

2. Fertleman CR, Ferrie CD, Aicardi J, Bednarek NAF, Eeg-Olofsson O, Elmslie FV. Paroxysmal extreme pain disorder (previously familial rectal pain syndrome). *Neurology*. 2007;69:586–95.
  3. Giffin NJ, Benton S, Goadsby PJ. Benign paroxysmal torticollis of infancy: four new cases and linkage to CACNA1A mutation. *Dev Med Child Neurol*. 2002;44:490–3.
  4. Minkin K, Tzekov C, Naydenov E, Ivanov I, Kulev O, Romansky K, et al. Cerebellar gangliocytoma presenting with hemifacial spasms: clinical report, literature review and possible mechanisms. *Acta Neurochir (Wien)*. 2008;150:719–24.
  5. Hanai S, Okazaki K, Fujikawa Y, Nakagawa E, Sugai K, Sasaki M, et al. Hemifacial seizures due to ganglioglioma of cerebellum. *Brain Dev*. 2010;32:499–501.
  6. Goh KYC, Conway EJ, DaRosso RC, Muszynski CA, Epstein FJ. Sympathetic storms in a child with midbrain glioma: a variant of diencephalic seizures. *Pediatr Neurol*. 1999;21:742–4.
  7. Blackman JA, Patrick PD, Buck ML, Rust Jr RS. Paroxysmal autonomic instability with dystonia after brain injury. *Arch Neurol*. 2004;61:321–8.
  8. Rabinstein AA. Paroxysmal sympathetic hyperactivity in the neurological intensive care unit. *Neurol Res*. 2007;29:680–2.
  9. Perkes I, Baguley IJ, Nott MT, Menon DK. A review of paroxysmal sympathetic hyperactivity after acquired brain injury. *Ann of Neurol*. 2010;68:126–35.
  10. Vaamonde J, Rodríguez S, Márquez MD. Trastorno vasomotor unilateral segmentario, paroxístico. *Neurología*. 1995;10:1534.
  11. Stovner LJ, Sjaastad O. Segmental hyperhidrosis in two siblings with Chiari type I malformation. *Eur Neurol*. 1995;35:149–55.
  12. Cocolina J, Galván M, Medrano P, Cáceres A, Eiras J, López-Pisón J. Episodios de hiperfunción simpática unilateral, alteración del estado de conciencia y disfunción respiratoria en una niña afecta de malformación de Chiari tipo II. *Rev Neurol*. 2000;31:745–8.
- J. López Pisón<sup>a,b,\*</sup>, L. Monge Galindo<sup>a,b</sup>,  
M.C. García Jiménez<sup>a,b</sup>, M. Muñoz Albillos<sup>c</sup>,  
C. Rodríguez-Vigil<sup>d</sup>  
y R. Pérez Delgado<sup>a,b</sup>
- <sup>a</sup> Sección de Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España  
<sup>b</sup> Sección de Oncopediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España  
<sup>c</sup> Servicio de Pediatría, Hospital Obispo Polanco, Teruel, España  
<sup>d</sup> Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España
- \* Autor para correspondencia.  
Correo electrónico: [jlopezpi@salud.aragon.es](mailto:jlopezpi@salud.aragon.es)  
(J. López Pisón).
- doi:10.1016/j.anpedi.2011.05.006

## Melanosis neurocutánea

### Neurocutaneous melanosis

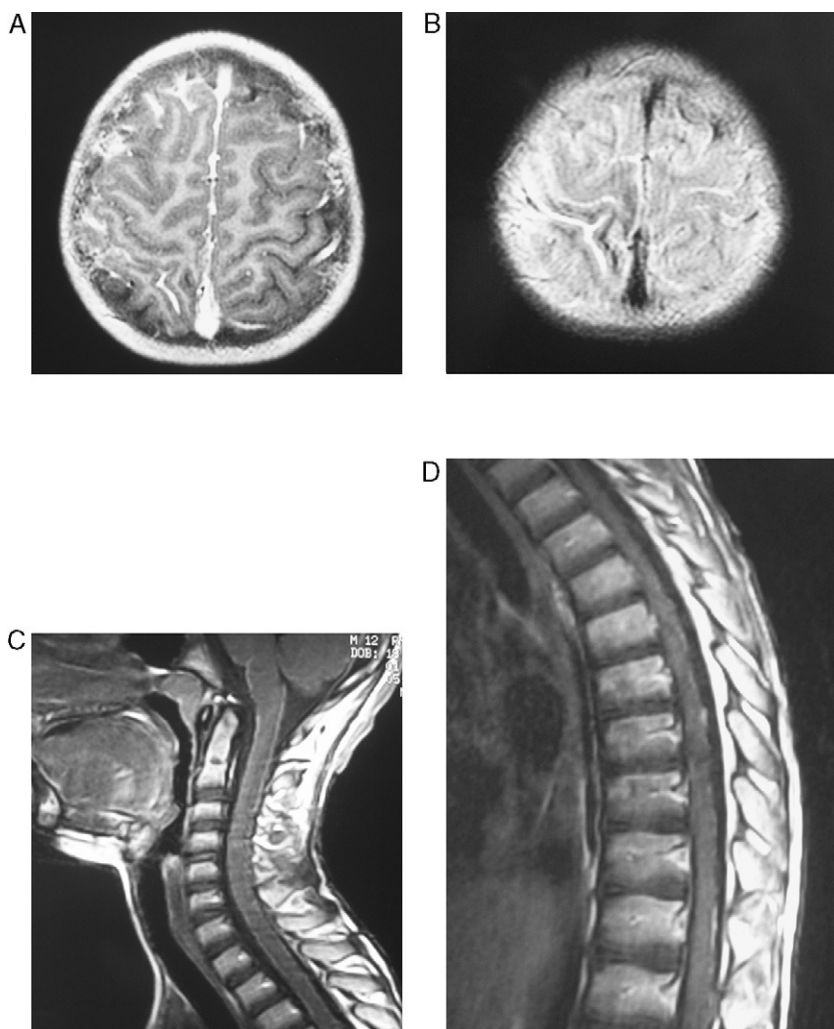
Sr. Editor:

La melanosis neurocutánea (MNC) es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevus pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melanocíticas en leptomeninges u otras zonas del SNC. En los pacientes sintomáticos el pronóstico es siempre muy malo<sup>1</sup>. Se presenta un caso de MNC en un paciente de 12 años con nevus melanocítico congénito gigante (NMCG), que no había presentado sintomatología neurológica previamente y que evolucionó de forma desfavorable en un corto periodo.

Niño de 12 años con episodios en los últimos 2 meses de cefalea frontotemporal, vómitos biliosos matutinos, sensación de mareo, visión borrosa y parestesias en el hemicuerpo izquierdo. Presentaba un nevus pigmentado piloso gigante en el tercio superior de espalda y la nuca de 21 x 25 cm y múltiples nevus de pequeño tamaño en los glúteos, el costado y el muslo derecho, que habían sido sometidos a múltiples intervenciones de extirpación y laserterapia de CO<sub>2</sub>. La exploración neurológica fue normal, salvo papiledema bilateral más intenso en ojo derecho. La tomografía computarizada craneal fue normal. La RM craneal mostró: engrosamiento leptomeníngeo de predominio en la región frontal y parietal del hemisferio derecho, con brillo en la secuencia FLAIR e intenso realce con gadolinio (fig. 1A y B). RM medular: realce de la leptome-

ninge perimedular y del tronco del encéfalo (fig. 1C y D). Punción lumbar: leucocitosis (25 cel/mm<sup>3</sup>), hipoglucorraquia (0,21 g/l) e hiperproteínorraquia (0,63 g/l); cultivos y serologías de virus y bacterias neurotropas, y citología de células malignas negativos. A los 7 días se repitió la punción lumbar encontrándose de nuevo hipoglucorraquia (0,21 g/l), hiperproteínorraquia (1,05 g/l) y una hiper celularidad (23 cel/mm<sup>3</sup>) con células mononucleares atípicas y aisladas células con pigmento pardo intracitoplasmático. A los 3 meses del inicio del cuadro neurológico presentó hidrocefalia tetra ventricular que precisó derivación ventriculoperitoneal. La biopsia de meninges no evidenció lesiones histopatológicas. Pasado un mes el paciente sufrió pérdida de visión del ojo derecho y crisis convulsivas consistentes en desviación de la comisura bucal e hipertonia. La RM evidenció una extensa afectación leptomeníngea, afectando también a los pares craneales, incluido el quiasma óptico y los nervios ópticos en su porción intracraneal (fig. 2). A los 8 meses del diagnóstico el paciente presentó un deterioro neurocognitivo importante, con comportamientos regresivos, disminución de la capacidad de concentración, bradipsiquia y actitud reiterativa. Dos meses después una nueva biopsia objetivó proliferación melanocítica de localización perivascular que no infiltraba parénquima cerebral. Evolucionó desfavorablemente con empeoramiento hasta situación de coma y defunción a los 11 meses del diagnóstico.

La MNC es un trastorno congénito no hereditario caracterizado por la asociación de nevus pigmentados múltiples o de gran tamaño y una excesiva proliferación de células melanocíticas, benignas o malignas, en leptomeninges u otras



**Figura 1** RM craneal, corte axial. Engrosamiento leptomeníngeo principalmente en el hemisferio derecho, con áreas más extensas frontal y parietal, y mínimo engrosamiento en la región frontal izquierda, que se realiza con gadolinio (A) y brilla en secuencia FLAIR (B). RM canal espinal. Realce de la leptomeninge perimedular y del tronco del encéfalo (C y D).

zonas del SNC. Los criterios diagnósticos aceptados en la actualidad son<sup>1</sup>:

1. Presencia de nevos melanocíticos congénitos gigantes (iguales o mayores de 20 cm de diámetro mayor en el adulto o su proporcional, de 9 cm en la cabeza o 6 cm en el resto del cuerpo en el neonato y lactante) o múltiples (al menos 3 lesiones) asociados a melanosis o melanomas meníngeos.
2. Ausencia de melanoma cutáneo, salvo si las lesiones meníngeas son histológicamente benignas.
3. Ausencia de melanoma meníngeo, salvo si las lesiones cutáneas son histológicamente benignas.

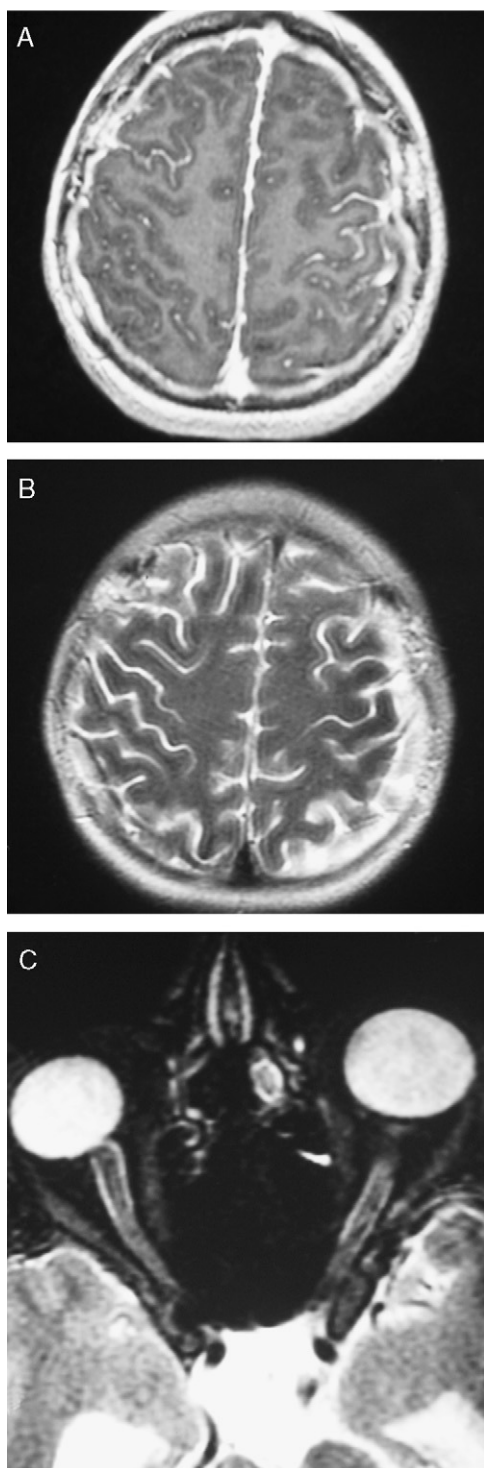
Se excluye la posibilidad de que las lesiones del SNC sean secundarias a metástasis de melanoma cutáneo.

Dos terceras partes de los casos de MNC presentan NMCG, y una tercera parte, múltiples nevos pequeños. Algunos nevos están presentes al nacimiento y otros se desarrollan

más tarde. La localización en cuero cabelludo, cara, cuello o línea media posterior supone un mayor riesgo tanto de MNC como de malignización de las células melanocíticas leptomeníngeas<sup>1,2</sup>. La presencia de un gran número de nevos satélites es el factor de riesgo más importante para desarrollar MNC en pacientes con NMCG<sup>2,3</sup>, aunque el riesgo es dispar en los distintos estudios publicados: entre el 2,5 y el 11,4%<sup>2-5</sup>.

Las manifestaciones neurológicas aparecen habitualmente antes de los 2 años, aunque pueden debutar en la segunda o tercera décadas de la vida<sup>6</sup>. El espectro clínico es muy amplio; son frecuentes neuropatías craneales, crisis convulsivas, ataxia, déficits neurológicos focales o retraso mental. Dos terceras partes de los pacientes desarrollan hipertensión intracraneal secundaria a hidrocefalia comunicante. Si localización espinal, se produce mielopatía y radiculopatía.

El estudio del LCR muestra leucocitosis, hiperproteínoorraquia y glucorraquia normal o disminuida<sup>1,6,7</sup>, aunque



**Figura 2** RM craneal, corte axial. Extensa afectación leptomenígea con marcado engrosamiento y realce con contraste de toda la leptomenígea craneal que rodea tanto a los hemisferios cerebrales como a las estructuras mesencefálicas, se extiende rodeando a bulbo y médula espinal visualizada. Asimismo rodea a todos los pares craneales, incluidos el quiasma óptico y los nervios ópticos en su porción intracraneal. Engrosamiento de paquimeninge reactivo secundario a intervención de colocación de catéter DVP (A, B y C).

también puede encontrarse hiperglucorraquia<sup>8</sup>. La confirmación del diagnóstico la da el estudio histológico. En un 40-62% de los casos es difícil la diferenciación entre MNC y melanoma meníngeo. Existe la posibilidad de no encontrar alteraciones citológicas e histológicas<sup>6,9</sup>, como ocurrió inicialmente en nuestro paciente. En estos casos, el diagnóstico provisional se establece por los hallazgos en la RM craneoespinal<sup>6</sup>.

El pronóstico de la MNC es impredecible en los pacientes asintomáticos y es muy malo en los sintomáticos. El 70% fallece en los primeros 10 años de vida y cuando comienza la afectación neurológica la supervivencia es menor a 3 años desde el inicio de los síntomas en un 50% de los pacientes<sup>1,10</sup>.

No existe tratamiento efectivo. Según algunos autores<sup>6,9</sup>, todo paciente con nevus congénito gigante o múltiple es susceptible de presentar MNC y debe ser controlado periódicamente.

En resumen, dada la rareza de esta entidad, el hecho de conocer su existencia es fundamental para su reconocimiento. La hipoglucorraquia fue el signo guía de infiltración celular que nos condujo al diagnóstico, a pesar de que la glucorraquia puede ser normal o alta en este proceso. Se planteó el diagnóstico diferencial entre meningitis bacteriana subaguda o crónica, y otros raros procesos como leucemias, linfomas o carcinomatosis leptomeníngea. Se ha referido el caso de un niño con melanoma primario maligno de meninges, diagnosticado y tratado inicialmente de meningitis tuberculosa<sup>11</sup>. En nuestro caso, la clínica y el patrón de LCR también eran compatibles con meningitis tuberculosa. Un diagnóstico y tratamiento erróneos hubieran agravado el dramatismo de un proceso a día de hoy sin posibilidades de tratamiento curativo, con deterioro clínico progresivo y desenlace fatal a corto plazo.

## Bibliografía

1. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: definition and review of the literature. *J Am Acad Dermatol.* 1991;24:747-55.
2. Marghoob A, Dusza S, Oliveria S, Halpern A. Number of Satellite nevi as a correlate for neurocutaneous melanocytosis in patients with large congenital melanocytic nevi. *Arch Dermatol.* 2004;140:171-5.
3. Lovett A, Maari C, Decarie JC, Marcoux D, McCuaig C, Hatami A, et al. Large congenital melanocytic nevi and neurocutaneous melanocytosis: one pediatric center's experience. *J Am Acad Dermatol.* 2009;61:766-74.
4. Bittencourt FV, Marghoob AA, Kopf AW, Koenig KL, Bart RS. Large congenital melanocytic nevi and risk for development of malignant melanoma and neurocutaneous melanocytosis. *Pediatrics.* 2000;106:736-41.
5. DeDavid M, Orlov SJ, Provost N, Marghoob AA, Rao BK, Huang CL, et al. A study of large congenital melanocytic nevi and associated malignant melanomas: review of cases in the New York University Registry and the world literature. *J Am Acad Dermatol.* 1997;36:409-16.
6. Martínez Granero MI, Pascual Castroviejo I, Roche Herrero MC, Fernández-Jaen A, Calleja Pérez B, Urgellés Fajardo E. Melanosis neurocutánea y nevus melanocítico congénito: presentación de 6 casos. *Rev Neurol.* 1997;12:287-92.

7. Mateos ME, Nieto del Rincón N, Torres MJ, López-Laso E, López J, Simón de las Heras R, et al. Melanosis neurocutánea. *An Esp Pediatr.* 2000;52:573–6.
8. Hayashi M, Maeda M, Maji T, Matsubara T, Tsukahara H, Takeda K. Diffuse leptomeningeal hyperintensity on fluid-attenuated recovery MR images in neurocutaneous melanosis. *Am J Neuroradiol.* 2004;25:138–41.
9. Díaz-Insa S, Pineda M, Bestué M, Espada F, Álvarez-Fernández E. Melanosis neurocutánea. *Rev Neurol.* 1998;26:769–71.
10. Pazlidou E, Hagel C, Papavasiliou A, Gioroukos S, Panteliadis C. Neurocutaneous melanosis: Report of three cases and up-to-date review. *J Child Neurol.* 2008;23:1382–91.
11. Nicolaides P, Newton RW, Kelsey A. Primary malignant melanoma of meninges: atypical presentation of subacute meningitis. *Pediatr Neurol.* 1995;12:172–4.

V. Giménez López<sup>a</sup>, L. Monge Galindo<sup>a,b</sup>,  
J. López Pisón<sup>a,b,\*</sup>, L. Zandúeta Pascual<sup>a</sup>,  
N. Clavero Montañés<sup>a</sup>  
y A. Muñoz Mellado<sup>c</sup>

<sup>a</sup> *Sección Neuropediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*

<sup>b</sup> *Instituto Aragonés de Ciencias de la Salud, Zaragoza, España*

<sup>c</sup> *Sección Oncopediatría, Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza, España*

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [jlopezpi@salud.aragon.es](mailto:jlopezpi@salud.aragon.es)  
(J. López Pisón).

doi:[10.1016/j.anpedi.2011.05.005](https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2011.05.005)