

<https://doi.org/10.24245/drm/bmu.v68i4.9942>

Nevo melanocítico congénito gigante

Giant congenital melanocytic nevus.

Adrián Isacc Nieto Jiménez,¹ Luis Alberto Monteagudo de la Guardia,² Michael Pérez Rodríguez³

Resumen

ANTECEDENTES: Los nevos melanocíticos congénitos gigantes son lesiones cutáneas benignas poco frecuentes en el recién nacido que incrementan el riesgo de melanoma maligno y melanosis neurocutánea. Estas lesiones pueden afectar aproximadamente a 1 por cada 20,000 nacidos vivos y suelen estar presentes desde el nacimiento. Por lo general, se localizan en el tronco y con menor frecuencia en las extremidades y la cabeza. No existe un tratamiento específico o estandarizado, por lo que el manejo de los pacientes con este tipo de lesiones es controvertido frente a las distintas opciones terapéuticas.

CASO CLÍNICO: Paciente femenina de un año, valorada en el Hospital Pediátrico Provincial Universitario José Luis Miranda, en Santa Clara, Cuba, con lesiones melanocíticas extensas presentes desde el nacimiento que abarcaban casi la totalidad del tronco y la región posterior de la piel cabelluda. La paciente mostraba, además, algunas máculas satélites con hipertrichosis en el resto del tegumento cutáneo, sin otras alteraciones asociadas ni daño neurológico aparente. Se diagnosticó clínicamente como un nevo melanocítico congénito gigante; la paciente fue dada de alta con seguimiento por las especialidades de Dermatología, Neurología y Genética.

CONCLUSIONES: El nevo melanocítico congénito gigante es una dermatosis poco frecuente. En un recién nacido con este tipo de lesiones y satelitosis cutánea debe buscarse activamente melanoma maligno y melanosis neurocutánea.

PALABRAS CLAVE: Recién nacido; nevo melanocítico congénito gigante; melanoma maligno.

Abstract

BACKGROUND: Giant congenital melanocytic nevi are uncommon benign skin lesions in the newborn, which increases the risk of developing malignant melanoma and neurocutaneous melanosis. These lesions may affect approximately 1 in 20,000 live births and are usually present from birth. They are usually located on the trunk and less frequently on the extremities and head. There is no specific or standardized treatment of giant congenital melanocytic nevi. Thus, the management of patients with this type of lesions is controversial compared to the different therapeutic options.

CLINICAL CASE: A 1-year-old female patient was evaluated at the Jose Luis Miranda University Provincial Pediatric Hospital in Santa Clara, Cuba, with extensive melanocytic lesions present from birth that covered almost the entire trunk and posterior region of the scalp. Besides, the patient presented some satellite macules with hypertrichosis in the rest of the skin integument, without other associate alterations neither apparent neurological damage. The case was clinically diagnosed as a giant congenital melanocytic nevus, which was discharged with follow-up for the Dermatology, Neurology, and Genetics specialties.

CONCLUSIONS: Giant congenital melanocytic nevus is a rare dermatosis. In a newborn with this type of lesions and cutaneous satellitosis, an active search for malignant melanoma and neurocutaneous melanosis should be carried out.

KEYWORDS: Newborn; Giant congenital melanocytic nevi; Malignant melanoma; Neurocutaneous melanosis.

¹ Dermatólogo, Hospital Pediátrico Universitario José Luis Miranda, Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

² Dermatólogo, Hospital Universitario Ginecobstétrico Mariana Grajales, Santa Clara, Villa Clara, Cuba.

³ Investigador, Tecnológico de Monterrey, Escuela de Ingeniería y Ciencias, Monterrey, Nuevo León, México.

Recibido: enero 2023

Aceptado: febrero 2023

Correspondencia

Adrián Isacc Nieto Jiménez
adrianisacnj@gmail.com
Michael Pérez Rodríguez
michaelpr@tec.mx

Este artículo debe citarse como: Nieto-Jiménez AI, Monteagudo-De la Guardia LA, Pérez-Rodríguez M. Nevo melanocítico congénito gigante. Dermatol Rev Mex 2024; 68 (4): 540-545.

ANTECEDENTES

Los nevos, del latín *naevus*, marca de nacimiento, son alteraciones benignas circunscritas de la piel, congénitas o adquiridas. Los nevos pueden clasificarse en dos grandes grupos: no melanocíticos y melanocíticos. Estos últimos, también llamados nevos pigmentarios, pueden, a su vez, clasificarse de acuerdo con su tamaño en pequeños, medianos y gigantes. De manera general, los nevos pueden encontrarse aproximadamente entre el 0.2-1.5% del total de recién nacidos vivos.¹

Los nevos melanocíticos congénitos gigantes son lesiones melanocíticas infrecuentes en el recién nacido, que pueden afectar aproximadamente a 1 de cada 20,000 nacidos vivos y suelen estar presentes desde el nacimiento. Estas lesiones pueden distinguirse fácilmente porque cambian sus características morfológicas con el tiempo y aumentan su tamaño de forma paralela al crecimiento del niño, alcanzando un diámetro mayor de 20 cm en la edad adulta.

La importancia de los nevos melanocíticos congénitos gigantes radica en las complicaciones asociadas, principalmente la aparición de melanoma o melanosis neurocutánea, además del efecto psicológico y social que generan en la mayoría de los casos, por lo que quienes los padecen requieren con frecuencia un seguimiento multidisciplinario a largo plazo.^{2,3}

De acuerdo con su tamaño, los nevos se clasifican en pequeños si son menores de 1.5 cm, medianos entre 1.5 y 19.9 cm y gigantes o grandes aquéllos cuyo tamaño es mayor de 20 cm o que cubren un área mayor de 120 cm.² La superficie del nevo puede ser lisa, nodular, pilosa, plexiforme o sólo pigmentada y corrugada, esta última es la menos frecuente.⁴

Por lo general, los nevos se localizan en el tronco y con menor frecuencia en las extremidades y la

cabeza. Gran parte de los pacientes afectados pueden mostrar múltiples lesiones satélite en forma de nevos melanocíticos congénitos pequeños. La importancia de la satelitosis radica, en parte, en su asociación con la melanosis neurocutánea, que se caracteriza por la excesiva proliferación de células melánicas en las leptomeninges.⁵ Esto generalmente sucede cuando el nevo afecta la cabeza, el cuello y la zona media posterior.

Otro factor importante es la posible aparición de un melanoma a lo largo de la vida en los pacientes con un nevo melanocítico congénito gigante, cuyo riesgo es del 2 al 42%. Por lo general, alrededor del 70% de los melanomas se diagnostican en menores de 10 años de edad.^{2,5} Los nevos que cubren el 5% de la superficie corporal le otorgan al paciente un riesgo relativo de mortalidad por melanoma del 95%.¹

Aunque la patogenia de los nevos melanocíticos congénitos gigantes no se ha aclarado completamente, se ha postulado que estas lesiones se forman durante la embriogénesis temprana, entre las semanas 5 y 24 de gestación, como resultado de un error morfogénico en el neuroectodermo que lleva al crecimiento no regulado de melanoblastos (precursores de melanocitos).⁶ Otros autores plantean que existe susceptibilidad genética en los pacientes con nevos melanocíticos congénitos gigantes. La mutación más común que se ha identificado es la del codón NRAS Q61, que está presente en el 80% de los casos.^{6,7}

El diagnóstico del nevo melanocítico congénito gigante es generalmente clínico. El patrón observado con más frecuencia en estos casos es el de bañador, seguido por el patrón en bolero, la espalda, tórax-abdomen, extremidades y cuerpo. La dermatoscopia y la histología son herramientas complementarias para el diagnóstico de un nevo melanocítico congénito gigante.⁸

No existe un tratamiento específico o estandarizado de los nevos melanocíticos congénitos

gigantes, por lo que el manejo de los pacientes con este tipo de lesiones es controvertido frente a las distintas opciones terapéuticas. Para tratar adecuadamente estos casos, deben considerarse varios factores: edad, tamaño de la lesión, localización, profundidad, síntomas acompañantes, factores de riesgo de malignización y las consecuencias psicológicas.⁹

Este artículo ofrece una revisión actualizada de los nevos melanocíticos congénitos gigantes a fin de valorarlo como posible precursor de lesiones malignas en el recién nacido.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 1 año de edad, hija de madre de 28 años con antecedentes de aparente salud; antecedentes obstétricos: 2 embarazos, ningún aborto y un parto. La paciente nació por parto distócico por cesárea a las 38.6 semanas, cefálica, con llanto fuerte y Apgar de 8/9, con peso al nacer de 2450 gramos, serologías no reactivas, con lesiones pigmentadas en la piel desde el nacimiento, por lo que fue valorada de forma conjunta en el Hospital Pediátrico Provincial Universitario José Luis Miranda en Santa Clara, Cuba, en enero de 2022.

En el examen físico cutáneo se observaron lesiones pigmentadas negruzcas extensas diseminadas en el tronco, en la región anterior (**Figura 1**) y posterior con excrescencias y papilomatosis de diversos tamaños, que abarcaban también la región lateral (**Figuras 2 y 3**) y la piel cabelluda (**Figura 4**). Además, la recién nacida mostraba algunas lesiones satélites en los glúteos y los miembros inferiores con hipertrichosis.

Se evaluó en conjunto por una comisión multidisciplinaria integrada por las especialidades: Neonatología, Oftalmología, Radiología, Dermatología, Neurología y Genética. La tomografía axial computada de cráneo, el ultrasonido abdominal y renal y el estudio de fondo de ojo no



Figura 1. Lesiones melanocíticas en el abdomen.



Figura 2. Excrescencias papilomatosas en la espalda alta y lesiones satélites en ambos glúteos.

revelaron anomalías. No se encontraron malformaciones asociadas y no había evidencia de daño neurológico.

Se concluyó el diagnóstico de nevo melanocítico congénito gigante, sin descartar la posibilidad de una melanosis neurocutánea, por lo que se indicó seguimiento estrecho y vigilancia de la aparición posterior de signos neurológicos. La paciente fue dada de alta a los 15 días con



Figura 3. Lesiones pigmentadas que abarcan la espalda y las regiones laterales del tronco.



Figura 4. Afectación de la piel cabelluda.

seguimiento por consulta externa ambulatoria y controles trimestrales. Se emitieron detalladamente orientaciones a los padres para el cuidado de la recién nacida. En particular, los padres fueron alertados de los signos de posible transformación maligna del nevo, como el aumento brusco de tamaño, prurito, cambio de coloración o sangrado.

DISCUSIÓN

Los nevos melanocíticos congénitos gigantes representan una dermatosis de baja incidencia

en el recién nacido; sin embargo, es indispensable su control y seguimiento multidisciplinario durante el crecimiento del niño. Aunque se ha observado una prevalencia aumentada de mutaciones en los genes BRAF y NRAS en melanomas y nevos melanocíticos congénitos gigantes, su causa no está bien definida. Recientemente esto ha cobrado gran importancia en el abordaje diagnóstico de estos pacientes porque los inhibidores de BRAF podrían representar una nueva alternativa terapéutica. Ciertos estudios apuntan a que existe una relación entre la expresión del gen BRAF y el tamaño de los nevos melanocíticos congénitos gigantes; esta relación es mayor en los nevos de menor tamaño.¹⁰

En términos epidemiológicos, los nevos afectan con más frecuencia al sexo femenino y se observan al nacimiento.¹ En Cuba, cerca de 45 casos de nevo melanocítico congénito gigante se han reportado hasta 2021, con mayor incidencia en la provincia de Santiago de Cuba y, en menor medida, en la provincia de La Habana. Sólo 2 casos diagnosticados en el municipio de Santa Clara se han registrado en la provincia de Villa Clara.¹¹

En el examen físico al momento del nacimiento del paciente los nevos melanocíticos congénitos gigantes se observan como máculas o lesiones elevadas de un tono marrón claro, acompañados de folículos pilosos sin vellos en su interior. En la edad adulta cambian sus características morfológicas a lesiones de bordes bien definidos, cuyo color varía entre marrón oscuro, azul y negro, con una superficie irregular, lisa o queratósica, con o sin vellos terminales largos y gruesos, que suelen alinearse en forma de remolino en los pacientes con lesiones en la línea media.¹²

Los nevos melanocíticos congénitos gigantes pueden afectar cualquier área anatómica, incluida la piel cabelluda. La localización más frecuente es el tronco (47%), las extremidades (30%) y la cabeza (22%). Las lesiones pueden ser

únicas o, con más frecuencia, múltiples. Por lo general, el 78% de los pacientes pueden mostrar lesiones satelitales, que cuando son numerosas (por ejemplo, más de 20), aumentan el riesgo de melanoma o melanosís neurocutánea de 52 a 1000 veces que el de la población general, con edad media de aparición de 14 años.

Estas lesiones también pueden asociarse con otros tumores, como el rhabdomioma, liposarcoma y neurosarcoma,¹³ cuyas características son similares a las de la paciente del caso y coinciden en la localización y la satelitosis múltiple. Este criterio es válido cuando el paciente tiene 3 o más nevos melanocíticos congénitos pequeños o medianos.^{3,4}

Un aspecto importante a tener en cuenta en estos pacientes es que el nevo melanocítico no determina la localización del melanoma; se estima que solamente el 66% de los casos de melanoma se asientan sobre el propio nevo. El resto se localiza fuera de éste o, incluso, sobre un área en la que se había extirpado previamente un nevo de manera parcial o total.⁴

Las manifestaciones neurológicas aparecen habitualmente antes de los 2 años, aunque pueden hacerlo en la segunda o tercera décadas de la vida. El espectro clínico es muy amplio, de modo que son frecuentes neuropatías craneales, crisis convulsivas, ataxia, déficits neurológicos focales o retraso mental. Dos terceras partes de los pacientes padecen hipertensión intracraneal secundaria a hidrocefalia comunicante. En los casos de localización espinal, puede producirse mielopatía y radiculopatía.¹⁴

La dermatoscopia es un pilar importante en el diagnóstico del nevo; el patrón en empedrado es el que más prevalece hasta en el 28% de los casos, seguido por un patrón globular, retículo-globular y retículo-parchado.^{7,8} En términos histológicos, los nevos melanocíticos congénitos gigantes se distinguen por melanocitos

agrupados en forma de nidos en la epidermis, que alcanzan ocasionalmente la hipodermis, el músculo, el hueso y, con menor frecuencia, estructuras vasculares o nervios de la piel.¹⁵

El pronóstico del nevo se desconoce, pero quienes lo padecen tienen mayor riesgo de melanoma cerebral que no puede tratarse quirúrgicamente, así como de síntomas causados por la melanosís (convulsiones, hipertensión intracraneal, retraso mental). En estos casos se recomienda evitar la cirugía agresiva.²

La prevención del melanoma es el determinante principal para guiar el tratamiento, seguido de la cuestión estética en el 14% de los casos. Con base en lo anterior, el objetivo del tratamiento será lograr un equilibrio entre la mejoría cosmética, la disminución del riesgo de malignidad y la preservación de la función cutánea.¹⁶

Los pacientes con nevo melanocítico congénito gigante requerirán un seguimiento a largo plazo, que se recomienda en intervalos de 6 a 12 meses, con dermatoscopia o microscopia confocal. El seguimiento fotográfico también suele ser de gran utilidad.⁷ En las consultas de control el dermatólogo no sólo debe vigilar el tamaño y las características del nevo melanocítico congénito gigante, también debe buscar intencionadamente si existen nuevas lesiones satélite, síntomas de melanosís neurocutánea o afección psicológica, además de mantener informados y educar continuamente a los familiares y al paciente (de acuerdo con su edad) de los riesgos que implica esta enfermedad y la importancia de acudir a las consultas de control y seguimiento.⁴

CONCLUSIONES

El nevo melanocítico congénito gigante es una dermatosis poco frecuente. Ante un recién nacido con este tipo de nevo o satelitosis cutánea debe buscarse activamente melanoma maligno y melanosís neurocutánea.

REFERENCIAS

1. Muñoz NB, Fonseca YC, Rodríguez SP, Marrero OMH, Haber AMD. Presentación de un paciente con diagnóstico de nevus melanocítico pigmentado congénito gigante. *CCM* 2012; 16 (1): 1-6.
2. Nikfarjam J, Chambers E. Congenital melanocytic nevi and the risk of malignant melanoma: establishing a guideline for primary-care physicians. *Einstein J Biol Med* 2016; 27 (2): 59-66.
3. Viana ACL, Gontijo B, Bittencourt FV. Giant congenital melanocytic nevus. *An. Brasil Dermatol* 2013; 88: 863-878. doi: 0.1590/abd1806-4841.20132233
4. Monteagudo B, Labandeira J, Peteiro C, de las Heras C, Cacharrón JM. Nevo melanocítico congénito gigante asociado a angioliomas. *Med Cutan Iber Lat Am* 2009; 37 (1): 55-57.
5. Buján MM, Cervini AB, Pérsico S, Pierini AM. Melanosis neurocutánea: Comunicación de un caso y revisión de la bibliografía. *Arch Argent Pediatr* 2011; 109 (6): 109-112. doi: 10.5546/aap.2011.e109
6. Salgado CM, Basu D, Nikiforova M, Bauer BS, et al. BRAF mutations are also associated with neurocutaneous melanocytosis and large/giant congenital melanocytic nevi. *Pediatr Dev Pathol* 2015; 18 (1): 1-9. doi: 10.2350/14-10-1566-OA.1
7. Morovic CG, Vidal C. Tratamiento precoz en nevus melanocítico congénito gigante de extremidad superior: 4 casos. *Rev Ped Elec* 2012; 9 (2): 41.
8. Olivera AD. Riesgo de melanoma sobre nevus melanocíticos congénitos. *Arch Argent Dermatol* 2012; 62 (6): 211-218.
9. Funayama E, Sasaki S, Furukawa H, Hayashi T, et al. Effectiveness of combined pulsed dye and Q-switched ruby laser treatment for large to giant congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol* 2012; 167 (5): 1085-1091. doi: 10.1111/j.1365-2133.2012.11058.x
10. Roh MR, Eliades P, Gupta S, Tsao H. Genetics of melanocytic nevi. *Pigment Cell Melanoma Res* 2015; 28 (6): 661-672. doi: <https://doi.org/10.1111/pcmr.12412>
11. Cuba, Dirección de Registros Médicos y Estadísticas de Salud, Ministerio de Salud Pública. Anuario Estadístico Nacional. Nevos Melanocíticos Gigantes y Melanoma Maligno 2021.
12. Sawicka E, Szczygielski O, Żak K, Pęczkowski P, et al. Giant congenital melanocytic nevi: selected aspects of diagnostics and treatment. *Med Sci Monit* 2015; 21: 123-132. doi: 10.12659/MSM.891279
13. Price HN, O'Haver J, Marghoob A, Badger K, et al. Practical application of the new classification scheme for congenital melanocytic nevi. *Pediatr Dermatol* 2015; 32 (1): 23-27. doi: <https://doi.org/10.1111/pde.12428>
14. Delgado RV, Ternera CC, Nicanor DC. Melanosis neurocutánea: a propósito de dos casos. *Neurol Argentina* 2022. doi: 10.1016/j.neuarg.2022.07.006
15. Cengiz FP, Emiroglu N, Ozkaya DB, Su O, Onsun N. Dermoscopic features of small, medium, and large-sized congenital melanocytic nevi. *Ann Dermatol* 2017; 29 (1): 26-32. doi: 10.5021/ad.2017.29.1.26
16. Funayama E, Sasaki S, Furukawa H, Hayashi T, et al. Effectiveness of combined pulsed dye and Q-switched ruby laser treatment for large to giant congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol* 2012; 167 (5): 1085-1091. doi: <https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2012.11058.x>