



Sociedad Neurológica Argentina  
Filial de la Federación Mundial  
de Neurología

# Neurología Argentina

[www.elsevier.es/neurolarg](http://www.elsevier.es/neurolarg)



## Casuística

# Melanosis neurocutánea: reporte de un caso y revisión de la literatura



John Jamer Paz Montañez\*, Claudia Jurado Tulcan y María Eugenia Miño Arango

Universidad del Cauca, Hospital Universitario San José de Popayán, Popayán, Colombia

### INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

#### Historia del artículo:

Recibido el 20 de noviembre de 2018

Aceptado el 27 de noviembre de 2018

On-line el 4 de febrero de 2019

#### Palabras clave:

Melanosis  
Melanosis neurocutánea  
Síndrome neurocutáneo

#### Keywords:

Melanosis  
Neurocutaneous melanosis  
Neurocutaneous syndrome

### R E S U M E N

La melanosis neurocutánea es un síndrome congénito no hereditario poco frecuente, caracterizado por la presencia de nevus congénitos gigantes o múltiples nevus satélites asociados a células productoras a nivel de leptomeninges o del parénquima cerebral. Al menos uno de cada 20.000 nacimientos están afectados con nevus congénito melanocítico gigante y solo uno de cada 500.000 corresponden a la variedad nevus congénito melanocítico gigante similar a prenda de vestir. Se presenta el caso de un escolar de 7 años con nevus melanocítico gigante con retraso en el neurodesarrollo, crisis convulsivas repetidas y resonancia magnética cerebral compatibles con melanosis neurocutánea.

© 2018 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

### Melanosis neurocutánea: Report of a case and review of the literature

#### A B S T R A C T

Neurocutaneous melanosis is a rare non-hereditary congenital syndrome, characterized by the presence of giant congenital nevus or multiple satellite nevus associated with producer cells at the level of leptomeninges or brain parenchyma. At least one in 20,000 births are affected with congenital giant melanocytic nevus and only one in 500,000 correspond to the congenital giant melanocytic nevus variety similar to garment. We present the case of a 7-year-old schoolboy with giant melanocytic nevus with delayed neurodevelopment, recurrent seizures and brain magnetic resonance compatible with neurocutaneous melanosis.

© 2018 Sociedad Neurológica Argentina. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jpazm@unicauca.edu.co](mailto:jpazm@unicauca.edu.co) (J.J. Paz Montañez).

<https://doi.org/10.1016/j.neuarg.2018.11.002>

1853-0028/© 2018 Sociedad Neurológica Argentina. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

## Introducción

La melanosis neurocutánea fue descrita por Rokitansky en 1861, año en el que describe un caso de una niña de 14 años con nevus congénito gigante, retardo mental e hidrocefalia de aparición tardía<sup>1</sup>. Posiblemente se relaciona con displasia de las células melanocíticas del neuroectodermo, conduciendo a proliferación de células productoras de melanina en la piel y leptomeninges<sup>2</sup>. Existen entre 100 y 200 casos sintomáticos descritos en la literatura<sup>3</sup>. Se encuentra vinculado con casos de nevus congénito gigante y sus variedades.

## Presentación del caso

Presentamos el caso de un paciente que acude a la consulta externa del hospital universitario san José de Popayán, en controles desde los 4 años, con diagnósticos de retraso en el neurodesarrollo, discapacidad intelectual, comportamiento agresivo, y epilepsia focal de difícil manejo, a pesar de múltiples esquemas de anticonvulsivantes. En el momento del examen físico llama la atención nevus gigante de más de 25 × 20 cm con presencia de anexos cutáneos, que envuelve el abdomen, espalda, y tercio proximal de ambos muslos, similar a un pantalón (figs. 1 y 2).

Se tomó biopsia de la lesión, la cual fue compatible con nevus intradérmico. Por la sospecha de compromiso del sistema nervioso central se hace resonancia magnética que muestra hallazgos sugestivos de melanososis neurocutánea (fig. 3). Las demás resonancias a nivel de columna cervical,



**Figura 1 – Se observa nevus melanocítico gigante en abdomen que se extiende al dorso.**



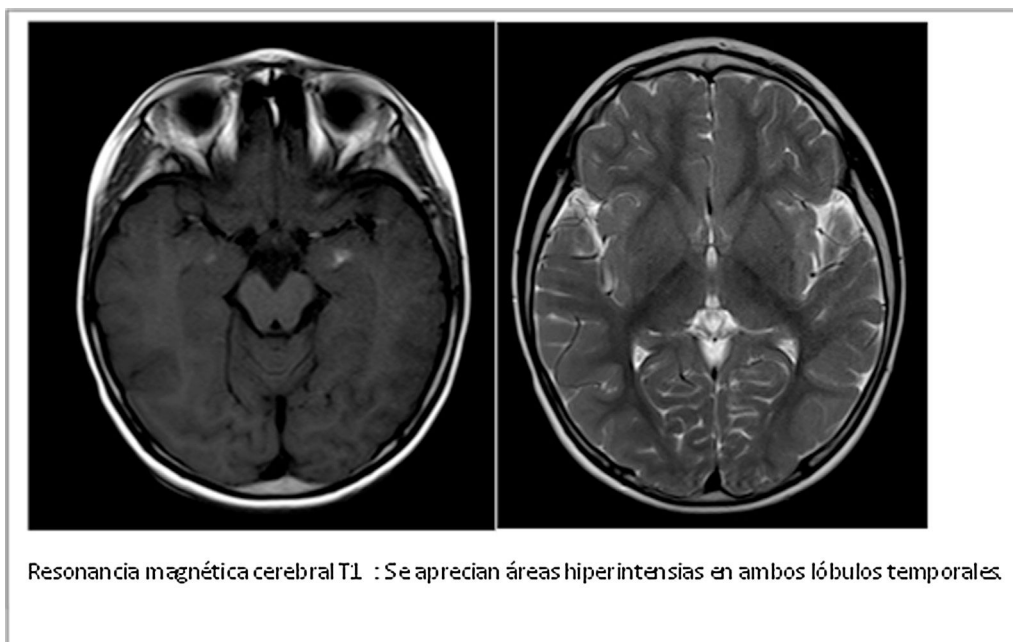
**Figura 2 – Se observa compromiso de los miembros inferiores, así como lesiones satélites en cara y miembros superiores.**

dorsal y lumbosacra fueron negativas para lesiones expansivas o infiltrantes.

## Comentarios

La melanososis neurocutánea pertenece a una poco frecuente facomatosis caracterizada por lesiones en piel, parénquima cerebral y leptomeninges<sup>4</sup>; su incidencia es desconocida. Según la literatura el nevus melanocítico congénito está presente en el 1% de la población<sup>5</sup>, la variedad nevus congénito gigante, muy relacionado con el anterior, se calcula en uno de cada 20.000 nacimientos<sup>6</sup>; la melanososis neurocutánea es más frecuente en niños pero también se reportan casos en adultos<sup>7</sup>. Fisiopatológicamente se caracteriza por un trastorno durante un período crítico de la embriogénesis, en el desarrollo de las células melánicas derivadas de la cresta neural<sup>8</sup> que involucra alteraciones de la señalización de los factores de crecimiento<sup>9</sup> y anomalías en la secreción paracrina de endotelina 1 por el keratinocito<sup>10</sup> asociada a mutaciones en el oncogén NRAS<sup>11,12</sup>.

La presentación clínica es diversa, produciendo cuadros crónicos de cefalea, emesis, visión borrosa, y sus manifestaciones dependerán de la localización de la lesión como alteraciones de la sensibilidad por compromiso espinal<sup>13</sup>; otros hallazgos clínicos reportados son hidrocefalia<sup>14</sup>, malformación de Dandy-Walker<sup>2</sup>, epilepsia<sup>15</sup>, discapacidad intelectual y psicosis<sup>16</sup>. En nuestro caso se resalta el cuadro de marcada discapacidad intelectual y psicosis, acordes a la



**Figura 3 – Resonancia magnética cerebral T1: se aprecian áreas hiperintensias en ambos lóbulos temporales.**

literatura revisada; llama la atención la pobre respuesta a las crisis convulsivas focales.

En 1991<sup>1</sup> se definieron los criterios diagnósticos más aceptados, los cuales se muestran a continuación:

1. Presencia de nevos pigmentados gigantes 20 cm de diámetro en adultos y en neonatos o niños pequeños 9 cm en el cráneo y/o 6 cm en el cuerpo, o numerosos (3 o más lesiones) asociados a melanosis o melanoma leptomeníngeo.
2. No evidencia de malignidad en las lesiones cutáneas.
3. No evidencia de melanoma en otro órgano fuera de las meninges.

El compromiso del sistema nervioso central es más frecuente a nivel de amígdalas cerebrales<sup>17</sup>, cerebelo, puente, y cordón espinal<sup>18</sup>. En el caso reportado se correlaciona con los hallazgos de hiperintensidades a nivel de las amígdalas bilaterales.

El comportamiento de la infiltración al sistema nervioso central usualmente es benigno, los síntomas son variables y la mayoría de las veces no se correlacionan directamente con los hallazgos comprobados por resonancia cerebral<sup>19</sup>.

Tienen mejor pronóstico los pacientes si permanecen asintomáticos. Al contrario, los sintomáticos tienen alta probabilidad de transformación maligna hacia melanoma intracraneal primario<sup>7</sup> y desarrollo de complicaciones como obstrucción mecánica de líquido cefalorraquídeo<sup>2</sup>.

### Financiación

Ninguna.

### Conflicto de intereses

Los autores reportan que no hay conflicto de interés en la elaboración de este informe.

### Agradecimientos

A los padres del menor quienes diligentemente nos otorgaron las neuroimágenes.

### BIBLIOGRAFÍA

1. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: Definition and review of the literature. *J Am Acad Dermatol* [Internet]. 1991;24:747-55, [https://doi.org/10.1016/0190-9622\(91\)70115-I](https://doi.org/10.1016/0190-9622(91)70115-I).
2. De Cock J, Snauwaert J, van Rompaey W, Morren MA, Demareel P. A newborn with neurocutaneous melanocytosis and Dandy-Walker malformation. *Pediatr Neurol* [Internet]. 2014;50:276-8, <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2013.04.006>.
3. De Blacam C, Mc Dermott M, O'Donovan D. Giant congenital melanocytic nevus with cartilaginous differentiation. *Pediatr Dermatol*. 2013;30:501-2.
4. Das K, Nair A, Jaiswal S, Sahu R, Srivastava A, Kumar R, et al. Supratentorial intermediate grade meningeal melanocytoma with intratumoral bleed in the background of neurocutaneous melanosis?: Report of an unusual case and review of literature. *Asian J Neurosurg*. 2017;12:98-102.
5. Barbarot S. Revisiting neurocutaneous melanosis spectrum: Do we have to undertake systematic magnetic resonance imaging in children with congenital melanocytic naevi? *Br J Dermatol*. 2015;173:639-40.

6. Sarmiento Portal Y, Vara Cuesta OL, Portal Miranda ME, Cabrera Domínguez NB, Pérez Chirino A. Nevus melanocítico gigante congénito. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río*. 2014;18:1110-7.
7. Miranda Nahui JR, Quispe Cutipa G, Llamoca PV. Melanoma intracraneal primario en un paciente adulto con melanosis neurocutánea. *Rev Neuropsiquiatr* [Internet]. 2017;79:277 [consultado 30 Abr 2018]. Disponible en: <http://www.upch.edu.pe/vrinve/dugic/revistas/index.php/RNP/article/view/2983>.
8. Alessandro L, Blaquier JB, Bártoli J, Diez B. Diagnostic and therapeutic approach for neurocutaneous melanosis in a young adult. *Neurologia*. 2016:9-11.
9. Pavlidou E, Hagel C, Papavasiliou A, Giouroukos S, Panteliadis C. Neurocutaneous melanosis: Report of three cases and up-to-date review. *J Child Neurol*. 2008;23:1382-91.
10. Chitsazan A, Ferguson B, Villani R, Handoko HY, Mukhopadhyay P, Gabrielli B, et al. Keratinocyte sonic hedgehog upregulation drives the development of giant congenital nevi via paracrine endothelin-1 secretion. *J Invest Dermatol* [Internet]. 2018;138:893-902, <https://doi.org/10.1016/j.jid.2017.10.032>.
11. Shih F, Yip S, McDonald PJ, Chudley AE, del Bigio MR. Oncogenic codon 13 NRAS mutation in a primary mesenchymal brain neoplasm and nevus of a child with neurocutaneous melanosis. *Acta Neuropathol Commun*. 2014;2:1-7.
12. Meshram GG, Kaur N, Hura KS. Giant congenital melanocytic nevi: An update and emerging therapies. *Case Rep Dermatol*. 2018;10:24-8.
13. Asanuma K, Kasai Y, Takegami K, Ito H, Yoshikawa T, Uchida A. Spinal neurocutaneous melanosis without cutaneous nevi. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2008;33:798-801.
14. Acosta FL, Binder DK, Barkovich AJ, Frieden IJ, Gupta N. Neurocutaneous melanosis presenting with hydrocephalus. *J Neurosurg Pediatr* [Internet]. 2005;102 1 Suppl:96-100 [consultado 30 Abr 2018]. Disponible en: <http://thejns.org/doi/abs/10.3171/ped.2005.102.1.0096>.
15. Ye BS, Cho YJ, Jang SH, Lee BI, Heo K, Jung HH, et al. Neurocutaneous melanosis presenting as chronic partial epilepsy. *J Clin Neurol*. 2008;4:134-7.
16. Azzoni A, Argentieri R, Raja M. Neurocutaneous melanosis and psychosis: A case report. *Psychiatry Clin Neurosci*. 2001;55:93-5.
17. Moreira BL, Grunewald T, Côrtes AA, Marussi VH, do Amaral LL. Neurocutaneous melanosis. *Radiol Bras*. 2016;49:412-3.
18. Araújo C, Resende C, Pardal F, Brito C. Giant congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanosis. *Case Rep Med*. 2015;2015:1-5.
19. Markovic I, Milenkovic Z, Jovanović M, Jakubi BJ, Sekulovic-Stefanovic L. Early diagnosis of asymptomatic neurocutaneous melanosis (60 month follow-up). *Pediatr Int*. 2016;58:403-5.