

antimonate (glucantime) for treatment of cutaneous leishmaniasis in children. *Am J Trop Med Hyg.* 2009;80:172–5.

M.E. Pérez Gutiérrez^{a,*}, R. Izquierdo Caballero^a,
E. Montalbán^b, R. Hernández^b y E. Verne^b

^aServicio de Pediatría, Hospital Universitario Pío del Río Hortega, Valladolid, España

doi:10.1016/j.anpedi.2009.09.014

^bServicio de Pediatría, Instituto de Medicina Tropical Alexander von Humboldt, Hospital Cayetano Heredia, San Martín de Porres, Lima, Perú

*Autor para correspondencia.
Correo electrónico: nesidia@hotmail.com
(M.E. Pérez Gutiérrez).

Melanosis neurocutánea Neurocutaneous melanosis

Sr. Editor:

Presentamos el caso de una paciente de sexo femenino hija de madre de 34 años primigesta sin antecedentes familiares. La ecografía obstétrica mostró calcificación en la placenta y retraso en el crecimiento intrauterino. Nace con peso bajo (1.960 g) y se hallan nevos en el 80% de la superficie corporal. A los 3 meses de edad presenta episodios de cianosis e hipomovilidad por lo que ingresa para ser estudiada.

A la exploración física se evidencia un nevo gigante de textura rugosa desde abdomen hasta muslos, color café oscuro en hemiabdomen inferior y más claro en glúteo derecho; en el muslo y labios mayores se observan áreas de liquenificación. El resto de la piel presenta múltiples nevos rugosos de 0,5–1,5 cm (fig. 1). Neurológicamente presenta hiperreflexia en las 4 extremidades, reflejo palmar y plantar presentes, signo de Babinsky negativo y no tiene movimientos anormales.

El electroencefalograma muestra actividad delta persistente temporo-occipital derecha y la resonancia magnética,



Figura 1 Nevo gigante que abarca hemiabdomen inferior, genitales y dos tercios de los muslos con múltiples nevos más pequeños.

lesiones hiperintensas en regiones parietales y regiones temporales mediales de predominio izquierdo compatibles con melanosis cortical (fig. 2). Los demás estudios son normales.

Con el cuadro clínico y los estudios realizados, se establece el diagnóstico de crisis epilépticas disautonómicas por lo que se inicia tratamiento con ácido valproico y oxcarbazepina.

En las visitas posteriores se ha observado un control adecuado de las crisis convulsivas, recibiendo monoterapia con levetiracetam desde los 15 meses. Los nevos han recibido terapia con 3 tipos de láser con resultado prometededor y se está evaluando tratamiento quirúrgico. Ha recibido terapia psicomotriz y de lenguaje presentando un leve retraso del lenguaje.

La melanosis neurocutánea fue descrita por primera vez en 1861 por Rokitansky¹ y se encuentra dentro del grupo de las genodermatosis. Nuestra paciente cumple con los criterios clínicos establecidos en 1991 por Kadonaga y Fieden:

- Nevus pigmentado congénito *múltiple* (3 o más lesiones) y/o *grande* (lesión mayor a 20 cm de diámetro mayor en adultos o 9 cm en cabeza o 6 cm en cuerpo de lactante o neonato).

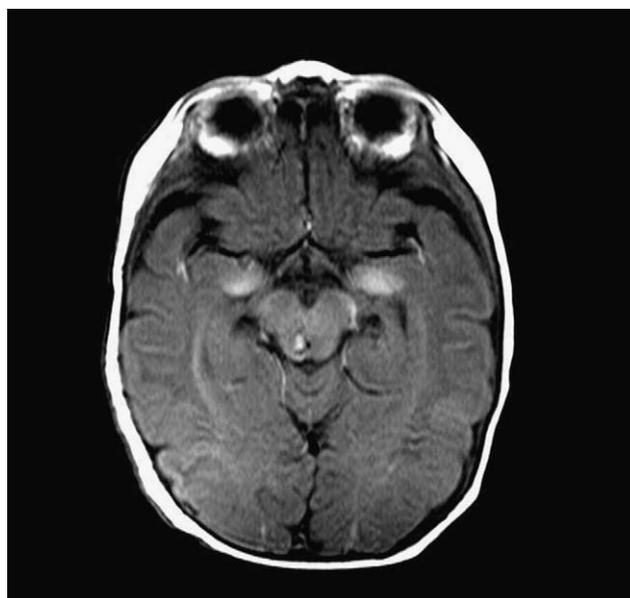


Figura 2 Resonancia magnética en T1 observándose lesiones hiperintensas en regiones parietal y temporal izquierda.

- Ninguna evidencia de melanoma cutáneo, excepto en aquellos pacientes en los que las lesiones meníngeas sean histológicamente benignas.
- Ninguna evidencia de melanoma meníngeo, salvo en los pacientes en los que las lesiones cutáneas sean histológicamente benignas. Los casos con lesiones histológicas confirmadas del SNC son considerados definitivos¹⁻³.

En nuestro hospital, que tiene 10 años de existencia es la primera vez que se documenta un paciente con melanosis neurocutánea; la incidencia publicada es de 1 por cada 20.000–50.000 nacidos vivos³ Aunque se describe como autosómica dominante, nuestra paciente no tiene antecedentes de melanosis en la familia¹.

La melanosis se describe con superficie lisa, rugosa, verrugosa, cerebriforme o lobular⁴; en nuestra paciente tenía superficie rugosa en el nevo gigante y en los nevos pequeños. Se describe que el nevo gigante va haciéndose más grueso, arrugado, piloso y menos pigmentado⁴, lo cual no se ha observado en esta paciente.

La melanosis neurocutánea se asocia a nevos pigmentados múltiples o de gran tamaño que suelen localizarse en la convexidad y base del encéfalo, en el puente o el bulbo³ pero en nuestra paciente se presentaron lesiones múltiples en regiones parietales y temporales mediales.

Un estudio de 39 pacientes con melanosis neurocutánea mostró que el 66% de los pacientes tenían lesiones pigmentadas gigantes y de ellas el 64% eran en forma de «trusa de baño», tal como lo presenta nuestra paciente; otro 32% son en forma de «caperuza» y 4% en la cara anterior del tronco⁵.

La paciente del caso presentó crisis convulsivas disautonómicas que están descritas así como la ataxia, déficits neurológicos focales y retraso mental⁶. Su desarrollo neurológico se ha visto afectado especialmente en el área de lenguaje y en la literatura se describe que puede haber también psicosis crónica, afasia de expresión, disartria y déficit de atención⁷.

Para un diagnóstico adecuado se requiere resonancia magnética para detectar, como en esta paciente, las alteraciones compatibles con melanosis del SNC. El electroencefalograma muestra anomalías locales en región temporal y occipital tal como está descrito en la literatura. Cuando se hace citología de líquido cefalorraquídeo se pueden encontrar los gránulos de melanina con tinción de Mason-Fontana^{8,10}.

Se descartaron malformaciones asociadas descritas como Chiari I, hipoplasia cerebelosa, quistes aracnoideos, anomalías

renales, divertículo de Meckel, rhabdomyosarcoma, transposición de grandes arterias y malformación de Dandy-Walker⁹.

Se describen dos tipos de evolución de largo plazo: pacientes con hidrocefalia e hipertensión intracraneal tienen mal pronóstico y alta mortalidad antes de los 10 años. Los pacientes sin hipertensión intracraneal tienen una esperanza de vida superior a los 20 años¹⁰.

Bibliografía

1. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: definition and reviews of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 1991;24:747–55.
2. Mateos González ME, Nieto del Rincón N, Torres Valdivieso MJ, López Laso E, López Pérez J, Simon de las Heras R, et al. Melanosis Neurocutánea. *An Esp Pediatr.* 2000;52:573–6.
3. Kopf AW, Bart RS, Hennessey P. Congenital nevocytic and malignant melanomas. *J Am Acad Dermatol.* 1979;1:123–30.
4. Reed WB, Becker SW, Becker Jr SW, Nickel WR. Giant pigmented nevi, melanoma and leptomeningeal melanocytosis: a clinical and histopathological study. *Arch Dermatol.* 1965;91:100–19.
5. Tincopa Wong O, Muro Castro M. Nevo Melanocítico congénito gigante. Hipertensión endocraneana y somnolencia. *Dermatol. peru.* 2003;13:234–43.
6. Noronha L, Sampaio GA, Netto MR, Reis-Filho JS, Faoro LN, Raskin S, et al. Neurocutaneous melanosis. *J Pediatr (Rio J).* 1999;75:277–80.
7. Martínez Granero MA, Pascual Castroviejo I, Roche Herrero MC. Neurocutaneous melanosis and congenital melanocytic nevi: report of 6 cases. *Neurologia.* 1997;12:287–92.
8. Slaughter JC, Hardman JM, Kemple LG, Earle KM. Neurocutaneous melanosis and leptomeningeal melanomatosis in children. *Arch Pathol.* 1969;88:298–304.
9. Marghoob AA, Orlow SJ, Kopf AW. Syndrome associated with melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol.* 1993;29:373–88.
10. Vernet A. Melanosis neurocutánea. *Rev Neurol.* 1996;24:1068–1071.

E. Salgado Ruiz*, C.E. López Lizano, P.J. Cullen Benítez y S. Díaz Madero

Servicio de Pediatría, Hospital Ángeles de las Lomas, Huixquilucan, México

*Autor para correspondencia.

Correo electrónico: euge_salgado@hotmail.com

(E. Salgado Ruiz).

doi:10.1016/j.anpedi.2009.05.024

Síndrome de Ehlers-Danlos tipo I: importancia del diagnóstico genético

Ehlers-Danlos syndrome type I: importance of genetic diagnosis

El diagnóstico genético molecular permite la confirmación de numerosas enfermedades que anteriormente solo tenían

un diagnóstico clínico. Por ello, es importante la configuración por el profesional médico de una base de datos, que salvaguardando la intimidad y cumpliendo la legislación vigente, permita la búsqueda de antiguos pacientes a los que ofrecer las posibilidades del diagnóstico genético molecular cuando el momento de ser diagnosticados clínicamente no había sido descubierta aún su base genética. El estudio molecular no solo permite la confirmación diagnóstica sino también el adecuado consejo genético, establecer el pronóstico e incluso realizar un eventual