

4. Laitano FF, Gazzale A, Siqueira EJ, Martins PDE, Oliveira MP. Complications in self-injection of chemicals to increase muscle. *Rev. Bras. Cir. Plást.* 2016;31:136–9.
5. Wortsman X, Wortsman J. Sonographic outcomes of cosmetic procedures. *AJR Am J Roentgenol.* 2011;197:W910–8.
6. De Cabo-Francés FM, Alcolea JM, Bové-Farré I, Pedret C, Trelles MA. Ecografía de los materiales de relleno inyectables y su interés en el seguimiento diagnóstico. *Cir Plástica Ibero-Latinoam.* 2012;38:179–87.
7. Morales-Raya C, Calleja-Algarra A, Tous-Romero F, Rivera-Díaz R. Parafinoma de pene: ¿le hacemos una ecografía? *Actas Dermo-Sifiliográficas.* 2017;108:478–80.

D. Morgado-Carrasco*, X. Bosch-Amate, X. Fustà-Novell y P. Giavedoni

Servicio de Dermatología, Hospital Clínic de Barcelona, Universitat de Barcelona, Barcelona, España

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: morgadodaniel8@gmail.com (D. Morgado-Carrasco).

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.12.009>

0001-7310/ © 2020 El Autor(s). Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de AEDV. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Neurofibromatosis segmentaria bilateral en extremidades inferiores



Bilateral Segmental Neurofibromatosis on the Lower Limbs

Sr. Director:

La neurofibromatosis (NF) segmentaria es una entidad poco frecuente que se caracteriza por la presencia de manchas café con leche y neurofibromas, o solamente neurofibromas, distribuidos en un dermatoma o, menos frecuentemente, en 2 o más dermatomas^{1,2}.

Una mujer de 55 años, sin antecedentes personales ni familiares de interés, consultó en dermatología por unas lesiones de 10 años de evolución consistentes en diversas pápulas y nódulos del color de la piel normal, de 3-15 mm de diámetro y tacto elástico, localizadas únicamente en la región distal de las piernas y los pies (figs. 1 y 2). No presentaba manchas café con leche, efélides axilares ni ninguna lesión de neurofibroma plexiforme. Se realizó una exéresis de 2 de las lesiones y el estudio histopatológico confirmó la sospecha clínica de neurofibromas (fig. 3), con lo que se diagnosticó a la paciente de NF segmentaria bilateral. Se descartó la afectación ocular, neurológica y visceral. Se han realizado controles clínicos

durante 10 años sin la aparición de nuevas lesiones en otras zonas del cuerpo.

La NF segmentaria es entre 10 y 20 veces menos frecuente que la forma clásica de la NF tipo 1^{2,3}. Se trata de un mosaïcismo somático debido a una mutación poscigótica en el gen de la NF tipo 1, por lo tanto, todos los casos serían esporádicos por definición. Sin embargo, se han descrito algunos casos familiares que se explican por afectación somática y gonadal por el mosaïcismo, aunque existen algunos casos de transmisión vertical de la NF segmentaria difícilmente explicables por este mecanismo. En función del momento en que se produzca la mutación, el fenotipo clínico del mosaïcismo puede ser generalizado (si es antes de la diferenciación tisular) o localizado (si es posterior)¹⁻⁶.

En 1982 se describió la primera clasificación de la NF en 8 subtipos, en la que el tipo 5 corresponde a la NF segmentaria, definida por la presencia de alteraciones de la pigmentación (que incluye manchas café con leche o pecosidades axilares) o de neurofibromas en un único segmento unilateral del cuerpo, sin cruzar la línea media, sin historia familiar de NF y sin afectación sistémica ni lesiones extracutáneas^{2,7}. Posteriormente, dado que no todos los pacientes con afectación segmentaria se podían clasificar dentro de la descripción de NF tipo 5, Roth et al., en 1987, propusieron una clasificación de las NF segmentarias en 4 categorías: NF segmentaria verdadera, NF localizada con afectación profunda, NF segmentaria hereditaria y NF segmentaria bilateral^{1,2,7}. También se ha realizado una cla-



Figura 1 Pápulas y nódulos color piel normal en la cara anterior de piernas y pies compatibles con neurofibromas.



Figura 2 Pápulas y nódulos color piel normal compatibles con neurofibromas en la planta de ambos pies.

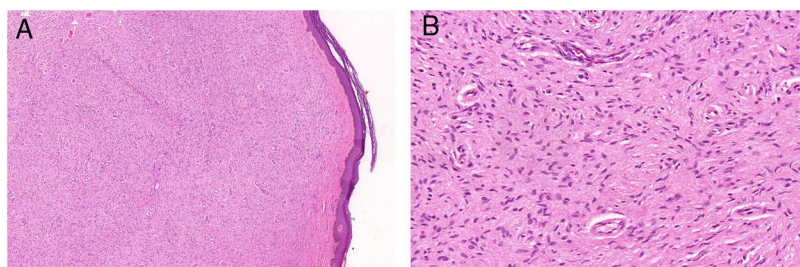


Figura 3 A) Proliferación de células fusiformes en dermis con zona de Grenz (hematoxilina-eosina \times 5.85). B) Células fusiformes con núcleos ovalados y presencia de algún mastocito (hematoxilina-eosina \times 30).

sificación de las NF segmentarias en 4 grupos en función del tipo de lesión que presentan: solo alteraciones de la pigmentación, neurofibromas exclusivamente, alteraciones de la pigmentación con neurofibromas y aquellos con neurofibromas plexiformes aislados^{5,6}.

La NF segmentaria bilateral se trata de una forma infrecuente de NF segmentaria, descrita por primera vez por Gammel en 1931⁷. En una serie de 82 casos de NF segmentaria de Hager et al. se describe que la presentación clínica más frecuente son los neurofibromas aislados unilaterales distribuidos en dermatomas (preferentemente, en la región cervical, seguido en frecuencia decreciente de la región torácica, lumbar y sacra), 5 de los casos presentaban afectación bilateral⁸.

Una revisión de 15 casos publicados en la literatura de NF segmentaria bilateral apunta a que la presentación clínica más frecuente es la presencia exclusiva de neurofibromas de forma bilateral sin lesiones pigmentadas, afectando a la región lumbar, el cuero cabelludo, la pared torácica, el pecho, las extremidades superiores y la región infraorbitaria⁷. No hemos encontrado ningún caso descrito en la literatura de afectación segmentaria bilateral de las extremidades inferiores.

Para el diagnóstico de una NF segmentaria se debe descartar la afectación generalizada mediante una exploración física que valore otras manifestaciones cutáneas de la enfermedad y oftalmológica para descartar la presencia de nódulos de Lisch^{1,3}. Clínicamente, la enfermedad se desarrolla siguiendo el mismo curso que la NF tipo I, con el desarrollo progresivo de alteraciones pigmentarias y neurofibromas plexiformes en la infancia y de neurofibromas en la edad adulta^{2,5,6}.

Curiosamente, las mujeres están 2 veces más afectadas por la NF segmentaria que los hombres y la afectación del lado derecho del cuerpo es más frecuente que la del izquierdo^{2,3,9}.

No existen unas guías específicas para el tratamiento y el seguimiento de la NF segmentaria y existe controversia con respecto a si la NF segmentaria se asocia con un aumento de comorbilidades propias de la NF tipo I¹⁰, pero los pacientes deben saber que al no presentar una forma generalizada de NF tipo I tienen un bajo riesgo de complicaciones relacionadas con la enfermedad^{1,2,6}. Dado que el mosaicismo puede afectar también a la línea germinal, se debe valorar ofrecer consejo genético^{4,9}.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Jeon WS, Kim HS, Cho SH, Lee JD. Bilateral segmental neurofibromatosis on the face. *Ann Dermatol*. 2015;27:115–7.
2. Hardin J, Behm A, Haber RM. Mosaic generalized neurofibromatosis 1: Report of two cases. *J Cutan Med Surg*. 2014;18:271–4.
3. Krishnan RS, Angel TA, Orengo IF, Hsu S. Bilateral segmental neurofibromatosis: A case report and review. *Int J Dermatol*. 2001;40:409–11.
4. Gonzalez G, Russi ME, Lodeiros A. Bilateral segmental neurofibromatosis: A case report and review. *Pediatr Neurol*. 2007;36:51–3.
5. Ruggieri M. Mosaic (segmental) neurofibromatosis type 1 (NF1) and type 2 (NF2): No longer neurofibromatosis type 5 (NF5). *Am J Med Genet*. 2001;101:178–80.
6. Ruggieri M, Huson SM. The clinical and diagnostic implications of mosaicism in the neurofibromatoses. *Neurology*. 2001;56:1433–43.
7. Wong SS. Bilateral segmental neurofibromatosis with partial unilateral lentiginosis. *Br J Dermatol*. 1997;136:380–3.
8. Hager CM, Cohen PR, Tschien JA. Segmental neurofibromatosis: Case reports and review. *J Am Acad Dermatol*. 1997;37:864–9.
9. Lopes MR, Vilar AN, Pockstaller MP, Daher JG, Azulay DR. Bilateral segmental neurofibromatosis. *Int J Dermatol*. 2014;53:1136–7.
10. Santos Alarcón S, García-Briz MI, Mateu-Puchades A. Comorbidity associated to segmental neurofibromatosis. *Med Clin (Barc)*. 2019;152:33.

R. Fornons-Servent, A. Talavera-Belmonte, A. Bauer-Alonso

y J. Marcoval

Servei de Dermatologia, Hospital Universitari de Bellvitge, L'Hospitalet de Llobregat, Barcelona, España

Correo electrónico: rfornons@bellvitgehospital.cat

(R. Fornons-Servent).

<https://doi.org/10.1016/j.ad.2018.10.028>

0001-7310/ © 2020 Publicado por Elsevier España, S.L.U. en nombre de AEDV. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).