

## **ABORDAJE DE UNA MANCHA CAFÉ CON LECHE EN APS**

**Autor: Dra. Lidia Rodríguez C., Residente Medicina Familiar PUC**

**Editor: Dra. Pamela Rojas G., Docente Departamento Medicina Familiar PUC**

**Fecha: 21 Noviembre 2018**

**Palabras claves: Mancha café con leche, Neurofibromatosis.**

**RESUMEN PORTADA:** Las manchas café con leche son un hallazgo frecuente en población general, pero pueden ser la manifestación de una serie de patologías. En este artículo se revisan los diagnósticos diferenciales más frecuentes y el abordaje de los pacientes en atención primaria.

### **INTRODUCCIÓN.**

Las manchas café con leche son máculas planas, de color café claro, pigmentación uniforme y bordes bien definidos<sup>1</sup>. Están presentes hasta en un 15% de la población sana (2.5% de recién nacidos<sup>2</sup> y 28% de niños en edad escolar<sup>3</sup>), sin embargo, también pueden ser una manifestación clínica de diversas patologías.

### **DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL:**

No todas las lesiones que se asemejan a una “mancha café con leche” lo son, y diferenciarlas es clave para reducir el error diagnóstico y las derivaciones innecesarias. La Figura 1 resume una serie de lesiones de mayor frecuencia de presentación en nuestra población, y que pueden confundir a un ojo menos entrenado.

**Figura 1**

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE LESIONES HIPERPIGMENTADAS		
<b>Pitiriasis versicolor</b>		Máculas de color variable, con descamación fina en la superficie, forma variable. Confluyen formando placas hipocrómicas (la más frecuente), hipercrómicas y eritematosas, en ocasiones de gran tamaño, en tronco, hombros y tórax.
<b>Mosaicismo pigmentario</b>		Líneas hiperpigmentadas, hipopigmentadas o combinación, siguiendo líneas de Blaschko. También en patrón filoide, en damero o sobreponiendo línea media. Formas extensas asociación con anomalías cromosómicas (69%) y sistémicas (30%): SNC, esqueléticas y oculares.
<b>Nevo melanocítico congénito</b>		Máculas de color marrón claro, presentes desde el nacimiento. Soleventamiento con el tiempo, pigmentación heterogénea, presencia de pelos terminales. Puede existir nevo satélite cerca.
<b>Nevo de Spilus</b>		Mácula café con leche con presencia de máculas y pápulas hiperpigmentadas distribuidas de forma irregular en la superficie.
<b>Exantema fijo medicamentoso</b>		Placas ovales, redondeadas, edematosas y a veces ampollosas, habitualmente pruriginosas y rojizo-purpúricas. Ocurren en la misma localización (o se diseminan) tras la readministración del fármaco.
<b>Hiperpigmentación postinflamatoria</b>		Inflamación cutánea secundaria a un traumatismo, dermatosis irritativas, eccematosas. Es transitoria, desapareciendo tras semanas o meses.

Fuente: Elaboración propia a partir de referencias 4 y 5

## **¿QUÉ DEBO HACER FRENTE A UN PACIENTE CON MANCHAS CAFÉ CON LECHE?**

En atención primaria tenemos el desafío de identificar a las manchas café como hallazgo clínico de ciertas patologías poco frecuentes, pero de cierta gravedad. Dentro de esta categoría se encuentran la Neurofibromatosis 1 y 2, Esclerosis tuberosa, Síndrome de Mc Cune Albright y Síndrome de Legius, entre otros<sup>5</sup>. Todas estas condiciones requieren un diagnóstico temprano y un abordaje multidisciplinario.

Un estudio observacional retrospectivo de *Ben-Shachar S y col*, del año 2017, mostró asociación entre las características de las máculas café con leche aisladas y riesgo de tener NF1, teniendo mayor correlación cuando estas se encontraban presentes en niños más pequeños y en un número mayor mayor; esto es, menores de 29 meses, y 6 o más manchas café con leche RR 1.80 (IC 95 74.6%-86.2%)<sup>6</sup>.

Al enfrentarnos a un paciente con mancha café con leche debemos hacer énfasis en:

**1. Historia clínica:**

- a. Anamnesis próxima: Edad de aparición, características y clínica asociada. Evolución en el tiempo.
- b. Antecedentes mórbidos: Convulsiones, alteraciones oftalmológicas (menor agudeza visual, proptosis en NF1 y NF2), alteraciones musculoesqueléticas (displasia tibia en NF1), hipoacusia (orienta a NF2).
- c. Antecedentes del desarrollo: Desarrollo psicomotor, aprendizaje, hiperactividad.
- d. Antecedentes familiares de síndromes neurocutáneos.

**2. Examen físico:**

- a. General: Antropometría (peso, talla, circunferencia craneana), piel (ej. Efélides y neurofibromas en NF1), desarrollo puberal (pubertad precoz periférica en Síndrome de Mc Cune Albright).
- b. Examen neurológico
- c. Examen oftalmológico

En el paciente con  $\geq 3$  máculas café con leche, sin clínica neurológica ni antecedentes familiares de Síndromes Neurocutáneos, se podría realizar seguimiento anual en APS. Si durante el seguimiento se pesquisa aparición de clínica neurológica (macrocefalia, convulsiones, etc) o aumento del número de lesiones ( $\geq 6$ ), se sugiere derivación a nivel secundario para clarificar diagnóstico y definir el abordaje multidisciplinario por Neurología, Dermatología, Oftalmología y Genética.

## **RESUMEN.**

La presencia de manchas café con leche en nuestra población no es habitual, y la mayoría de las veces no se asociará a ninguna entidad patológica. Existe un subgrupo de enfermedades, sin embargo, de presentación infrecuente pero de muy complejo enfrentamiento, que sí se diagnostican por su presencia.

Conocer sus características, criterios de sospecha de estas enfermedades, y los diagnósticos diferenciales más habituales frente a su hallazgo, permitirán optimizar el abordaje de estos pacientes, tanto desde el diagnóstico precoz, como desde reducir las derivaciones innecesarias.

## BIBLIOGRAFÍA.

1. L. Puig Sanz, Síndromes Neurocutáneos. Academia Española de Pediatría. Pag 209-215
2. Alper, J.C. and Holmes, L.B. The incidence and significance of birthmarks in a cohort of 4,641 newborns. *Pediatr Dermatol.* 1983; 1: 58–68
3. Whitehouse, D. Diagnostic value of the cafe-au-lait spot in children. *Arch Dis Child.* 1966; 41: 316–319
4. Vashi N., Kundu R. Acquired hyperpigmentation disorders. Disponible en Up to Date.
5. Cebey, A. Trastornos de la pigmentación frecuentes. Hipopigmentaciones e hiperpigmentaciones. Unidad 6, Asociación española de Pediatría
6. Bruce R. Korf, E. Martina Bebin. Neurocutaneous Disorders in Children Pediatrics in Review Mar 2017, 38 (3) 119-128
7. Ben-Shachar S, Dubov T, Toledano-Alhadef H, Mashiah J, Sprecher E, Constantini S, Leshno M, Messiaen LM Predicting neurofibromatosis type 1 risk among children with isolated café-au-lait macules. *J Am Acad Dermatol.* 2017;76(6):1077