

# Melanocitosis leptomeningea: hallazgos clínicos y por imagen a propósito de un caso

Jaime Rivera Pinillos, Sara Ribagorda Tejedor,  
Candela Anadón Gallardo, Irene Moreno Ochoa,  
Josefa Élica Vázquez Méndez

**Hospital San Pedro, Logroño**

# Objetivo docente

- Mostrar, a propósito de un caso, las principales características radiológicas, y también clínicas, de esta entidad tan sumamente rara que provoca importantes retrasos en el diagnóstico.

# Revisión del tema

- Varón de 14 años que acude a urgencias tras padecer un episodio de crisis comicial mientras estaba en el colegio.
- Refiere episodios de cefalea moderada desde hace 1 año
- Se le realiza TC urgente sin contraste (Fig. 1):

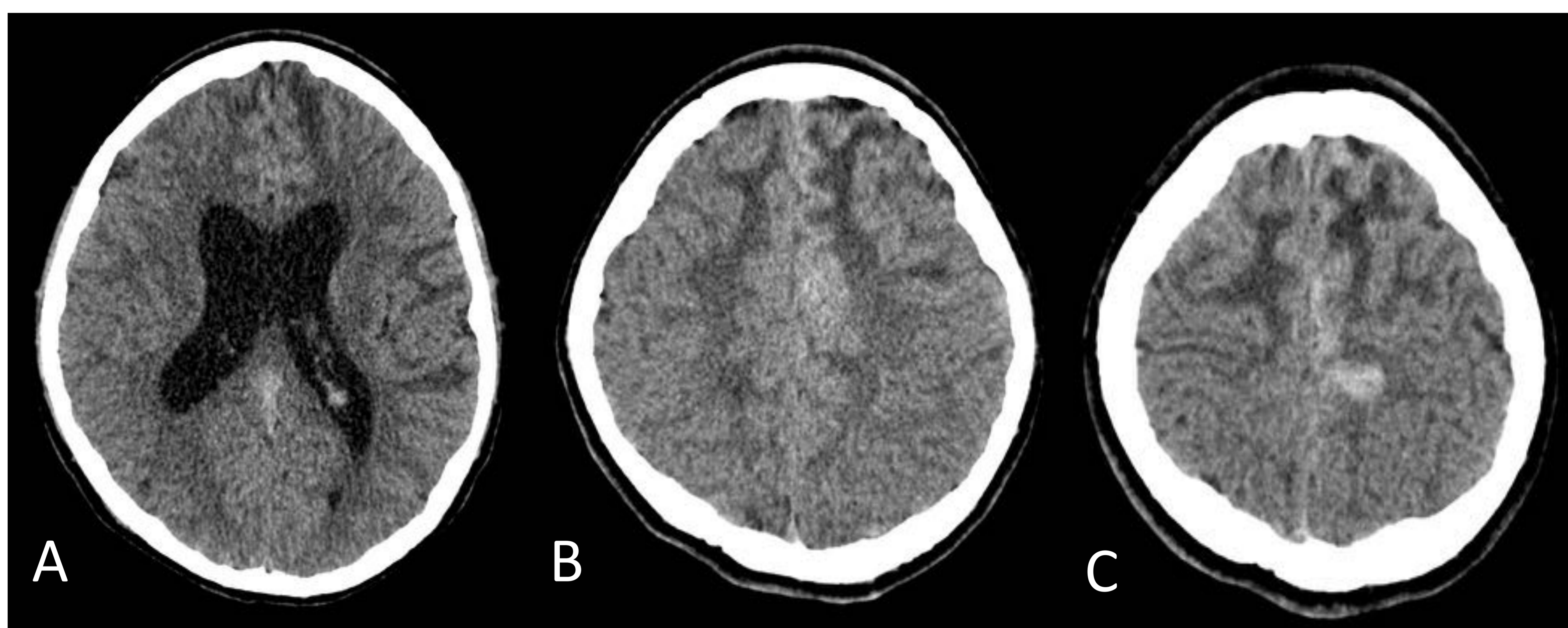


Fig. 1. A: Se observa un sistema ventricular dilatado con discreto edema transependimario periventricular. B: Edema frontal bilateral subcortical. C: Lesión hemorrágica intraparenquimatosa frontal parasagital izquierda con leve edema perilesional y extensión subaracnoidea.

- Con estos hallazgos se ingresa al paciente para estudio

# Revisión del tema

- Se realiza RM cerebral y medular (Fig. 2):

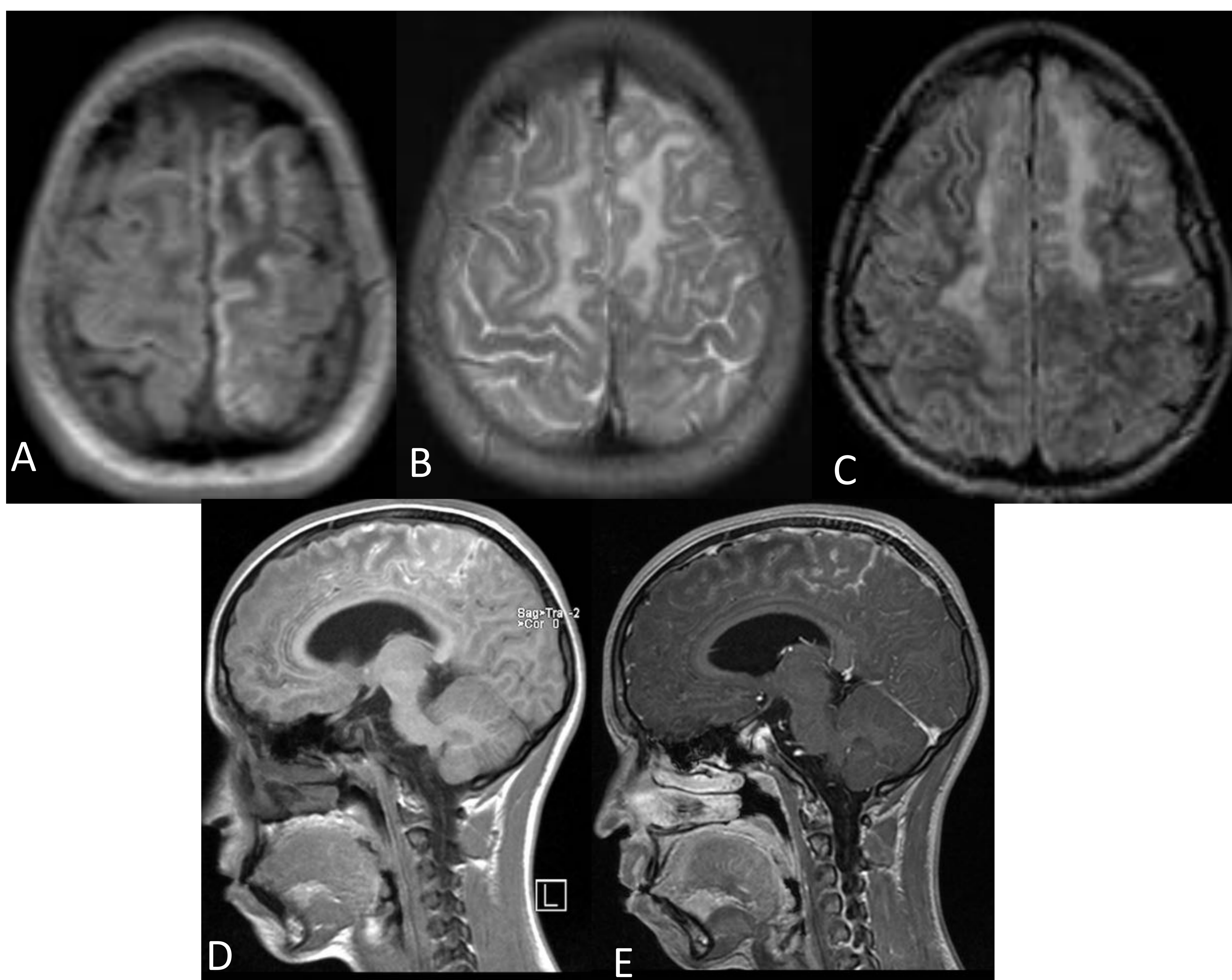


Fig. 2. A: Secuencia T1 axial. B: Secuencia T2 axial. C: Secuencia FLAIR axial. D: Secuencia T1 sagital. E: Secuencia T1 sagital con CIV. Lesión córtico-subcortical con edema vasogénico y leptomeningitis. Atrofia cerebral difusa sin signos de hipertensión endocraneal. Realce difuso de la meninge tras administrar CIV. Los hallazgos sugieren proceso vascular angéptico sin poder descartar afectación tumoral infiltrativa.

# Revisión del tema

- Se realizó biopsia que confirmó el diagnóstico de melanocitosis leptomeníngea.
- Dada la pobre evolución clínica a nivel neurológico se realizaron nuevas pruebas de imagen (Figs. 3, 4 y 5):

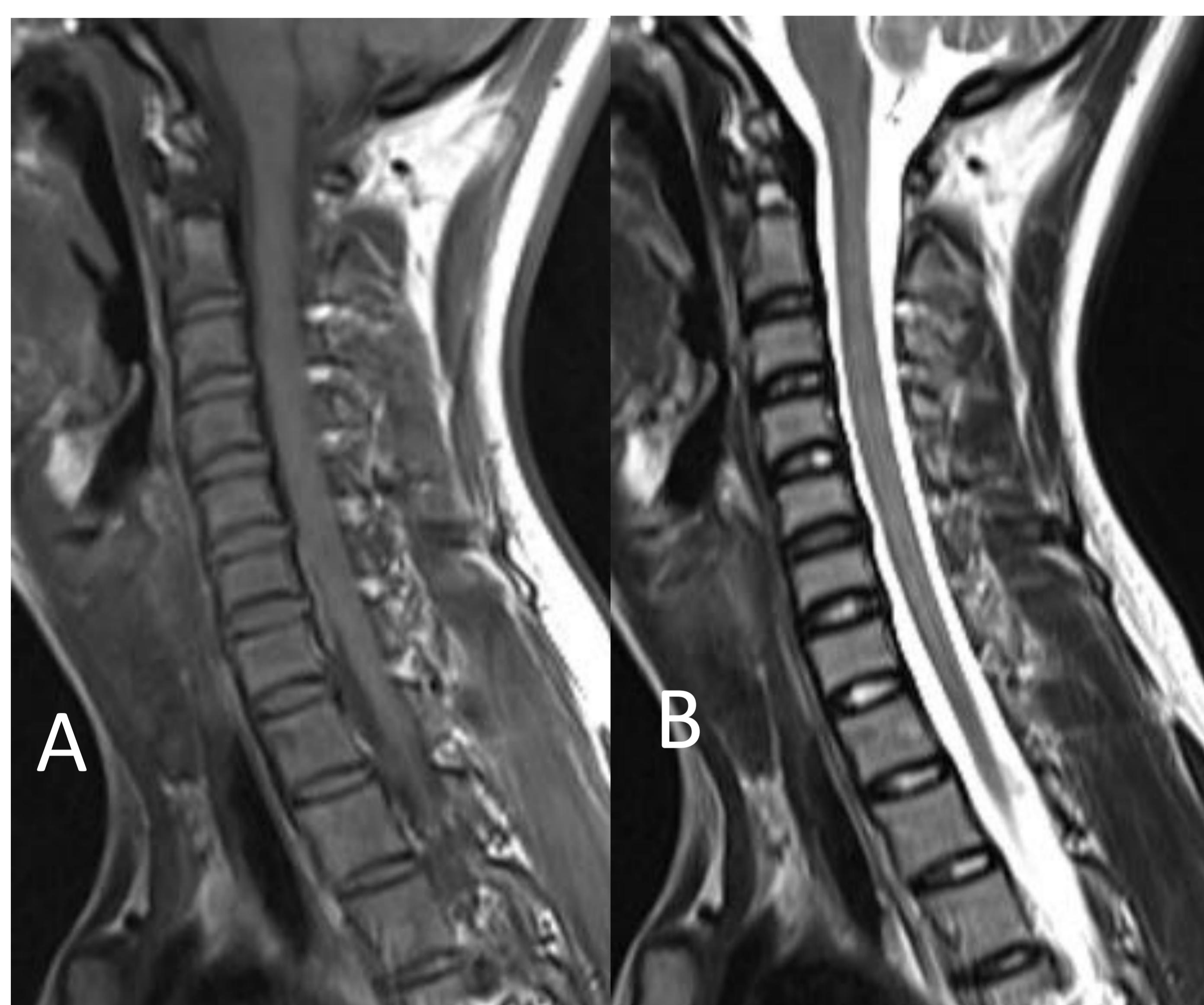


Fig. 3. A: Secuencia sagital T1. B: Secuencia sagital T2. Signos de afectación espinal difusa y edema medular.

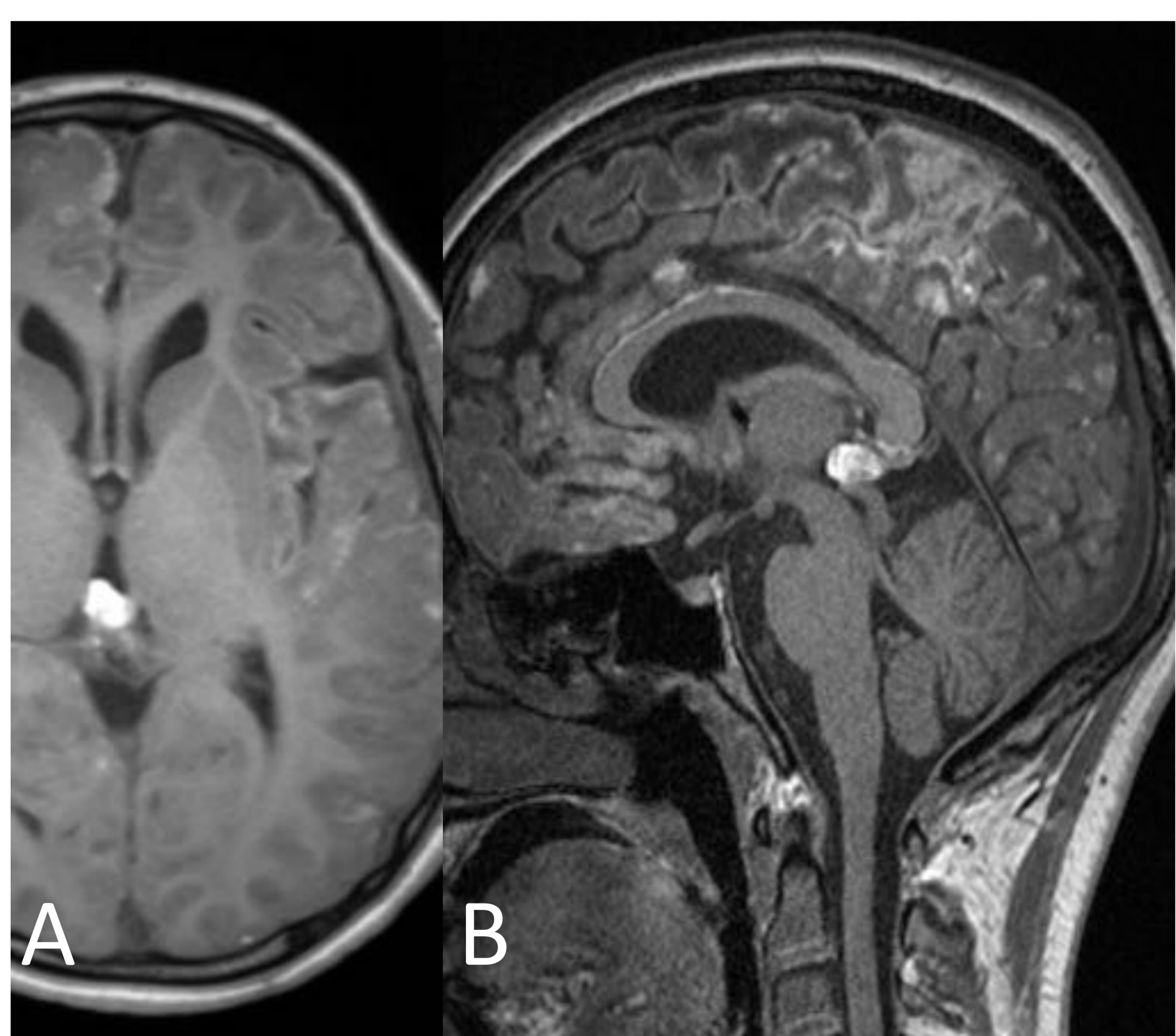


Fig. 4. A: Secuencia axial T1. B: Secuencia sagital T1. Se observa hiperintensidad difusa de la meninge, mayor que en las imágenes previas en relación con progresión.

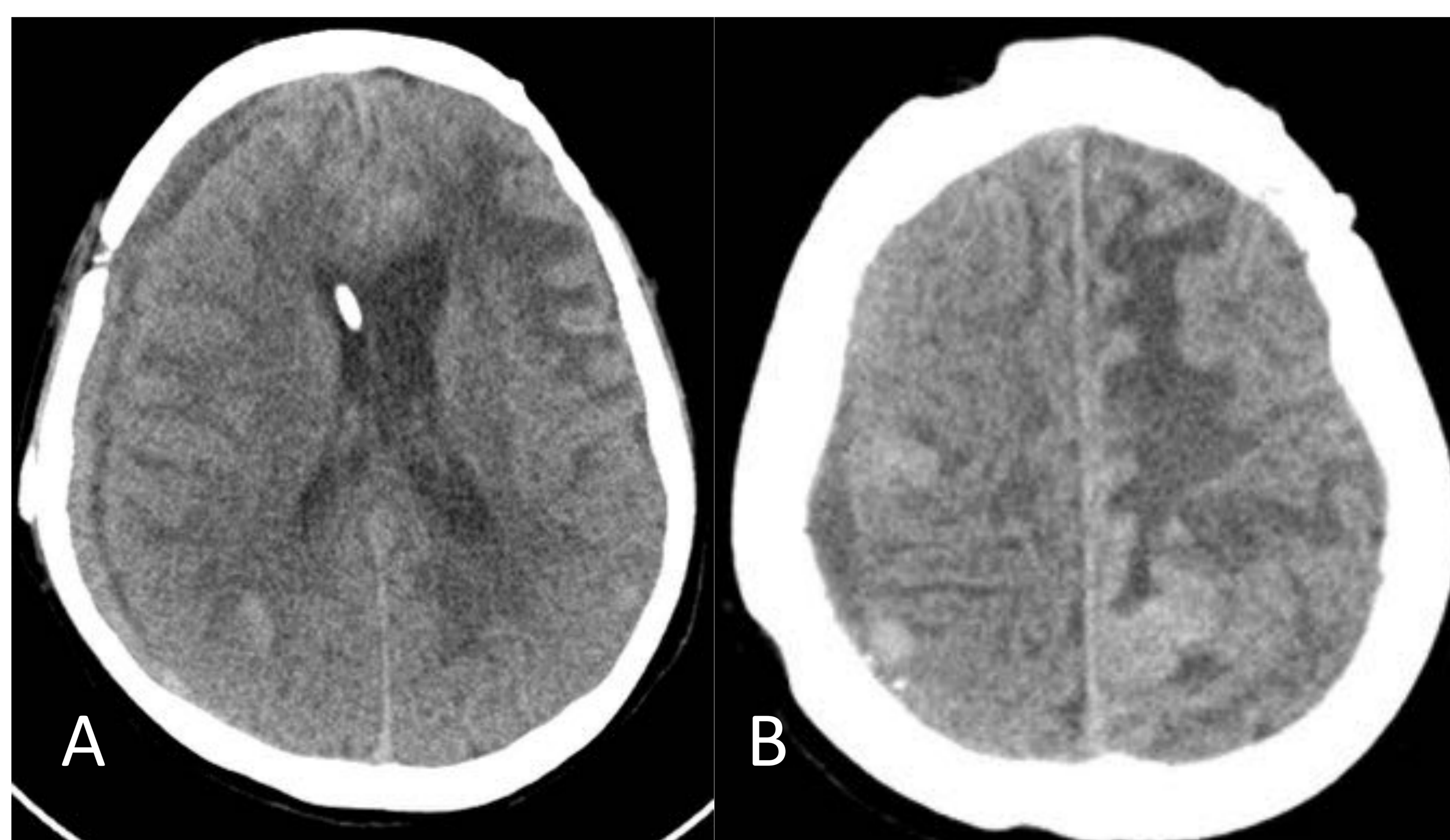


Fig. 5. A y B: TC sin contraste. Aparición de colección subdural hiperdensa con hiperdensidad de la meninge y gran edema frontal subcortical, mayor que en TC previo. Catéter de derivación en A.

# Revisión del tema

- Diagnóstico diferencial:
  - Melanocitosis leptomenígea
  - Procesos inflamatorios no infecciosos: sarcoidosis, granulomatosis de Wegener, meningitis tuberculosa...
  - Meningitis carcinomatosa
  - Meningitis infecciosa

# Revisión del tema

- ¿Qué es la melanocitosis leptomenígea o melanosis neurocutánea?
  - Facomatosis congénita descrita por Rokitansky en 1861, caracterizada por nevos melanocíticos múltiples o gigantes (NMMG) y lesiones melanóticas del SNC
  - A pesar de ser considerada una entidad benigna, su pronóstico es infausto debido a la inevitable progresión de la infiltración meníngea
  - Incidencia muy baja con muy pocos casos reportados. Menos del 3% de los pacientes con nevos melanocíticos múltiples o gigantes presentan afectación meníngea

# Revisión del tema

- **Causas etiológicas:**
  - Errores en la morfogénesis del neuroectodermo
  - Presencia de células melanóticas en los espacios de Virchow-Robin
  - Proliferación focal o difusa de células productoras de melanina
- **Amplia variedad de presentaciones clínicas:**
  - Dolor de cabeza y cuello
  - Hipertensión intracraneal
  - Déficits neurológicos focales y convulsiones.
- **Puede asociarse con hipoplasia cerebelosa (<10%)**



# Revisión del tema

- Las lesiones del SNC pueden ser:
  - Parenquimatosas
    - Melanosis: Colección focal de células melanóticas
    - Melanoma maligno
  - Leptomeníngea:
    - Melanosis leptomeníngea
    - Melanoma leptomeníngeo
  
- Criterios diagnósticos de Kadonaga y Frieden:
  - Nevus melanocíticos múltiples ( $\geq 3$ ) o gigantes
    - 9 cm en niños y 20 cm en adultos
  - Melanoma cutáneo si lesiones meníngeas benignas
  - Melanoma leptomeníngeo si lesiones cutáneas benignas

# Revisión del tema

- Síntomas más comunes:
  - Aumento de la presión intracraneal con vómitos, dolor de cabeza, convulsiones...
  - Déficit neurológico focal
  - Meningitis aguda o crónica
- Los pacientes asintomáticos con NMMG suelen presentar afectación parenquimatosa mientras que los sintomáticos presentan con mayor frecuencia afectación leptomenígea con clínica de hipertensión intracraneal
- Pacientes con presentación más tardía (incluso segunda década) suelen presentar alteraciones neuropsiquiátricas

# Revisión del tema

- Características por imagen:
  - TC
    - Sin contraste: sin hallazgos
    - Con contraste: sin hallazgos o leve realce leptomeníngeo
  - RM
    - T1: hiperintensidad leptomeníngea
    - T2: iso o hipointensidad
    - FLAIR: hiperintensidad variable
    - T2\*: denota hemorragia y melanina
    - T1 con contraste: realce difuso leptomeníngeo
- Esta descripción hace referencia a los hallazgos en nuestro caso, ya que en casos de afectación parenquimatosa o presencia de melanoma, el TC sería de mayor utilidad
- La secuencia T1 con contraste es de elección para el diagnóstico y seguimiento
- Imágenes potenciadas en T1 sin hallazgos NO descartan la entidad

# Revisión del tema

- Pronóstico:
  - La melanosis neurocutánea asintomática presenta un pronóstico incierto ya que suele mostrar estabilidad, pero con riesgo de degeneración maligna
  - La mediana de supervivencia una vez aparecen síntomas es de 6'5 meses ya que no existe tratamiento más allá del paliativo

# Conclusiones

- Este caso ilustra la dificultad de alcanzar un diagnóstico raro e inesperado y los múltiples pasos que engloba
- Diagnosticar esta entidad requiere hallar células melanocíticas en LCR o en leptomeninges mediante biopsia
- Si bien la presencia de patología melanocítica primaria en el SNC es rara, debe considerarse siempre una posibilidad ante la presencia de hiperintensidad en T1

# Referencias

- Kirsten L, et al. Neurocutaneous melanocytosis presenting in a teenager: A case report and review of the literature. J Cancer Res Ther. 2015 Jul-Sep;11(3):649
- Kyoung-Su Sung, et al. Neurocutaneous Melanosis in Association with Dandy-Walker Complex with Extensive Intracerebral and Spinal Cord Involvement. J Korean Neurosurg Soc. 2014 Jul; 56(1): 61–65
- Padilla-Vázquez F, et al. Melanocitoma y melanomatosis meníngea, lesiones similares pero diferentes. Cirugía y Cirujanos. 2017;85(3):273---278
- Sabina A, et al. Two cases of primary leptomenigeal melanomatosis mimicking subacute meningitis. The Neuroradiology Journal 2018, Vol. 31 (1) 42-26
- C. Honigberg M, et al. Primary leptomenigeal melanocytosis presenting as chronic meningitis. J Clin Neurosci. 2014 Jun;21(6):1056-8