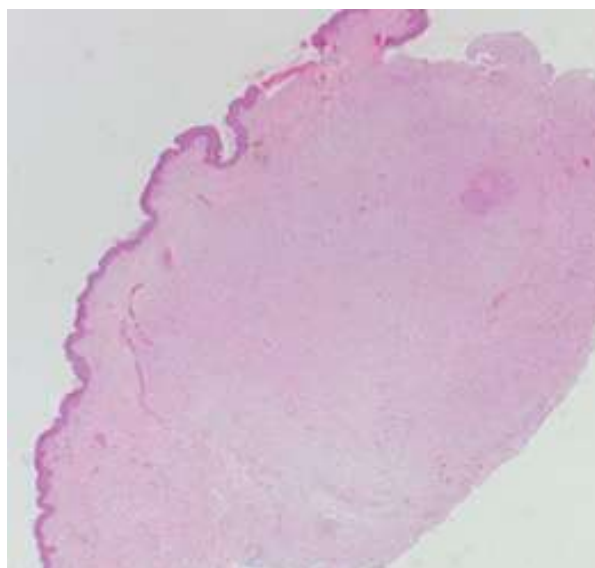


Foto 2. Histología con HE en la que se observa lesión nodular bien delimitada constituida por células alargadas.

¿CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO?

Se realizó una biopsia incisional de la lesión de mayor tamaño que reportó ortoqueratosis y epidermis irregular. A nivel dérmico: lesión nodular, bien delimitada, constituida por proliferación de células alargadas que conservan la relación núcleo-citoplasma, acompañada de algunos mastocitos y vasos congestivos, sin signos de malignidad (Foto 2). Con base en estos hallazgos histológicos

se catalogó como neurofibroma. En la exploración oftalmológica, no se evidenciaron nódulos de Lisch. La valoración neurológica no presentó alteraciones. También se realizó una tomografía computarizada (TC) craneal, una ecografía abdominal y una radiografía de tórax sin encontrar hallazgos significativos. No existen familiares afectados con lesiones similares. Debido a esto y a que los neurofibromas se encontraban localizados en un segmento del cuerpo sin otros signos de enfermedad, se diagnosticó de neurofibromatosis segmentaria. Se realizó la exéresis completa de la lesión exofítica con vigilancia periódica de las otras lesiones.

DISCUSIÓN

La neurofibromatosis es una genodermatosis que afecta la piel, el sistema nervioso o ambos y fue descrita en 1882 por Von Recklinghausen.¹ Se han realizado varias clasificaciones, una de ellas es la de Ricardi que la clasifica en 7 tipos, entre las que se encuentra la neurofibromatosis segmentaria, también conocida como neurofibromatosis tipo V o neurofibromatosis localizada en mosaico, que es una forma rara de esta enfermedad en la que manchas cafe-au-lait y/o neurofibromas aparecen limitadas a una zona del cuerpo, sin trasfondo familiar.^{1,2} Tiene una prevalencia baja de 0,0014 a 0,002% y ocurre dos veces más en mujeres y hay un pico bimodal de aparición entre los 10 y 30 años y entre los 50 y 70 años.³

El mecanismo de transmisión de esta enfermedad no está claro, pero se lo atribuye a una mutación somática poscigótica temprana de las células primitivas de la cresta neural, que afecta al gen NF1, situado en la región pericentromérica del brazo largo del cromosoma 17.^{1,2}

Los neurofibromas son la manifestación cutánea más común, observándose en el 70% de los pacientes, seguido de las manchas cafe-au-lait en el 44% de los casos y las efélides axilares o inguinales en el 20%, siempre asociadas a manchas cafe-au-lait.¹ Según las manifestaciones clínicas, los pacientes se pueden dividir en cuatro grupos: con lesiones solo pigmentarias, con solo neurofibromas, con lesiones pigmentarias y neurofibromas y con neurofibromas plexiformes aisladas.³ En la mayoría de los casos, las lesiones siguen las líneas de Blaschko

y suelen ser unilaterales y ocupan un solo dermatoma, pero en el 6% de los casos son bilaterales.³

La afectación sistémica es rara, a excepción de pacientes con neurofibromas plexiformes.³ Pueden encontrarse neurofibromas en el abdomen, el mediastino y el tracto urogenital.¹ Las neoplasias malignas asociadas incluyen cáncer de mama, cáncer de colon, cáncer gástrico, cáncer de pulmón, linfoma de Hodgkin, tumor de la vaina del nervio periférico, melanoma maligno, siendo los dos últimos los más comunes.³ Debido a esta frecuencia de asociaciones, es importante realizar un estudio sistémico en estos pacientes, que incluya anamnesis, exploración física, evaluación oftalmológica, exploración neurológica (TC craneal y resonancia magnética) y estudio de extensión (radiografía de tórax, ecografía abdominal y mapa óseo), así como un seguimiento multidisciplinar del paciente a largo plazo.¹

Para el diagnóstico se debe correlacionar clínicamente con los hallazgos histopatológicos de los neurofibromas.⁴ El diagnóstico diferencial de los neurofibromas se debe realizar principalmente con schwannoma, leiomioma cutáneo, dermatofibroma, nevo lipomatoso y anetodermia.⁴

No existe una guía de manejo y seguimiento de estos pacientes, pero puede realizarse la extirpación quirúrgica de las lesiones. Sin embargo, son de difícil control debido a la alta tasa de recurrencia a largo plazo.⁴

REFERENCIAS

1. Martínez S, Vera Á, Sanz A, Crespo V. Neurofibromatosis segmentaria verdadera. *Actas Dermosifiliogr.* 2004;95(3), 175-177.
2. Suárez Fernández R, Trasobares L, Medina S, García Rodríguez M. Neurofibromatosis. *Med Integr.* 2001; 38(2):64-68.
3. Sobjanek, M., Dobosz-Kawałko, M., Michajłowski, I., Pęksa, R., & Nowicki, R. Segmental neurofibromatosis. *Postepy dermatologii i alergologii.* 2014;31(6), 410-412.
4. Ramos-Espinoza AB, Garza-Tovar TF, Mesa-Garza IG, González-Cabello D, González-Murillo E, Navarrete-Solís y. J. Neurofibromatosis segmentaria verdadera: presentación de un caso. *DermatologíaCMQ.* 2021;19(2):153-156

CUÁL ES SU DIAGNÓSTICO

Segmental Neurofibromatosis

Camila Alejandra Félix Caviedes,* Yoselin Aracely Chamorro Gaón,*
Oswaldo Patricio Freire Murgueytio**

* Postgraduate doctors UTE University <https://orcid.org/0000-0002-9350-8860> -
<https://orcid.org/0009-0006-3025-2219>

** Dermatologist Institute of Dermatology and Laser Aesthetics IDEL <https://orcid.org/0000-0001-5464-386X>

Reception date: 19/03/2024

Acceptance date: 26/06/2024

Correspondence: cami_felix95@hotmail.com

Key words: segmental neurofibromatosis, neurofibroma, genodermatosis

CLINICAL CASE

We present the case of a 70-year-old female patient, with no significant personal or family pathological history, who attended a dermatology consultation with a skin condition of 8 years of evolution characterized by an exophytic, soft, euchromic, smooth, non-mobile nodule. , in the left subscapular region, which causes burning and itching. In addition, it is accompanied by other asymptomatic, small, soft, purplish subcutaneous nodules (Photo 1). There were no other changes during the physical examination.



Photo 1. Euchromic exophytic nodule surrounded by violaceous subcutaneous nodules in the left scapular region.

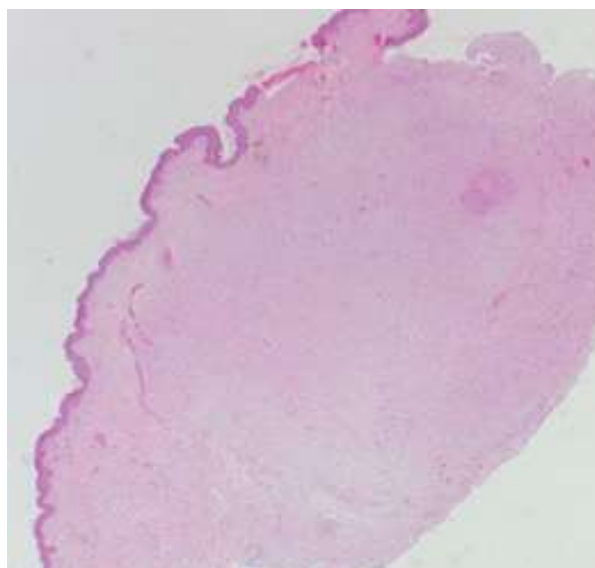


Photo 2. Histology with HE in which a well-defined nodular lesion made up of elongated cells is observed.

WHAT IS YOUR DIAGNOSIS?

An incisional biopsy of the largest lesion was performed, which revealed orthokeratosis and irregular epidermis. At the dermal level: nodular lesion, well delimited, constituted by proliferation of elongated cells that preserve the nucleus-cytoplasm relationship, accompanied by some mast cells and congestive vessels, without signs of malignancy (Photo 2).

Based on these histological findings, it was classified as neurofibroma. In the ophthalmological examination, no Lisch nodules were evident. The neurological evaluation did not show any alterations. A cranial computed tomography (CT), an abdominal ultrasound, and a chest x-ray were also performed without finding any significant findings. There are no affected family members with similar injuries. Because of this and because the neurofibromas were located in a segment of the body without other signs of disease, segmental neurofibromatosis was diagnosed. Complete excision of the exophytic lesion was performed with periodic monitoring of the other lesions.

DISCUSSION

Neurofibromatosis is a genodermatosis that affects the skin, the nervous system or both and was described in 1882 by Von Recklinghausen.¹ Several classifications have been made, one of them is Ricardi's, which classifies it into 7 types, among which is segmental neurofibromatosis, also known as neurofibromatosis type V or localized mosaic neurofibromatosis, which is a rare form of this disease. in which cafe-au-lait spots and/or neurofibromas appear limited to one area of the body, without a family background.^{1,2} It has a low prevalence of 0.0014 to 0.002% and occurs twice as often in women and there is a bimodal peak of onset between 10 and 30 years of age and between 50 and 70 years of age.³

The transmission mechanism of this disease is not clear, but it is attributed to an early postzygotic somatic mutation of the primitive neural crest cells, which affects the NF1 gene, located in the pericentromeric region of the long arm of chromosome 17.^{1,2}

Neurofibromas are the most common skin manifestation, observed in 70% of patients, followed by cafe-au-lait spots in 44% of cases and axillary or inguinal ephelides in 20%, always associated with brown spots. -au-lait.¹ According to clinical manifestations, patients can be divided into four groups: with pigmentary lesions only, with neurofibromas only, with pigmentary lesions and neurofibromas, and with isolated plexiform neurofibromas.³ In most cases, the le-

sions follow Blaschko's lines and are usually unilateral and occupy a single dermatome, but in 6% of cases they are bilateral.³

Systemic involvement is rare, except in patients with plexiform neurofibromas.³ Neurofibromas can be found in the abdomen, mediastinum, and urogenital tract.¹ Associated malignancies include breast cancer, colon cancer, gastric cancer, lung cancer, Hodgkin lymphoma, peripheral nerve sheath tumor, malignant melanoma, with the last two being the most common.³ Due to this frequency of associations, it is important to perform a systemic study in these patients, which includes anamnesis, physical examination, ophthalmological evaluation, neurological examination (cranial CT and magnetic resonance imaging) and extension study (chest x-ray, abdominal ultrasound and bone map), as well as long-term multidisciplinary patient follow-up.¹

For the diagnosis, it must be clinically correlated with the histopathological findings of neurofibromas.⁴ The differential diagnosis of neurofibromas should be made mainly with schwannoma, cutaneous leiomyoma, dermatofibroma, lipomatous nevus and anetoderma.⁴

There is no management and follow-up guide for these patients, but surgical removal of the lesions can be performed. However, they are difficult to control due to the high long-term recurrence rate.⁴

REFERENCIAS

1. Martínez S, Vera Á, Sanz A, Crespo V. True segmental neurofibromatosis. *Actas Dermosifiliogr* . 2004;95(3), 175-177.
2. Suárez Fernández R, Trasobares L, Medina S, García Rodríguez M. Neurofibromatosis. *Med Integr* . 2001; 38(2):64-68.
3. Sobjanek, M., Dobosz-Kawałko, M., Michajłowski, I., Pęksa, R., & Nowicki, R. Segmental neurofibromatosis. *Postepy dermatology and allergy* . 2014; 31 (6), 410-412.
4. Ramos-Espinoza AB, Garza-Tovar TF, Mesa-Garza IG, González-Cabello D, González-Murillo E, Navarrete-Solís and. J. True segmental neurofibromatosis: presentation of a case . *DermatologyCMQ*. 2021;19(2):153-156