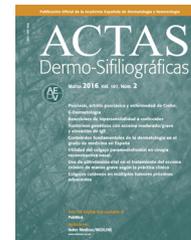




ACTAS Derma-Sifiliográficas

Full English text available at
www.actasdermo.org



DERMATOLOGÍA PRÁCTICA

Manifestaciones cutáneas de la neurofibromatosis tipo 2: interés diagnóstico y pronóstico

A. Plana-Pla*, I. Bielsa-Marsol y C. Carrato-Moñino, en representación del grupo de Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) en Factomatosis

Departamento de Dermatología, Hospital Universitari Germans Trias i Pujol, Barcelona, España

Recibido el 9 de agosto de 2016; aceptado el 22 de diciembre de 2016

PALABRAS CLAVE

Neurofibromatosis tipo 2;
Manchas café con leche;
Schwannoma;
Tumor híbrido;
Schwannoma plexiforme

KEYWORDS

Neurofibromatosis type 2;
Café-au-lait spots;
Schwannoma;
Hybrid tumor;
Plexiform schwannoma

Resumen La neurofibromatosis tipo 2 es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, con penetrancia completa, que ocasiona la aparición de múltiples tumores en el sistema nervioso central y periférico, afectación ocular y lesiones cutáneas de distinta índole. La clínica de la neurofibromatosis tipo 2 es, en general, poco conocida, tanto por los dermatólogos como por el resto de los especialistas, lo que deriva, en algunos casos, en un retraso en el diagnóstico que favorece un aumento de la morbilidad y la mortalidad. En este artículo se expondrán las manifestaciones clínicas menos conocidas, haciendo especial hincapié en las lesiones dermatológicas propias de la enfermedad, las cuales en caso de presentarse y ser identificadas, pueden facilitar el diagnóstico de la misma.

© 2017 AEDV. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Diagnostic and Prognostic Relevance of the Cutaneous Manifestations of Neurofibromatosis Type 2

Abstract Neurofibromatosis type 2 is an autosomal dominant hereditary disease with complete penetrance. It gives rise to multiple central and peripheral nervous system tumors, ocular alterations, and various types of skin lesion. In general, neither dermatologists nor other specialists have in-depth knowledge of the clinical manifestations of neurofibromatosis type 2. In some cases, this can lead to delayed diagnosis, which can increase morbidity and mortality. We describe the less well known clinical manifestations of NF2, focusing particularly on skin lesions specific to this disease. Identification of these lesions, when present, can facilitate diagnosis.

© 2017 AEDV. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: adriplanapla@gmail.com (A. Plana-Pla).

Introducción

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, con penetrancia completa, que ocasiona la aparición de múltiples tumores en el sistema nervioso central y periférico, afectación ocular y lesiones cutáneas de distinta índole. No suele mostrar preferencia por ningún sexo o raza y, a pesar de que inicialmente se consideraba una enfermedad extremadamente infrecuente, estudios recientes demuestran que su incidencia es cercana a 1/25.000 pacientes/año y su prevalencia a 1/60.000 pacientes¹⁻³.

A diferencia de la neurofibromatosis tipo 1, cuyo origen radica en una mutación en el gen de la neurofibromina (localizado en el cromosoma 17q11.2), este proceso es la consecuencia de mutaciones en el gen *NF2* localizado en el brazo largo del cromosoma 22 (22q12.2). Este codifica para una proteína llamada schwannomina o merlina. Esta molécula consta de 595 aminoácidos y debe su nombre a su parecido con las proteínas ezrina, radixina y moesina (merlina de hecho es un acrónimo de *Moesina-Ezrina-Radizina-Like Protein*)^{2,4}. Estas son unas proteínas presentes en los vertebrados, que tienen como principal función crear uniones entre las proteínas del citoesqueleto (como la actina) y las glucoproteínas de la membrana celular^{2,4}. La merlina también promueve este tipo de uniones y, además, tiene la capacidad de regular la proliferación celular a través de estos mismos enlaces (probablemente por fenómenos de inhibición del crecimiento mediante el contacto)². Se expresa de forma muy intensa en el tejido nervioso y, por este motivo, la mayoría de los tumores producidos en la NF2 derivan de las células neurales². Cuando la merlina está mutada, la inhibición de la división celular no se produce de forma eficiente, y eso favorece la aparición de los tumores de origen neural y la clínica característica de la NF2. Esta es poco conocida, tanto por los dermatólogos como por el resto de los especialistas, lo que deriva, en algunos casos, en un retraso en el diagnóstico que favorece un aumento de la morbilidad y la mortalidad de la enfermedad. Además, la mitad de los casos de NF2 se producen por mutaciones espontáneas en pacientes sin antecedentes familiares, lo cual dificulta aún más el proceso diagnóstico^{1,5}.

En este artículo se expondrán las manifestaciones clínicas de la enfermedad, haciendo especial hincapié en las lesiones cutáneas, las cuales en caso de presentarse y ser identificadas, pueden facilitar el diagnóstico de la enfermedad de una manera precoz y determinar un pronóstico al paciente que las presenta.

Manifestaciones neurológicas

El aspecto más conocido de la NF2 es el desarrollo de los schwannomas vestibulares bilaterales (fig. 1)³. Su presencia lleva al diagnóstico de la enfermedad en la mayor parte de casos y se consideran un criterio suficiente para poder establecer el diagnóstico (tabla 1). Estos tumores aparecen en el 95% de pacientes y producen una sordera neurosensorial que suele manifestarse alrededor de los 27 años de edad². La pérdida de audición se presenta en el 95% de enfermos (aunque solo 2/3 de estos son conscientes de ella), no depende

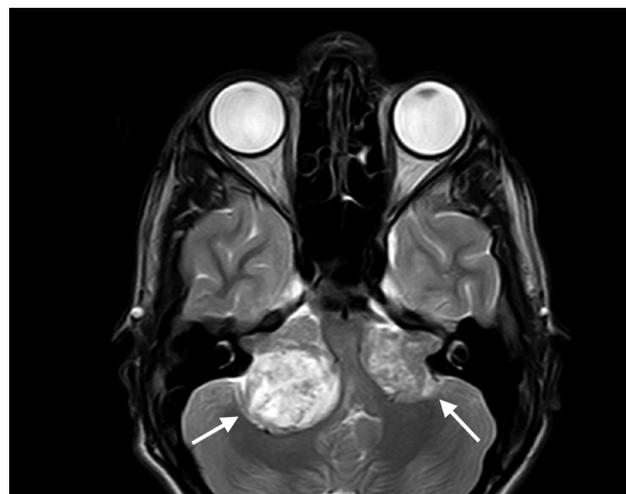


Figura 1 Schwannomas vestibulares (señalados por flechas) en la RM de un paciente afecto de neurofibromatosis tipo 2.

Tabla 1 Criterios diagnósticos de la neurofibromatosis tipo 2

Criterios diagnósticos de NF2

Schwannomas vestibulares bilaterales

Familiar de 1.º grado con NF2 +

Schwannoma vestibular unilateral o

Dos de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma o cataratas (subcapsulares posteriores)

Schwannoma unilateral +

Dos de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma o cataratas (subcapsulares posteriores)

Meningiomas múltiples +

Schwannoma unilateral o

Dos de los siguientes: schwannoma, glioma, neurofibroma o cataratas (subcapsulares posteriores)

del diámetro tumoral sino del grado de compresión del nervio y en la mayoría de afectados de NF2 suele ser el primer signo del proceso². En los casos más graves, sin embargo, la NF2 da los primeros síntomas a edades más tempranas y habitualmente lo hace con una clínica menos reconocible, como la aparición de tumores en otras localizaciones, el inicio de síntomas neurológicos, o la presencia de lesiones cutáneas u oculares^{1,4}. Un ejemplo de esto es la aparición de schwannomas en otros nervios del cuerpo. Aproximadamente el 60% de los afectados de NF2 tiene schwannomas en nervios distintos al VIII par craneal⁶, siendo el trigémino el segundo par craneal involucrado con más frecuencia (29% de pacientes)^{2,5}. Estos tumores pueden formarse además en otras áreas anatómicas como la columna, algo que sucede en un 90% de las personas que padecen la enfermedad, aunque solo un 30% de ellas presenta síntomas^{5,6}.

Además de schwannomas, la NF2 puede producir tumores derivados de otras células neurales como los meningiomas, los ependimomas o los astrocitomas¹⁻⁴. De todos ellos los más relevantes son los meningiomas. Estos se diagnostican en la mitad de los afectados de NF2 y en publicaciones en las que se evalúa la mortalidad de la enfermedad se concluye que son uno de los principales marcadores pronósticos⁷. Su

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5644349>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5644349>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)