

Imagen de la semana

Neurofibromatosis segmentaria verdadera

True segmental neurofibromatosis

Manuel Galán-Gutiérrez, Carmen María Martínez-Peinado y Ricardo Ruiz-Villaverde *

Unidad de Dermatología, Complejo Hospitalario Ciudad de Jaén, Jaén, España



Figura 1.

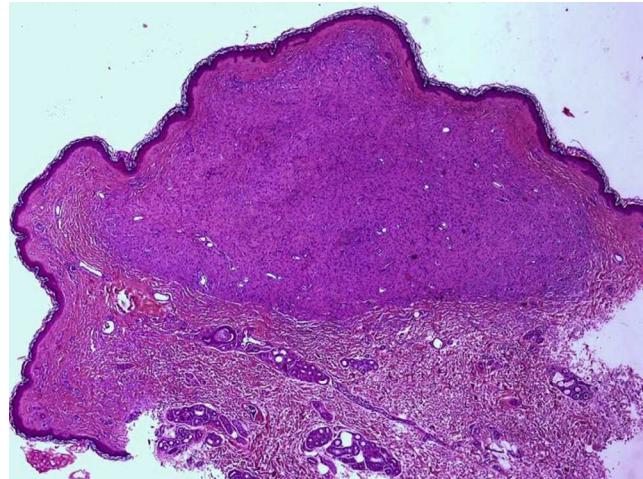


Figura 2.

Varón de 48 años sin antecedentes personales ni familiares de interés, que acude para valoración quirúrgica de varias lesiones rosadas, cupuliformes, de consistencia blanda, en el flanco torácico derecho superior, siguiendo distribución metamérica (fig. 1). En la exploración clínica no se detectaron manchas café con leche, efélides axilares, otras lesiones fibromatosas, nódulos de Lisch, escoliosis o alteraciones musculares. La exploración oftalmológica y neurológica fue rigurosamente normal. El examen histológico mostró una neoplasia de células fusiformes bien circunscrita, positiva para S100, compatible con neurofibroma (fig. 2). La neurofibromatosis (NF) segmentaria verdadera es una variedad rara de NF-1 caracterizada por manchas café con leche y/o efélides axilares y/o neurofibromas unilaterales y metaméricos. Su prevalencia oscila entre 0,0014 y 0,002%. Roth la subdivide en 4 tipos: verdadera, localizada con afectación profunda, hereditaria y bilateral. Es ejemplo de mosaicismo por mutación poscigótica del gen *NF1* en el cromosoma 17. Es raro el compromiso sistémico y no hay guías específicas de tratamiento, si bien se recomienda completar la anamnesis con pruebas de imagen y consejo genético.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: ismenios@hotmail.com (R. Ruiz-Villaverde).