

Neurofibromas eruptivos durante el embarazo

Eruptive neurofibromas during pregnancy.

Conde-Montero E¹, Valdivielso-Ramos M¹, Horcajada-Reales C³, De la Cueva-Dobao P²

Estimados editores:

La neurofibromatosis segmentaria bilateral (NSB) es un subtipo de neurofibromatosis tipo I (NF1) poco frecuente que afecta un área corporal única sin respetar la línea media. La expresión clínica puede ser sutil y, por tanto, no facilitar el diagnóstico. En el caso que comunicamos, el aumento en número y tamaño de las lesiones durante el embarazo ayudó en el diagnóstico de esta entidad.

Se trata de una mujer de 32 años de edad, sin antecedentes personales ni familiares de interés que, durante el tercer mes de embarazo comenzó a notar un aumento, en número y tamaño, de lesiones asintomáticas que tenía desde hacía años en la región abdominal y lumbar. A la exploración

Dear Editor:

Bilateral segmental neurofibromatosis is a rare subtype of neurofibromatosis type 1 that affects a single body area crossing the midline. Clinical features may be subtle and hinder diagnosis. In the case we present, the increase in number and size of the lesions during pregnancy enabled the recognition of this disorder.

A 32-year old woman presented, during the third trimester of pregnancy, with a remarkable increase in number of asymptomatic lesions on her abdomen and lumbar area. She had noticed these lesions several years before, but they were fewer and smaller. Physical examination revealed numerous soft brownish papules of different sizes,

¹ Departamento de Dermatología.

² Jefe del Servicio.

Hospital Universitario Infanta Leonor, Madrid, España.

³ Departamento de Dermatología, Hospital General Universitario Gregorio Marañón, Madrid, España.

Correspondencia

Dra. Elena Conde Montero
elenacondemontero@gmail.com

Este artículo debe citarse como

Conde-Montero E, Valdivielso-Ramos M, Horcajada-Reales C, De la Cueva-Dobao P. Neurofibromas eruptivos durante el embarazo. Dermatol Rev Mex. 2016 mayo;60(3):275-277.

física se observaron múltiples pápulas parduzcas de consistencia blanda, de diferentes tamaños, distribuidas de manera no confluyente y bilateral en las localizaciones descritas (Figura 1). La biopsia cutánea confirmó que se trataba de neurofibromas. En la exploración física completa no se hallaron manchas café con leche, efélides axilares ni anomalías músculo-esqueléticas. La exploración oftalmológica, neurológica y la tomografía computada craneal no mostraron alteraciones. Al tener en cuenta la distribución de las lesiones, la confirmación histológica y la ausencia de afectación extracutánea se realizó el diagnóstico de neurofibromatosis segmentaria bilateral, según la clasificación de Roth y colaboradores.

La neurofibromatosis tipo I la describió von Recklinghausen en 1882. Los hallazgos clínicos más característicos incluyen manchas café con leche, efélides axilares, neurofibromas múltiples, hamartomas pigmentados del iris (nódulos de Lisch) y anomalías óseas. Puede asociarse con alteraciones del sistema nervioso central y periférico. Riccardi clasificó a la neurofibromatosis tipo I en ocho subtipos. La NFB es un subtipo

raro de la neurofibromatosis tipo I tipo V (neurofibromatosis segmentaria). La neurofibromatosis segmentaria es muy infrecuente, con prevalencia estimada de 0.0014-0.002% y se considera un tipo de neurofibromatosis tipo I no hereditaria producido por una mutación postcigótica que produce un mosaicismo.¹⁻³ Roth⁴ dividió la neurofibromatosis segmentaria en cuatro subtipos: la

which showed a non-confluent bilateral distribution on both the abdomen and lumbar area (Figure 1). There was no family history of cutaneous or neurologic disorders. A skin biopsy of one of the papules confirmed the diagnosis of neurofibromas. Further examination did not revealed café-au-lait spots, axillary freckling, or musculoskeletal abnormalities. No Lisch nodules were found on ophthalmologic examination. Both neurological examination and central nervous system tomography were normal. Considering the distribution of the lesions, the histopatological findings and the absence of extracutaneous involvement, diagnosis of segmental bilateral neurofibromatosis was made, according to classification by Roth.



Figura 1. Pápulas parduzcas de consistencia blanda localizadas en la región lumbar.

Figure 1. Soft brownish papules localized at lumbar region.

Neurofibromatosis type 1 (NF1) was first described by von Recklinghausen in 1882. The major disease features include café-au-lait macules, axillary freckling, multiple neurofibromas, pigmented iris hamartomas (Lisch nodules), and bone abnormalities. Central and peripheral nervous system disorders may be associated. Riccardi classified NF1 into eight subtypes. Bilateral segmental neurofibromatosis is a

rare subtype of type V (segmental neurofibromatosis) in the classification of NF1. Segmental neurofibromatosis is extremely uncommon, with an estimated prevalence between 0.0014 and 0.002 percent, and it is considered a non-inherited form of NF caused by a post-zygotic mutation resulting in mosaicism.¹⁻³ Roth et al⁴ has further subdivided the segmental neurofi-

verdadera (forma clásica de Riccardi), segmentaria con daño visceral profundo, segmentaria con casos familiares y segmentaria cutánea bilateral. El subtipo bilateral es muy raro, posiblemente poco publicado, y se asocia con la ocurrencia de una mutación doble coincidente. Se caracteriza por manchas café con leche, neurofibromas limitados a un área del cuerpo –o ambos–, de manera bilateral, normalmente sin afectación sistémica.⁵ El número y tamaño de los neurofibromas en los pacientes con neurofibromatosis tipo I pueden aumentar durante el embarazo debido a la existencia de receptores de progesterona en esas células.⁶ Estudios recientes muestran mayor prevalencia de dificultades en el aprendizaje en pacientes con neurofibromatosis segmentaria, en comparación con la población general. Sin embargo, nuestra paciente no refería antecedente de alteraciones en el proceso de aprendizaje.⁷

Pocos casos de NSB se han descrito en la bibliografía.⁵ En caso de diagnosticarse durante el embarazo, la evolución del mismo no se vería afectada y la transmisión es muy poco frecuente. Sin embargo, debido a que las células germinales pueden tener la mutación, se recomienda ofrecer consejo genético a todas las pacientes.

bromatosis into four subtypes: True segmental, localized with deep involvement, hereditary, and bilateral. Bilateral subtype is very rare, and possibly underreported, and it is thought to be the result of a double coincidental mutation. It is characterized by the presence of café-au-lait macules and/or neurofibromas bilaterally distributed on a specific body area, normally without extracutaneous involvement.⁵ The number and size of neurofibromas in NF1 patients may increase during pregnancy due the presence of pregnancy steroid hormone receptors in NF1 tumor cells.⁶ Some recent studies have suggested that segmental neurofibromatosis may be associated with learning disabilities.⁷ However, the patient that we have presented had a normal learning development.

Few cases of diagnosis of bilateral segmental neurofibromatosis have been reported.⁵ Pregnancy outcome is usually excellent and transmission is unusual. However, as germ cells may contain the mutation, genetic counseling must be offered to every patient.

REFERENCIAS

1. Hager CM, Cohen PR, Tschen JA. Segmental neurofibromatosis: case reports and review. *J Am Acad Dermatol* 1997;37:864-869.
2. Victor FC. Segmental neurofibromatosis. *Dermatol Online J* 2005;11:20.
3. Gabhane SK, Kotwal MN, Bobhate SK. Segmental neurofibromatosis: a report of 3 cases. *Indian J Dermatol* 2010;55:105-108.
4. Roth RR, Martines R, James WD. Segmental neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 1987;123:917-920.
5. Maldonado Cid P, Sendagorta Cudós E, Noguera Morel L, Beato Merino MJ. Bilateral segmental neurofibromatosis diagnosed during pregnancy. *Dermatol Online J* 2011;17:6.
6. Roth TM, Petty EM, Barald KF. The role of steroid hormones in the NF1 phenotype: focus on pregnancy. *Am J Med Genet A* 2008;146:1624-1633.
7. Marmottant E, Chiaverini C, Fossoud C, Passeron T, et al. Evaluation of learning disabilities in segmental neurofibromatosis. *Br J Dermatol* 2016 Feb 2. doi: 10.1111/bjd.14436. [Epub ahead of print].