

DIAGNÓSTICO PRENATAL DE SÍNDROMES NEUROLÓGICOS CONGÉNITOS CON DUDOSA SIGNIFICACIÓN CLÍNICA.

Muñoz Contreras, M.; Lorca Alfaro, S.; Martínez Vicente, L.; Gurrea Almela, E.; Arteaga Moreno, A.; De Paco Matallana, K.; Pertegal Ruiz, M.; Peñalver Parres, C.
Hospital Universitario «Virgen de la Arrixaca», Murcia

INTRODUCCIÓN: La melanosis neurocutánea es una rara enfermedad congénita no hereditaria cuya prevalencia se estima en 1:20000-200000 recién nacidos. Fisiopatológicamente está descrita como una facomatosis, probablemente secundaria a trastornos en el desarrollo de células melánicas derivadas de la cresta neural y se caracteriza por la presencia de nevos congénitos gigantes o múltiples nevos satélites y de tumores melanocíticos, tanto benignos como malignos, a nivel de las leptomeninges (Tabla 1). Dentro del síndrome congénito denominado melanosis neurocutánea se ha descrito su asociación a malformaciones del sistema nervioso central, lesiones ecográficamente diagnosticables en el periodo fetal y que nos deben hacer sospechar esta entidad.

OBJETIVO: Ante el diagnóstico ecográfico prenatal de quiste aracnoideo y el diagnóstico neonatal de melanosis neurocutánea nos planteamos realizar una revisión de las publicaciones sobre esta rara entidad clínica para poder valorar diagnósticos precoces.

MATERIAL Y MÉTODOS: Búsqueda en bases de datos científicas de las publicaciones en inglés acerca de la aparición de imágenes neurológicas asociadas a esta entidad.

CASO CLÍNICO:

Paciente de 39 años, gestante de 32+3 SG, G4A3, que remiten a nuestra unidad materno-fetal (UMMF) por hallazgo de *hidrocefalia en la ecografía del 3er trimestre*. Previamente controles normales, sin hallazgos ecográficos reseñables. *Serología y carga viral de CMV negativos*.

- *Ecografía UMMF:* hidrocefalia bilateral severa (posiblemente de origen obstructivo) sin asociarse a otros defectos anatómicos (Imágenes 1-4).

- *RMN fetal:* lesión quística retrocerebelosa (5,4 x 6,5 x 3,9 cm) y que no parece comunicar con el IV ventrículo. Vermis y cerebelo presentan un tamaño normal. Lo más probable es que corresponda con un quiste aracnoideo que condiciona una ventriculomegalia supratentorial severa (Imágenes 5-7).

Por casos previos similares se conoce que el nacimiento mejoraría el cuadro al disminuir la presión intracraneal. Se decide, conjuntamente con neonatología, iniciar maduración pulmonar e inducción médica del parto. El parto finaliza mediante cesárea, naciendo una mujer de 2790gr que inicia llanto espontáneo con Apgar 9/10 y con SatO₂ y FC en rango normal.

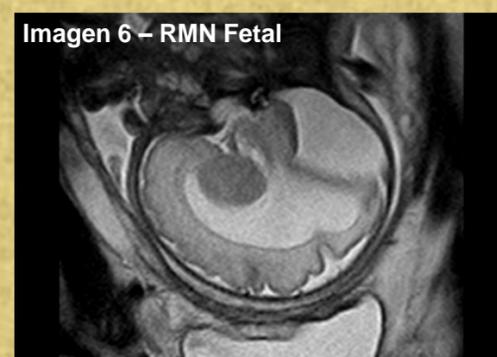
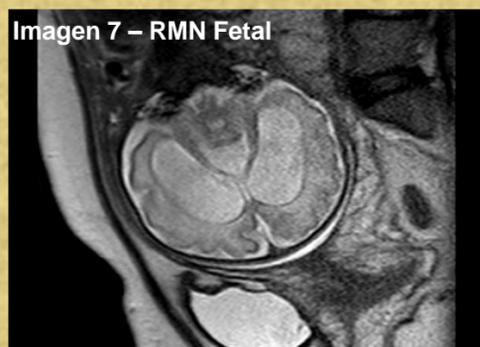
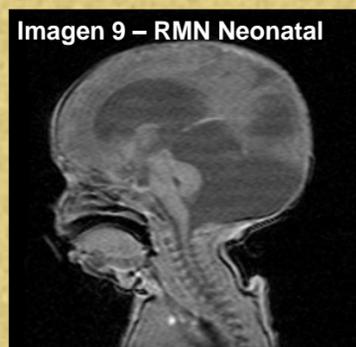
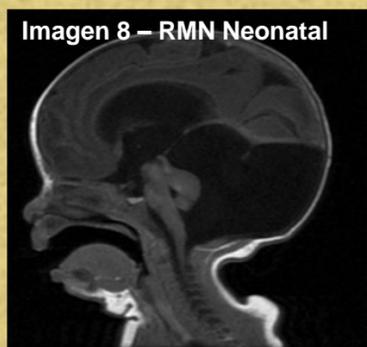
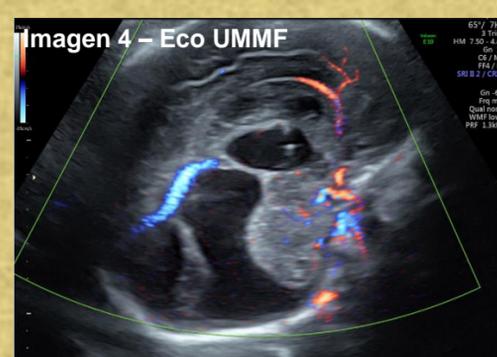
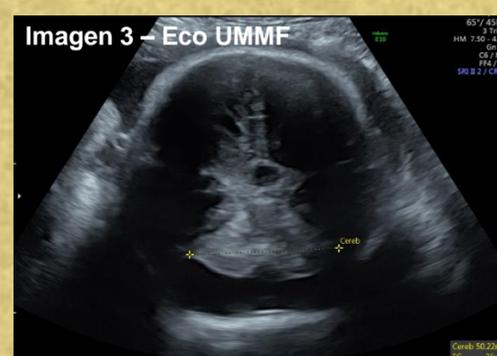
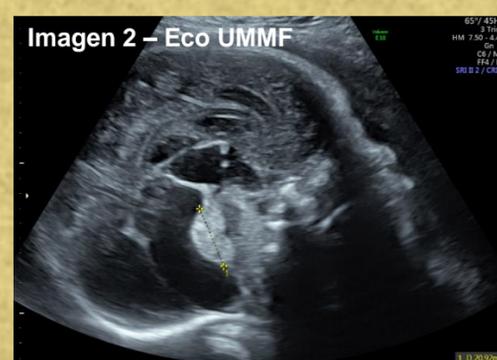
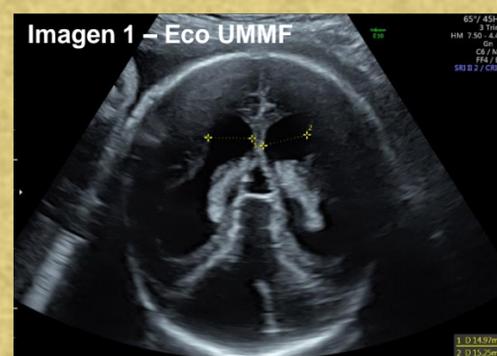
A la exploración física se objetiva macrocefalia con fontanela anterior llena no abombada y múltiples nevos melanocíticos congénitos de tamaño pequeño con más de tres lesiones (8 en total) con afectación de zona lumbo-sacra, muslos, tronco y miembros superiores, lo que nos impone como diagnóstico diferencial la **MELANOSIS NEURO CUTÁNEA**.

- Se solicita *RMN craneoespinal*, informa de hallazgos compatibles con melanosis neurocutánea con depósitos parenquimatosos en cerebelo, protuberancia y mesencéfalo. Quiste aracnoideo en fosa posterior que comprime los hemisferios cerebelosos y el vermis. Extensa ventriculomegalia supratentorial sin signos de actividad (Imágenes 8-9).

Dada la progresión de la hidrocefalia se decide colocar una válvula de derivación ventriculo-peritoneal.

Tabla 1. Criterios Diagnósticos de Melanosis Neurocutánea

1. Presencia de nevo congénito gigante (>20cm de diámetro en el adulto) ó múltiples (3 ó más) nevos congénitos asociados a melanosis meníngea o melanoma.
2. No debe haber evidencia de melanoma cutáneo excepto en aquellos pacientes en los que las lesiones meníngeas sean histológicamente benignas.
3. No debe haber evidencia de melanoma meníngeo excepto en aquellos pacientes en que las lesiones cutáneas son histológicamente benignas.



Al alta, neurológicamente no muestra déficits, no crisis convulsivas, mínima hipotonía axial con buen tono de miembros sin asimetrías, arcaicos presentes y simétricos, no asimetría de pares craneales, pupilas isocóricas y normoreactivas, megacefalia con suturas acabalgadas y fontanela deprimida, mirada conjugada, sonrisa social, abre las manos... y con actividad bioeléctrica cerebral dentro de límites normales en el electroencefalograma.

Actualmente continúa en seguimiento por Neuro-Pediatría y Dermatología.

CONCLUSIONES:

- Las malformaciones del sistema nervioso central son las anomalías congénitas más comúnmente detectadas durante las ecografías prenatales.
- Los quistes retrocerebelosos/aracnoideos son malformaciones del sistema nervioso central que pueden ser adecuadamente evaluadas con ultrasonidos, aunque siempre podemos usar como método complementario para el diagnóstico la resonancia magnética fetal.
- La realización de una RMN fetal parece la manera más apropiada de confirmar los hallazgos ecográficos. Sin embargo sigue siendo obligatoria la realización de una RMN Neonatal.
- Los quistes retrocerebelosos/aracnoideos generalmente se asocian a buen pronóstico cuando se diagnostican de manera aislada.
- Entre las malformaciones del sistema nervioso central asociadas a la Melanosis Neurocutánea se han descrito el complejo Dandy-Walker, los quistes aracnoideos y la espina bífida oculta.
- La presencia de afectación neurológica en la Melanosis Neurocutánea empeora el pronóstico, siendo el tratamiento de estos pacientes únicamente paliativo.
- Dados los criterios diagnósticos de la enfermedad descrita (Tabla 1) podemos determinar que las lesiones cutáneas son imprescindibles para el diagnóstico, por lo que prenatalmente sólo se podría sospechar.