

M. Rufo Campos\*, E. Castro Méndez\*,  
L. Ruiz del Portal\*

*An Esp Pediatr* 1998;48:318-320.

### Introducción

La melanosis neurocutánea de Touraine (MNC), es un trastorno neuroectodérmico poco frecuente que se caracteriza por la asociación de nevus pigmentados congénitos extensos e infiltración melanocítica leptomeníngea que suele originar una semiología clínica neurológica secundaria. Descrita por vez primera por Rokitansky en 1861<sup>(1)</sup> en una niña de 14 años con retraso psicomotor nevus, hidrocefalia e infiltración leptomeníngea, es sin embargo Van Bogaert en 1948<sup>(2)</sup> quien reconoció una asociación entre nevus pigmentados cutáneos congénitos y marcada pigmentación melánica de las leptomeninges, definiendo el síndrome como un desorden heredofamiliar y denominándolo MNC. Por último, Fox en 1972<sup>(3)</sup>, establece los criterios diagnósticos necesarios proponiendo los siguientes puntos fundamentales: a) presencia de nevus pigmentados gigantes y/o nevus pequeños muy numerosos (3 o más). El tamaño del nevus gigante varía entre 10 y 20 cm. b) ausencia de transformación maligna del área pigmentada y c) no evidencia de melanoma primario maligno fuera del sistema nervioso central.

Dentro de los síndromes neurocutáneos, se considera que la MNC es el resultado de una displasia congénita de los precursores neuroectodérmicos de los melanocitos,<sup>(4)</sup> y a diferencia de otros trastornos pertenecientes a este grupo, se trata de un proceso que no es familiar y que afecta a ambos sexos con la misma incidencia, con preferencia, casi exclusiva, por la raza blanca<sup>(5,6)</sup>. Por otra parte, el síndrome de Dandy-Walker (SDW), caracterizado por una hipoplasia o aplasia del vermis cerebeloso, quiste de fosa posterior, aumento de tamaño del IV ventrículo y fosa posterior aumentada de tamaño, ocupa un lugar destacado entre las malformaciones del sistema nervioso central<sup>(7)</sup>. Presentamos el caso de un lactante de dos meses de edad ingresado en nuestro servicio en el que concurrían una MNC con un SDW.

### Caso clínico

Lactante varón de dos meses de edad que ingresa en el Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital Infantil

Sección de Neurología Pediátrica. Hospital Infantil Universitario "Virgen del Rocío". Sevilla

Correspondencia: M. Rufo Campos. c/ Colombia nº 10, Blq. 1, 1º-B. 41013 Sevilla

Recibido: Agosto 1997

Aceptado: Diciembre 1997

## Melanosis neurocutánea y síndrome de Dandy - Walker



**Figura 1.** Lesiones névicas localizadas fundamentalmente en cara, de tamaño variable y distribución irregular.

Universitario "Virgen del Rocío" de Sevilla para evaluación de un aumento progresivo del perímetro cefálico. Producto único de una primera gestación bien controlada, nace a las 42 semanas, tras un parto eutócico, con un peso de 2.900 g. La familia paterna presenta numerosos nevus, y el paciente muestra lesiones névicas dispersas, presentando tres de ellas en cara (Fig. 1); la mayor infrapalpebral derecha de pigmentación uniforme,



**Figura 2.** Resonancia magnética craneal. Puede observarse una hipoplasia del vermis cerebeloso, con un quiste de fosa posterior; fosa posterior aumentada de tamaño, y una hidrocefalia asociada. Síndrome de Dandy-Walker.

de 1,5 cm de diámetro; otra en mejilla derecha de 0,5 cm y una tercera en labio superior izquierdo. Presenta otras 5 lesiones diseminadas de tamaño variable, entre 0,5 y 2,5 cm, distribuidas por miembros inferiores, región axilar, y espalda. En zona glútea, muestra un nevus piloso de 1 cm de diámetro.

El examen general no muestra anomalías valorables, pero al realizar una exploración neurológica detallada, ya se aprecia un perímetro cefálico de 46,5 cm con fontanela hipertensa y diastasis de todas las suturas. Frente abombada, con aumento de la red venosa epicraneal. Ojos en posición de sol poniente. Nistagmus vertical. Motilidad espontánea, global y segmentaria, viva y desordenada. Discreta hipotonía global, con moderado aumento de la pasividad y extensibilidad. Actitudes posturales: no sosten cefálico, yace en decúbito dorsal con cabeza lateralizada. Reflejos musculares profundos, presentes, bilaterales, vivos y simétricos, con aumento del área reflexógena. Reflejo cutaneoplantar en extensión. Reflejos arcaicos, presentes Moro braquial y crural, y grasping de pies y manos. Sonrisa afectiva, persecución ocular inconstante. Se le realiza una valoración psicomotora (test de Brunet-Lezinne) con un cociente de desarrollo de 40.

Se realiza analítica habitual de sangre y orina, incluyendo estudio cuantitativo de aminoácidos y serología TORCH, con resultados normales. Un estudio citológico y bioquímico de líquido cefalorraquídeo es normal, y no se encuentran células melánicas. Se practica un electroencefalograma, obteniéndose patrones dentro valores normales.

Cuando se inician los estudios de diagnóstico por la imagen, ya se observa en la ecografía cerebral una hidrocefalia importante. Pero es en la TAC cuando se evidencia por vez primera una formación quística a nivel de la fosa posterior con aumento de tamaño de la cisterna del ángulo, importante dilatación del acueducto de Silvio, tercer ventrículo y ventrículos laterales, existiendo, además, un notable edema periependimario. En la RM, (Fig. 2), en secuencia T1 hay una marcada hidrocefalia tri-ventricular con una gran destrucción del parénquima cerebral,

donde existen lesiones hipointensas periventriculares; en la fosa posterior, se aprecia una hipoplasia de vermis y hemisferios cerebelosos, y la presencia de una extensa cavidad quística hipointensa, que comunica con el IV ventrículo. En secuencia T2, pueden objetivarse con mayor nitidez lesiones hiperintensas periventriculares de predominio anterior, compatible con edema periependimario.

El paciente evoluciona con mal estado general y un incremento diario de 0,5 cm en el perímetro cefálico, por lo que es intervenido con implantación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal. Cursa con un postoperatorio favorable, por lo que es dado de alta a los 8 días de la intervención.

## Discusión

A pesar que la patogenia de la MNC no está suficientemente aclarada, se piensa que es el resultado de una displasia congénita de los melanoblastos de la piel y de la piamadre, que serían precursores de los melanocitos neuroectodérmicos que derivan de la cresta neural<sup>(8,9)</sup>. No obstante, se han encontrado de forma accidental en estudios necrópsicos, casos de melanosis en meninges sin lesiones cutáneas<sup>(10)</sup>.

El componente cutáneo, suele limitarse a un nevus de gran extensión, de color marrón-negruzco, habitualmente piloso, que suele distribuirse de forma metamérica de preferencia en las áreas glúteo-perineo-genitales, y que adopta en determinados lugares del cuerpo formas características, como en “calzón o esclavina” cuando afecta a las raíces de los miembros, o en “guante o calcetín” cuando asienta en los segmentos distales de los miembros<sup>(3,4,11)</sup>. Otras veces, los nevus de tamaño y número muy variable, se encuentran diseminados de forma irregular por todo el cuerpo. En el presente caso hemos encontrado múltiples nevus diseminados de forma irregular por la superficie corporal. Los nevus de por sí son benignos, pero las células de la piamadre que contienen melanina, tienen un gran potencial para malignizarse. Ha sido demostrado, que cuando los nevus se localizan en región cervical y en general en todo el territorio cefálico, como ocurriera en nuestro paciente, hay una mayor precocidad en la aparición de las anomalías neurológicas<sup>(5,6)</sup>.

Desde los trabajos de Fox<sup>(3,11)</sup>, se sabe que cerca del 85 % de los casos muestran una marcada pigmentación de las leptomeninges de la base del cerebro y del tronco cerebral. Las áreas más frecuentemente afectadas, son la protuberancia, médula, cerebelo, pedúnculos cerebrales, fosa interpeduncular y superficie inferior de los lóbulos frontales temporales y occipitales. Excepcionalmente se encuentra pigmentación melánica sobre los hemisferios cerebrales.

Como ha sido suficientemente reseñado<sup>(5)</sup>, el 50 % de los pacientes afectados de MNC sufren una afectación del sistema nervioso central durante el primer año de edad, y sólo el 12-15 % lo hace en períodos posteriores de la vida. Dentro de las alteraciones neurológicas asociadas a la MNC, la hidrocefalia es la anomalía más frecuente<sup>(12-14)</sup>. Y a pesar de que su patogenia no está suficientemente esclarecida, parece que puede deberse a un fallo en la absorción del LCR como consecuencia de una infil-

tración de las vellosidades aracnoideas por los melanocitos, o bien a una obstrucción a nivel de la cisterna magna; la hidrocefalia por estenosis del acueducto de Silvio bien de forma aislada o en combinación con un quiste de fosa posterior, tal como está documentado en nuestro caso, es un hecho excepcional<sup>(12,13,15)</sup>. Existe la teoría de que el SDW se produciría por la atresia u obstrucción del IV ventrículo por los melanocitos a la salida del foramen, produciendo un ensanchamiento quístico y la consiguiente alteración del vermis<sup>(16)</sup>, pero este concepto no está suficientemente aceptado, y hoy se propone que el SDW podría ser el resultado de un insulto en el desarrollo de los hemisferios cerebelosos y/o IV ventrículo provocado por la MNC<sup>(17)</sup>. El tratamiento con una válvula de derivación ventrículo peritoneal permite la diseminación del melanoma en la cavidad peritoneal, por lo que algunos autores<sup>(4)</sup> propugnan la colocación de un filtro en la derivación que pueda prevenir esta complicación.

Cuando la MNC se establece de forma prioritaria en la base del cerebro, la semiología es de signos deficitarios de pares craneales y clínica de hipertensión intracraneal, por lo que habrá de hacerse el diagnóstico diferencial con las meningitis tuberculosas, ya que ambas entidades muestran en la infancia un cuadro clínico muy parecido. Por otra parte, hay que diferenciar también la MNC del melanoma primario, que es el tumor con más alta incidencia de metástasis en el sistema nervioso central, y con otros procesos como la melanosis hereditaria de herencia autosómica dominante, el melanoma maligno primario de leptomeninges, tumor melanocítico de nervio, etc.

El pronóstico casi nunca es favorable. En aquellos casos en los que existe infiltración nerviosa la esperanza de vida se acerca a los 20 años, pero hay fallecimientos durante el primer año de vida e incluso en el período de RN. Se han descrito casos de curso benigno, en los que se produce una regresión celular, hay una ausencia de malignización y no se produce sintomatología alguna. En aquellos casos de infiltración nerviosa el tratamiento es prácticamente sintomático, basado en radioterapia y/o quimioterapia.

Como conclusión, puede decirse que la MNC desarrolla, por lo general, una sintomatología neurológica en edades tempranas de la vida, con frecuentes hidrocefalias y signos de hipertensión craneal, que en nuestra experiencia, no guardan relación ni con el tamaño ni con la localización de los nevos, y que a pesar de ser una entidad de carácter no hereditario, son relativamente frecuentes los antecedentes familiares de alteraciones cutáneas. Por último, señalar que en la MNC existe un elevado riesgo de desarrollar graves complicaciones neurológicas, como en el presente caso, por

lo que todo niño con nevos melánicos, gigantes o pequeños pero numerosos, deben ser estrechamente vigilados ante la eventualidad que desarrollen una afectación del sistema nervioso central.

## Bibliografía

- 1 Rokitsky J.: Ein ausgezeichnete Fall von Pigment-Mal mit ausgebreiteter Pigmentierung der inneren Hirn und Rückenmarkshaute. *Allg Wien Med Z.* 1861; **6**:113-116.
- 2 Van Bogaert LC.: La mélanose neurocutané diffuse hérédofamiliale. *Bull Acad R Med Belg.* 1948; **3**:397-427.
- 3 Fox H.: Neurocutaneous melanosis. In: Vinken PJ, Bruyn GW eds. *The phakomatoses. Handbook of clinical neurology.* Amsterdam: Elsevier. 1972; **14**:414-428.
- 4 Faillace WJ, Ohawara SH, Mc Donald JV.: Neurocutaneous melanosis with extensive intracerebral and spinal cord involvement. *J Neurosurg.* 1984; **61**:782-785.
- 5 Lamas E, Díez Lobato R, Sotelo T, Ricoy JR, Castro S.: Neurocutaneous melanosis: report of a case and review of the literature. *Acta Neurochir.* 1977; **36**:93-105.
- 6 Kaplan AM, Itabashi HH, Haneling LG, Lu AT.: Neurocutaneous melanosis with malignant leptomeningeal melanoma. *Arch Neurol.* 1975; **32**:669-671.
- 7 Gardner E, O'Rahilly R, and Prolo D.: The Dandy-Walker and Arnold-Chiari Malformation. *Arch Neurol.* 1975; **32**:393-407.
- 8 Pascual-Castroviejo I.: Neurocutaneous melanosis. En: Gómez MR (ed.). *Neurocutaneous Diseases.* Butterworths. Boston. 1987:329-334.
- 9 Rawles ME.: Origin of melanophores and their role in development of color patterns in vertebrates. *Physiol Rev.* 1948; **28**:383-408.
- 10 Kessler M.: Melanoblastosis and melanoblastoma: primary and secondary involvement of the brain. *AM J Cancer.* 1937; **30**:19-31.
- 11 Fox H, Emery JL, Goodbody RA et al.: Neurocutaneous melanosis. *Arch Dis Child.* 1964; **39**:508-516.
- 12 Humes RA, Roskamp J, Eisembrey AB.: Melanosis and hydrocephalus. *J Neurosurg.* 1984; **61**:365-368.
- 13 Harper CG, Thomas DG.: Neurocutaneous melanosis. *J Neurol Neurosurg Psychiat.* 1974; **37**:760-763.
- 14 Pascual-Castroviejo I.: Epidemiología y experiencia personal de los trastornos neuroectodérmicos. En: Trastornos neuroectodérmicos. I. Pascual-Castroviejo (ed.), 1º ed. Barcelona. JR Prous SA, 1989:47-49
- 15 Kadonaga JN, Barkovich AJ, Edwards MSB, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis in association with the Dandy-Walker complex. *Pediatr Dermat* 1992; **9**(1):37-43.
- 16 Narayanan HS, Gandhi DH, Guirimaji SR. Neurocutaneous melanosis associated with Dandy-Walker syndrome. *Clin Neurol Neurosurg* 1987; **89**(3):197-200.
- 17 Barkovich AJ, Kjos BO, Norman D, et al. Revised classification of posterior fossa cysts and cystlike malformations based on the results of multiplanar MR imaging. *AJR* 1989; **153**:1289-1300.