

DOI: <https://doi.org/10.46296/gt.v9i18.0400>

DIAGNÓSTICO PRENATAL DEL SÍNDROME DE NEVO MELANOCÍTICO CONGÉNITO: REVISIÓN DE ALCANCE IMAGENOLÓGICA Y DERMATOLÓGICA

PRENATAL DIAGNOSIS OF CONGENITAL MELANOCYTIC NEVUS SYNDROME: AN IMAGING AND DERMATOLOGIC SCOPING REVIEW

Pérez-Mercado Sabina Andrea ¹; Romero-Contreras Daniel Gustavo ²; Aranda-Sierra Estefanía Andrea ³; Gómez-Ramírez Diana Carolina ⁴; Benavides-Tacan Wilmer Gustavo ⁵; Daza-Cárdenas Valentina ⁶; Solano-Cortés Francisco Javier ⁷; Camayo-Rosero Miguel Angel ⁸; Ortega-Portilla Luis Hernán ⁹; Cavadía-Padilla María del Pilar ¹⁰

¹ Universidad de Cartagena. Cartagena, Colombia.

Correo: sabinaperez11@hotmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0003-6884-1703>

² Universidad Autónoma de Bucaramanga. Bucaramanga, Colombia. Correo:

daqus.romero.contreras@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0001-8124-459X>

³ Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia.

Correo: eaarandas@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0000-7641-7062>

⁴ Universidad del Tolima. Ibagué, Colombia.

Correo: dcmgomezr@ut.edu.co. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0007-6676-5777>

⁵ Fundación Universitaria San Martín. Bogotá, Colombia.

Correo: gustavobt99@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0006-2887-2494>

⁶ Universidad del Sinú. Montería, Colombia.

Correo: valedaza1999@hotmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0002-8306-0828>

⁷ Universidad Nacional de Colombia. Bogotá, Colombia.

Correo: fjsolanoc@unal.edu.co. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0004-6284-5137>

⁸ Universidad del Cauca. Popayán, Colombia.

Correo: mac.1103.2000@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-4204-8067>

⁹ Universidad del Valle. Cali, Colombia.

Correo: luishernanortegaportilla@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0009-0007-9440-6579>

¹⁰ Universidad Simón Bolívar. Barranquilla, Colombia.

Correo: mariacavadia23@gmail.com. ORCID ID: <https://orcid.org/0000-0002-4204-8067>

Resumen

Introducción: el síndrome de nevo melanocítico congénito agrupa nevos melanocíticos congénitos con compromiso extracutáneo, especialmente del sistema nervioso central, y su sospecha prenatal es excepcional. **Objetivo:** mapear la evidencia sobre signos prenatales por ecografía y resonancia magnética fetal, correlacionarlos con la expresión dermatológica neonatal y proponer un enfoque práctico para medicina fetal, radiología, pediatría y dermatología. **Metodología:** se realizó una revisión de alcance de literatura biomédica indexada y de referencias cruzadas, priorizando reportes con imagen prenatal, neuroimagen posnatal, manifestaciones cutáneas, criterios diagnósticos y recomendaciones de seguimiento. **Resultados:** la evidencia prenatal se concentró en reportes de caso y mostró tres patrones: quiste de fosa posterior, hiperecogenicidad cerebelosa o amigdaloides y acortamiento de señal en resonancia fetal compatible con depósitos de melanina. La resonancia posnatal temprana permitió caracterizar melanosis leptomeníngea o intraparenquimatosa antes de que la mielinización redujera la

Información del manuscrito:

Fecha de recepción: 14 de mayo de 2026.

Fecha de aceptación: 20 de julio de 2026.

Fecha de publicación: 27 de agosto de 2026.



sensibilidad diagnóstica. Discusión: no existen criterios prenatales validados, por lo que el diagnóstico debe plantearse como sospecha diferencial ante hallazgos persistentes del encéfalo posterior o temporal, especialmente si se identifican lesiones cutáneas fetales o alto riesgo neonatal. Conclusiones: la integración de ecografía, resonancia fetal, examen dermatológico neonatal y resonancia cerebral o medular temprana constituye el eje diagnóstico más razonable, aunque se requieren registros multicéntricos para definir sensibilidad, especificidad y seguimiento.

Palabras claves: Nevo Pigmentado. Melanosis. Diagnóstico Prenatal. Ultrasonografía Prenatal. Imagen por Resonancia Magnética. Dermatología. Recién Nacido.

Abstract

Introduction: congenital melanocytic nevus syndrome comprises congenital melanocytic nevi with extracutaneous involvement, especially of the central nervous system, and prenatal suspicion is exceptional. **Objective:** to map the evidence on prenatal ultrasound and fetal magnetic resonance imaging signs, correlate them with neonatal dermatologic expression, and propose a practical approach for fetal medicine, radiology, pediatrics, and dermatology. **Methodology:** a scoping review of indexed biomedical literature and citation searching was performed, prioritizing reports with prenatal imaging, postnatal neuroimaging, cutaneous manifestations, diagnostic criteria, and follow-up recommendations. **Results:** prenatal evidence was concentrated in case reports and showed three patterns: posterior fossa cyst, cerebellar or amygdaloid hyperechogenicity, and fetal magnetic resonance signal shortening compatible with melanin deposits. Early postnatal magnetic resonance imaging allowed characterization of leptomeningeal or intraparenchymal melanosis before myelination reduced diagnostic sensitivity. **Discussion:** validated prenatal criteria do not exist; therefore, the diagnosis should be considered as a differential suspicion when persistent posterior fossa or temporal brain findings are present, particularly if fetal skin lesions or high neonatal risk are identified. **Conclusions:** integration of ultrasound, fetal magnetic resonance imaging, neonatal dermatologic examination, and early brain or spine magnetic resonance imaging is the most reasonable diagnostic pathway, although multicenter registries are needed to define sensitivity, specificity, and follow-up.

Keywords: Nevus, Pigmented. Melanosis. Prenatal Diagnosis. Ultrasonography, Prenatal. Magnetic Resonance Imaging. Dermatology. Infant, Newborn.

1. Introducción

La revisión de alcance es útil cuando la evidencia es escasa, heterogénea o dominada por reportes de caso, porque permite mapear conceptos, lagunas de conocimiento y tipos de desenlace sin imponer una síntesis estadística prematura. En este manuscrito se siguió la lógica de la extensión Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses extension for Scoping Reviews, abreviada PRISMA-ScR, y

de la orientación metodológica del Joanna Briggs Institute, abreviado JBI, complementada con criterios generales de transparencia de la declaración Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses de 2020.^{1,2,3}

El síndrome de nevo melanocítico congénito es una entidad rara en la que un nevo melanocítico congénito, abreviado NMC, se asocia con alteraciones extracutáneas, sobre todo del sistema nervioso central,

abreviado SNC. La literatura prenatal es particularmente limitada, pero reportes recientes han mostrado que algunos fetos pueden presentar hiperecogenicidad del cerebelo o del complejo amigdaloides, quiste de fosa posterior y señales anómalas en resonancia magnética fetal, abreviada RM fetal, antes de que el hallazgo cutáneo sea evidente al nacimiento.^{4,5,6}

La melanosis neurocutánea, abreviada MNC, se ha usado históricamente para describir la proliferación melanocítica benigna o maligna en leptomeninges, parénquima encefálico o médula en pacientes con NMC. Sin embargo, el término síndrome de NMC ha ganado uso para integrar el espectro cutáneo, neurológico y sistémico, porque no todos los pacientes tienen la misma carga de melanosis ni el mismo pronóstico.^{7,8,9}

Desde dermatología, el NMC se clasifica por tamaño, localización, número de nevos acompañantes, rugosidad, nódulos e hipertriosis. El nevo melanocítico congénito gigante, abreviado NMCG, suele definirse por un tamaño proyectado adulto, abreviado TPA, mayor de 40

cm; además, más de 20 nevos acompañantes y fenotipos con múltiples NMC medianos se consideran señales de mayor riesgo de compromiso neurológico.^{10,11}

Para radiología fetal y pediátrica, el punto crítico es reconocer que la melanina puede modificar la señal de imagen: típicamente se observa hiperintensidad en T1 e hipointensidad relativa en T2 cuando la concentración de melanina es suficiente. La ecografía puede mostrar focos hiperecogénicos, pero estos signos son inespecíficos y deben interpretarse junto con evolución temporal, anatomía de la fosa posterior y hallazgos cutáneos o sistémicos.^{4,5}

El objetivo de esta revisión fue mapear las manifestaciones prenatales por ecografía y RM fetal del síndrome de NMC y la MNC, describir su correlación con la expresión dermatológica neonatal, organizar los diagnósticos diferenciales y proponer un algoritmo práctico para la sospecha y seguimiento interdisciplinario.

2. Metodología

Se elaboró una revisión de alcance con pregunta estructurada en población, concepto y contexto, abreviado PCC. La población incluyó fetos, recién nacidos y pacientes pediátricos con NMC, NMCG, MNC o síndrome de NMC. El concepto fue la sospecha o diagnóstico prenatal por ecografía, RM fetal o correlación posnatal por neuroimagen. El contexto incluyó medicina materno-fetal, radiología, pediatría, dermatología, genética y neonatología.^{1,2}

Se consideraron artículos originales, reportes de caso, series de caso, revisiones sistemáticas, revisiones narrativas y artículos de actualización clínica. Se priorizaron fuentes con imágenes prenatales o posnatales, descripciones de hallazgos radiológicos, criterios dermatológicos, criterios de riesgo y recomendaciones de seguimiento. Se excluyeron comunicaciones sin datos clínicos interpretables, textos duplicados y documentos no revisados por pares cuando no aportaban hallazgos relevantes.

Las búsquedas se estructuraron con términos en inglés y español relacionados con neurocutaneous melanosis, neurocutaneous melanocytosis, congenital melanocytic nevus, giant congenital melanocytic nevus, congenital melanocytic nevus syndrome, prenatal, fetal, ultrasound, sonography, magnetic resonance imaging, posterior fossa cyst, cerebellum, amygdala y neonatal dermatology. Además, se revisaron referencias cruzadas de artículos clave recientes y se incluyeron fuentes abiertas con imágenes reutilizables bajo licencia académica.

La extracción se organizó en cinco dominios: tipo de estudio, edad gestacional o edad posnatal, hallazgo por ecografía, hallazgo por RM, manifestación dermatológica y mensaje clínico-radiológico. Debido a la baja frecuencia de reportes prenatales y la heterogeneidad de las definiciones, no se realizó metaanálisis ni evaluación formal de certeza de evidencia. La síntesis fue narrativa y tabular.

Tabla 2. Estructura PCC y estrategia de síntesis. Fuente: Elaboración propia

Elemento	Definición operativa	Justificación
Población	Fetos, recién nacidos y niños con NMC, NMCG, MNC o síndrome de NMC	Define el grupo clínico-radiológico de interés.
Concepto	Signos prenatales por ecografía o RM fetal y correlación con piel y SNC	Centra la revisión en diagnóstico prenatal y correlación posnatal.
Contexto	Medicina fetal, radiología, dermatología pediátrica, neonatología y genética	Permite una lectura interdisciplinaria y aplicable.
Fuentes	PubMed/MEDLINE, PubMed Central, revistas de acceso abierto, referencias cruzadas	Útil para literatura escasa dominada por casos.
Síntesis	Narrativa, tablas de hallazgos, figuras y algoritmo clínico-radiológico	Adecuada para evidencia heterogénea sin metaanálisis.

3. Resultados y discusión

Panorama de la evidencia prenatal

La evidencia prenatal disponible se concentró en reportes aislados. El artículo con mayor aporte iconográfico describió una gestante evaluada desde las 24 semanas, con hiperecogenicidad cerebelosa persistente, crecimiento de un quiste de fosa posterior, hiperecogenicidad del complejo amigdaloido y RM fetal con acortamiento de señal en T1 y T2 en cerebelo y amígdala; la autopsia confirmó nevos melanocíticos lumbosacros.⁴

Un reporte previo presentó MNC prenatal como quiste de fosa posterior, reforzando que el compromiso leptomeníngeo o de fosa posterior puede ser el primer signo imagenológico antes de que la

piel sea evaluable clínicamente.⁵ Un caso más reciente integró diagnóstico prenatal fetal con revisión de literatura y subrayó que los signos por imagen son infrecuentes, inespecíficos y requieren correlación posnatal o anatomopatológica.⁶

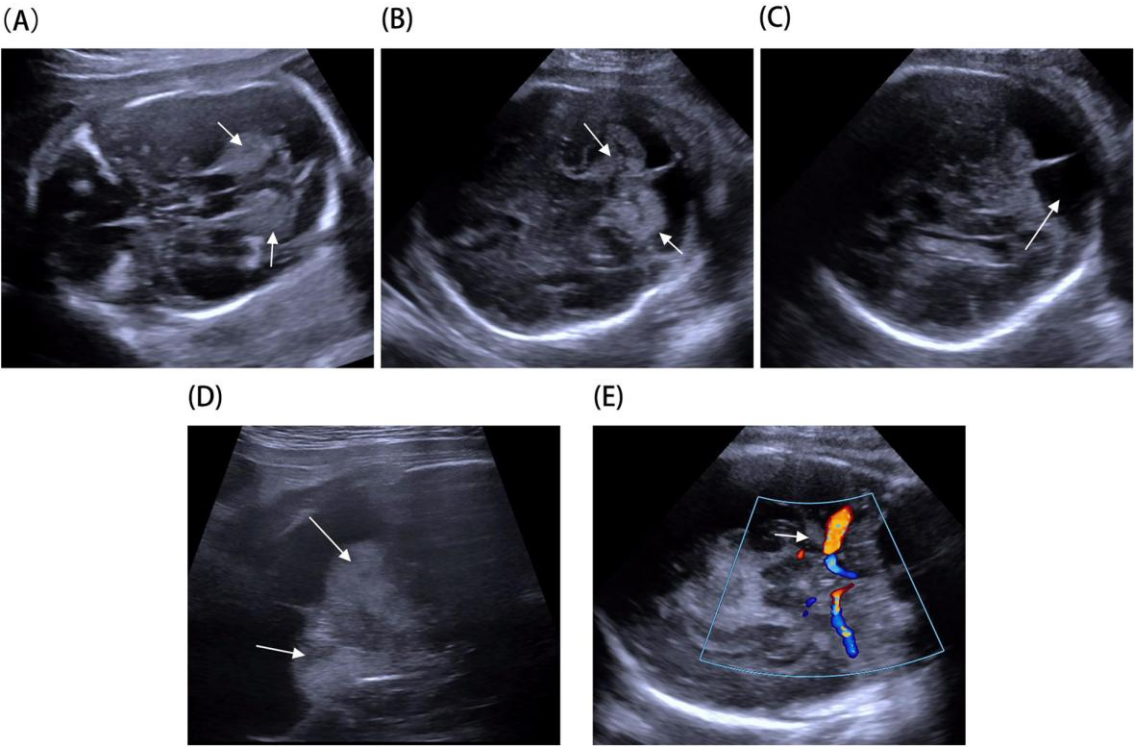
La escasez de reportes no permite calcular sensibilidad o especificidad de la ecografía ni de la RM fetal. El valor de la evidencia actual reside en generar una alerta diagnóstica: ante hiperecogenicidad persistente de cerebelo o amígdala, especialmente si se combina con quiste de fosa posterior o hallazgos cutáneos fetales, el síndrome de NMC debe incluirse en el diagnóstico diferencial, sin excluir causas mucho más frecuentes.

Tabla 3. Reportes prenatales clave y mensajes prácticos. Fuente: Elaboración propia

Fuente	Hallazgo prenatal	Correlación	Mensaje
East y Soares, 2021	Quiste de fosa posterior descrito como presentación prenatal de MNC.	No dependió de hallazgo cutáneo prenatal visible.	El quiste de fosa posterior puede ser una pista temprana, pero es inespecífico.
Shi et al., 2024	Hiperecogenicidad cerebelosa desde 24 semanas, quiste de fosa posterior a 28 semanas e hiperecogenicidad amigdaloides a 32 semanas.	Autopsia con nevos melanocíticos lumbosacros; RM fetal con acortamiento T1/T2.	Cuando la ecogenicidad persiste y se localiza en sitios típicos de melanosis, la RM fetal ponderada en T1 es prioritaria.
Zhao et al., 2026	Reporte prenatal fetal con revisión de literatura.	Reforzó la necesidad de integración genética, imagenológica y posnatal.	Los casos publicados todavía son insuficientes para una regla diagnóstica.

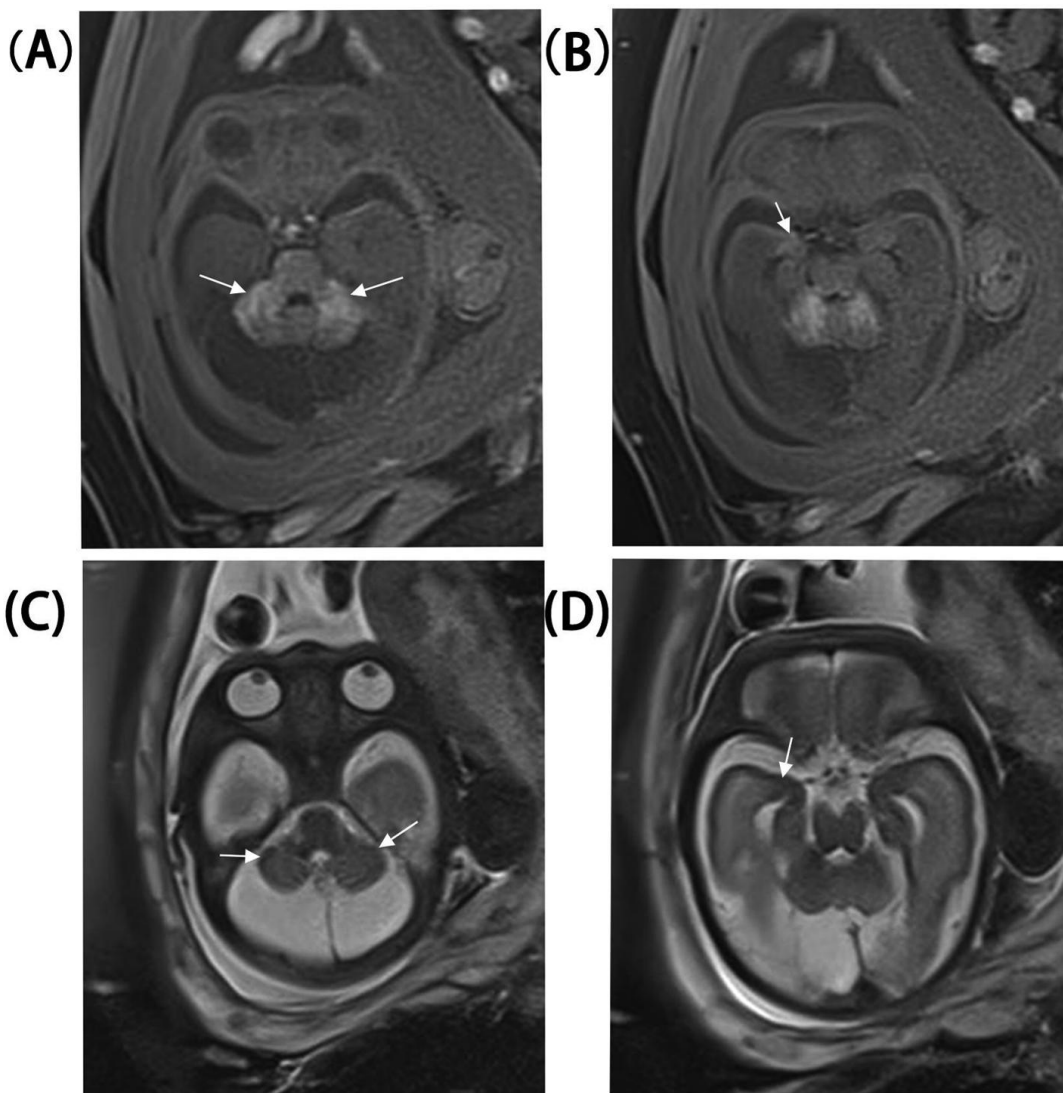
La Figura 1 muestra los patrones ecográficos prenatales de mayor interés: hiperecogenicidad cerebelosa persistente, quiste de fosa posterior y alteraciones del complejo amigdaloides. (Ver Figura 1).

Figura 1. Ecografía fetal en síndrome de nevo melanocítico congénito. Se observan alteraciones hiperecogénicas cerebelosas en diferentes edades gestacionales, quiste de fosa posterior y alteración ecogénica del complejo amigdaloides señalada por flechas. Fuente: Shi et al., *Frontiers in Pediatrics*, 2024; licencia Creative Commons Attribution 4.0.⁴



La Figura 2 resume la correlación por RM fetal, donde el acortamiento T1 y T2 en el cerebelo y complejo amigdaloido apoya la presencia de depósitos melanóticos. (Ver Figura 2).

Figura 2. Resonancia magnética fetal a las 30 semanas. Las imágenes muestran acortamiento de señal en T1 y T2 en cerebelo y complejo amigdaloido. Fuente: Shi et al., *Frontiers in Pediatrics*, 2024; licencia Creative Commons Attribution 4.0.⁴



Correlación dermatológica neonatal

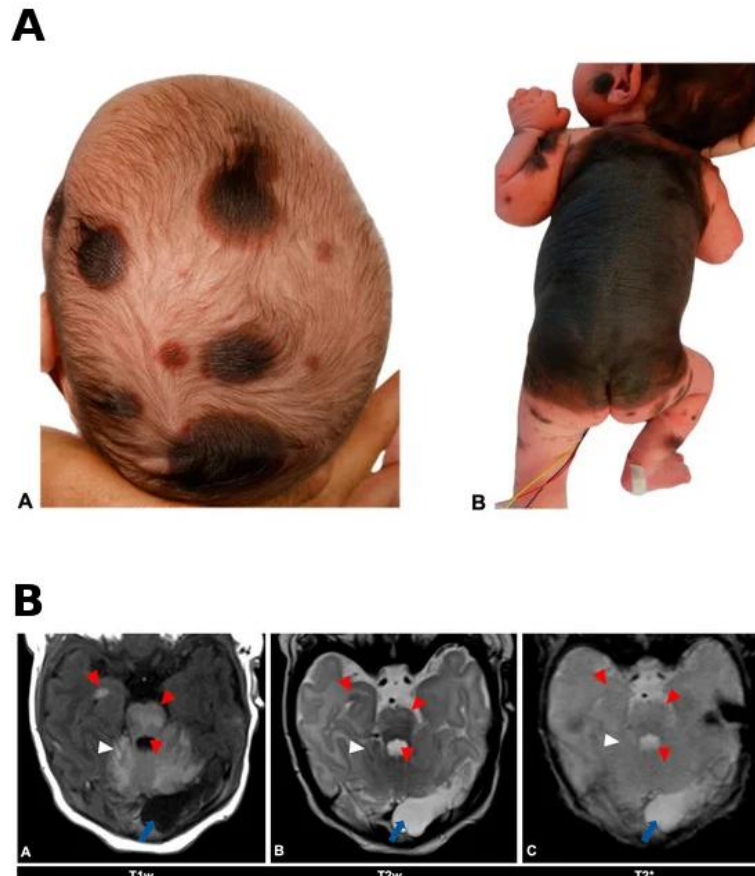
La expresión dermatológica del NMC puede variar desde una mácula pigmentada única hasta placas extensas, hipertriosis, superficie

rugosa, nódulos y decenas de nevos acompañantes. La evaluación posnatal debe documentar tamaño, localización axial o paravertebral, número de lesiones satélite, presencia de nódulos y cambios clínicos evolutivos.^{10,11}

Los estudios de cohortes y series han señalado que el número de nevos acompañantes, el tamaño y determinados fenotipos cutáneos se asocian con mayor probabilidad de compromiso del SNC por RM. En una cohorte japonesa con niños menores de un año, la MNC se diagnosticó por RM cerebral en 31,6% de los pacientes con NMC evaluados, con localización más frecuente en amígdala y luego cerebelo, tronco encefálico y hemisferios cerebrales.¹²

En revisiones y estudios retrospectivos, la RM del SNC ha mostrado valor para identificar anomalías que cambian el pronóstico o el seguimiento, aunque persisten diferencias entre centros sobre quién debe ser cribado y cuándo repetir la imagen. El consenso práctico es individualizar la decisión, priorizando NMCG, múltiples nevos acompañantes, síntomas neurológicos o fenotipos múltiples de riesgo.^{13,14,15,16}

Figura 3. Correlación dermatológica y resonancia posnatal. A: nevos melanocíticos congénitos múltiples con nevo gigante dorsal. B: RM neonatal con melanosis leptomeníngea e intraparenquimatosa hiperintensa en T1, con menor visibilidad en T2 o T2 estrella. Fuente: Adaptado de Ruff et al., *Diagnostics*, 2024; licencia Creative Commons Attribution 4.0.¹⁶



Genética y fisiopatología

El modelo fisiopatológico dominante es el mosaicismo somático poscigótico. La mutación activadora de NRAS en codón 61 es la alteración recurrente más reconocida en NMC grandes y múltiples; mutaciones o fusiones que involucran BRAF son menos frecuentes y pueden asociarse con fenotipos multinodulares.^{17,18,19,20}

La plausibilidad prenatal se explica por el origen de melanocitos en la cresta neural y su migración temprana hacia piel, leptomeninges, globo ocular, oído interno y otras estructuras. Si el evento genético ocurre en una ventana embrionaria temprana, la carga de células melanocíticas anómalas puede involucrar simultáneamente piel y SNC, lo que genera la correlación neurocutánea.^{7,8,17}

La presencia de melanina altera la RM por propiedades paramagnéticas. En el encéfalo fetal y neonatal, antes de la mielinización avanzada, las lesiones melanóticas suelen ser más visibles en imágenes ponderadas en T1; posteriormente pueden requerirse planos

adicionales, contraste y comparación con secuencias T2 o susceptibilidad para diferenciar melanosis leptomeníngea, melanosis intraparenquimatosas, hemorragia o melanoma.^{21,22,23,24,25}

Hallazgos por imagen y diagnóstico diferencial

En ecografía fetal, los hallazgos descritos son señales de alerta y no criterios diagnósticos: hiperecogenicidad cerebelosa, hiperecogenicidad en región amigdaloides, quiste de fosa posterior y, en teoría, masas o placas cutáneas si son voluminosas. La principal amenaza interpretativa es sobrellamar MNC ante hallazgos que son mucho más frecuentes en hemorragia, infección, tumores o malformaciones de la fosa posterior.^{4,5,26}

La RM fetal aporta especificidad relativa cuando demuestra acortamiento T1 y T2 en localizaciones anatómicas típicas, especialmente cerebelo, tronco encefálico, amígdala o leptomeninges basales. Aun así, la RM fetal puede estar limitada por movimiento, edad gestacional,

resolución espacial y ausencia de criterios validados.^{4,23,24,25}

En la etapa posnatal, la RM cerebral y medular temprana permite mapear melanosis focal, melanosis difusa leptomeníngea, quistes aracnoideos, hidrocefalia y masas sospechosas.

La distinción entre melanosis intraparenquimatosa focal y compromiso leptomeníngeo difuso importa porque las complicaciones, la necesidad de neurocirugía y el riesgo de eventos neurológicos difieren.^{14,15,16,27,28,29,30}

Tabla 4. Diagnóstico diferencial por hallazgo prenatal o neonatal. Fuente: Elaboración propia

Hallazgo	Diagnóstico diferencial	Claves de discriminación	Siguiente paso
Hiperecogenicidad cerebelosa persistente	Hemorragia fetal, calcificaciones, tumor, infección, artefacto por plano de insonación, melanosis	Evolución temporal, ausencia de degradación típica de sangre, localización bilateral o simétrica, RM T1/T2.	Solicitar RM fetal y seguimiento ecográfico dirigido.
Quiste de fosa posterior	Dandy-Walker, bolsa de Blake persistente, quiste aracnoideo, megacisterna magna, alteración secundaria a melanosis leptomeníngea	Medir vermis, tentorio, comunicación con cuarto ventrículo y evolución del LCR.	RM fetal de fosa posterior y consejería materno-fetal.
Hiperseñal T1 fetal o neonatal	Melanina, sangre subaguda, grasa, proteína alta, mineralización variable	Correlacionar con T2, susceptibilidad, localización típica y piel.	Interpretación por neurorradiología fetal/pediátrica.
Nevo gigante o múltiples nevos al nacer	NMC aislado, síndrome de NMC, hamartomas, mosaicismos pigmentarios	Tamaño proyectado adulto, número de nevos, eje posterior, síntomas neurológicos.	RM cerebral y medular temprana si alto riesgo.

Discusión

Esta revisión muestra que el diagnóstico prenatal del síndrome de NMC es posible solo en circunstancias excepcionales y, en la mayoría de los escenarios, debe formularse como sospecha. La

ecografía fetal puede ser el primer estudio en sugerir anomalías, pero su especificidad es baja. La RM fetal mejora la caracterización tisular al identificar acortamiento de señal compatible con melanina, sobre todo en T1, y puede orientar la consejería familiar cuando los hallazgos son

persistentes y topográficamente concordantes.^{4,5,6}

El hallazgo cutáneo sigue siendo esencial. El diagnóstico fetal sin correlación dermatológica puede ser incompleto, porque la piel es el órgano más accesible y define fenotipos de riesgo. Al nacimiento deben documentarse las lesiones con fotografía clínica, medición, clasificación por TPA y conteo de nevos acompañantes. Esta evaluación permite decidir si la RM del SNC es urgente, electiva o no prioritaria.^{10,11,31,32,33}

La literatura reciente no apoya una conducta única para todos los NMC. En pacientes con NMC pequeños y pocos nevos acompañantes, el beneficio de RM de cribado puede ser bajo; en cambio, NMCG, múltiples nevos acompañantes, fenotipo de múltiples NMC medianos o síntomas neurológicos justifican RM cerebral y medular temprana. Cuando la RM inicial es positiva, la repetición seriada no tiene consenso y suele reservarse para cambios clínicos, hidrocefalia, sospecha tumoral o planificación terapéutica.^{13,14,16,34,35,36}

Desde el punto de vista radiológico, el mensaje más importante es anatómico y temporal. Las localizaciones repetidamente descritas son amígdala, lóbulos temporales anteriores, cerebelo, tronco encefálico y leptomeninges basales; en el neonato, la ventana previa a la mielinización facilita la detección en T1. En consecuencia, la RM temprana debe incluir planos T1 adecuados, T2, susceptibilidad o T2 estrella cuando esté disponible, y evaluación de columna si el fenotipo cutáneo o la clínica lo justifican.^{15,16,23,25,30}

El pronóstico depende de la presencia, distribución y comportamiento de las lesiones del SNC. La melanositis focal intraparenquimatosas puede permanecer asintomática, mientras que la melanositis leptomeníngea difusa se asocia con hidrocefalia, convulsiones, hipertensión intracraneal, melanoma primario del SNC y necesidad de neurocirugía. El manejo debe ser individualizado y coordinado por dermatología, neurología, radiología, neurocirugía, cirugía plástica, genética y apoyo psicosocial.^{37,38,39,40,41,42,43}

Tabla 5. Estratificación práctica de riesgo y uso de resonancia posnatal. Fuente: Elaboración propia

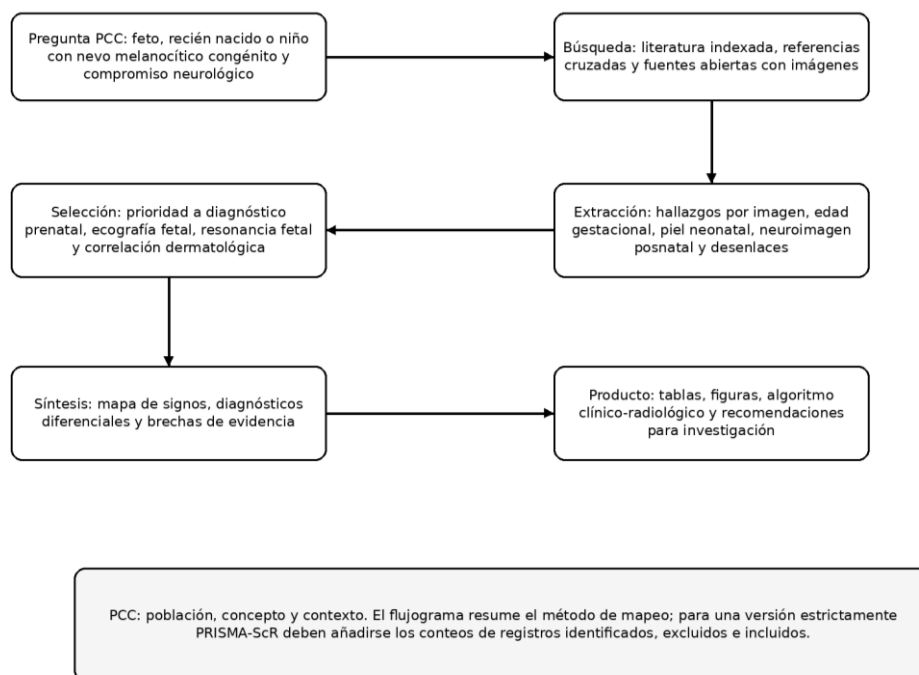
Escenario clínico	Riesgo relativo	Imagen sugerida	Seguimiento
NMC pequeño aislado, sin síntomas neurológicos	Bajo	Seguimiento dermatológico; RM no obligatoria salvo cambios clínicos o dudas diagnósticas.	Educación sobre cambios de color, nódulos, sangrado, dolor o síntomas neurológicos.
NMC grande o gigante, eje posterior, múltiples nevos acompañantes	Moderado-alto	RM cerebral temprana; considerar RM medular según fenotipo o síntomas.	Control interdisciplinario; fotografía seriada y revisión neurológica.
Más de 20 nevos acompañantes o fenotipo de múltiples NMC medianos	Alto	RM cerebral y medular temprana, idealmente en primeros meses.	Vigilar epilepsia, desarrollo, hidrocefalia, hipertensión intracraneal.
RM positiva para melanosis leptomeningea difusa, hidrocefalia o masa	Muy alto	Neurorradiología, neurología y neurocirugía; seguimiento individualizado.	Repetir imagen ante síntomas, crecimiento, hidrocefalia o sospecha tumoral.

Flujogramas propuestos

La Figura 4 resume el proceso metodológico usado para organizar la revisión de alcance. (Ver Figura 4).

Figura 4. Flujograma metodológico de la revisión de alcance con enfoque PCC. Fuente: Elaboración propia.

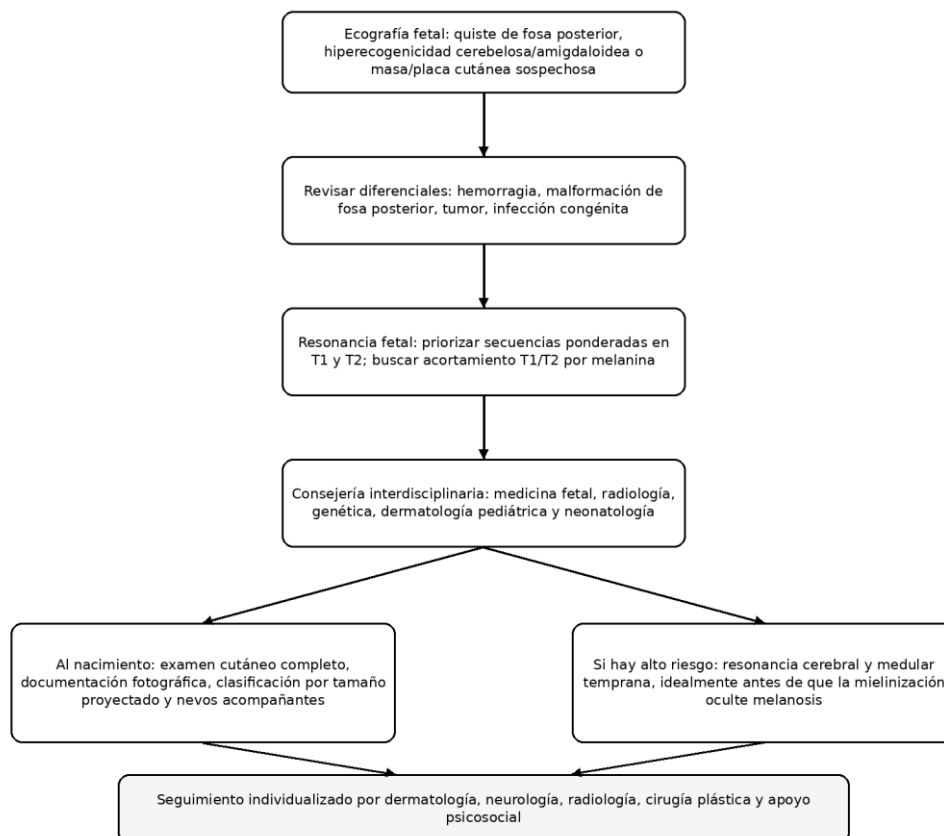
Flujograma metodológico de la revisión de alcance



La Figura 5 propone un algoritmo clínico-radiológico para escenarios de sospecha prenatal o alto riesgo neonatal. (Ver Figura 5).

Figura 5. Algoritmo clínico-radiológico propuesto ante sospecha prenatal de síndrome de nevo melanocítico congénito o melanositis neurocutánea. Fuente: Elaboración propia.

Algoritmo clínico-radiológico propuesto ante sospecha prenatal



Brechas de conocimiento

Tabla 6. Brechas de conocimiento y preguntas futuras. Fuente: Elaboración propia

Brecha	Pregunta investigable	Diseño sugerido
Criterios prenatales inexistentes	¿Qué combinación de ecografía y RM fetal predice MNC?	Registro multicéntrico de fetos con quiste de fosa posterior e hiperecogenicidad cerebelosa/amigdaloides.
Baja frecuencia de casos con imagen fetal	¿Cuál es la sensibilidad de T1 fetal para melanina?	Revisión colaborativa con repositorio de imágenes y revisión central por neurorradiólogos.
Seguimiento heterogéneo	¿Cuándo repetir RM si la imagen neonatal es positiva?	Cohorte prospectiva con criterios clínicos, imagenológicos y neurodesarrollo.
Correlación genotipo-fenotipo incompleta	¿Qué variantes predicen compromiso del SNC?	Secuenciación de tejido cutáneo y, si está indicado,

		tejido del SNC o líquido cefalorraquídeo.
Impacto psicosocial poco medido	¿Cómo influye el diagnóstico prenatal en decisiones familiares?	Estudios cualitativos y medición de calidad de vida familiar.

Consideraciones éticas

Esta revisión utilizó literatura publicada y figuras de artículos de acceso abierto con licencia académica; no incluyó datos primarios de pacientes ni intervención sobre seres humanos. Las imágenes clínicas e imagenológicas reproducidas en las figuras mantienen la atribución de fuente y licencia declarada por las publicaciones originales.^{4,16}

Si este manuscrito se complementa con casos propios, fotografías clínicas, ecografías, RM fetales o posnatales de pacientes locales, deberá añadirse aprobación institucional cuando corresponda, consentimiento informado específico para publicación de imágenes y medidas de anonimización.

Limitaciones

La principal limitación fue la baja disponibilidad de casos prenatales publicados, lo que impidió estimar rendimiento diagnóstico de la ecografía o la RM fetal. La mayoría

de datos procedió de reportes de caso, series pequeñas y estudios retrospectivos, con definiciones variables de MNC, síndrome de NMC y fenotipos de riesgo.

Otra limitación fue la tensión entre literatura histórica y actual. Algunos artículos previos a 2008 se mantuvieron porque establecieron definiciones, patrones de imagen o bases fisiopatológicas aún citadas en trabajos recientes; sin embargo, las recomendaciones clínicas se apoyaron preferentemente en literatura de los últimos años.

Para contextualizar el NMCG desde cirugía, dermatología e histopatología se conservaron revisiones y descripciones clínicas ampliamente citadas, además de una referencia metodológica sobre cuándo elegir una revisión de alcance frente a una revisión sistemática.^{44,45,46,47,48,49,50}

4. Conclusiones

El síndrome de NMC y la MNC son entidades raras cuya sospecha prenatal es excepcional, pero relevante cuando la ecografía fetal muestra hiperecogenicidad cerebelosa o amigdaloida persistente, quiste de fosa posterior o lesiones cutáneas fetales sugestivas.

La RM fetal, especialmente las secuencias ponderadas en T1, puede aumentar la sospecha diagnóstica al identificar acortamiento de señal compatible con melanina en localizaciones típicas; no obstante, la ausencia de criterios validados exige interpretación cautelosa.

El examen dermatológico neonatal y la RM cerebral o medular temprana en pacientes de alto riesgo son la base de la confirmación y estratificación. La atención debe ser interdisciplinaria y orientada a neurodesarrollo, hidrocefalia, convulsiones, sospecha tumoral, seguimiento cutáneo y apoyo familiar.

La prioridad de investigación futura es construir registros multicéntricos con imágenes prenatales, dermatología neonatal, genética y desenlaces neurológicos para transformar signos aislados en criterios diagnósticos reproducibles.

Financiamiento

No se declaró financiación específica para la elaboración de este manuscrito

Conflictos de interés

Los autores declaran no tener conflictos de interés.

Bibliografía

1. Tricco AC, Lillie E, Zarin W, O'Brien KK, Colquhoun H, Levac D, et al. PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): Checklist and Explanation. *Ann Intern Med*. 2018;169(7):467-73.
2. Peters MDJ, Marnie C, Tricco AC, Pollock D, Munn Z, Alexander L, et al. Updated methodological guidance for the conduct of scoping reviews. *JBIM Evid Synth*. 2020;18(10):2119-26.

3. Page MJ, McKenzie JE, Bossuyt PM, Boutron I, Hoffmann TC, Mulrow CD, et al. The PRISMA 2020 statement: an updated guideline for reporting systematic reviews. *BMJ*. 2021;372:n71.
4. Shi Z, Sun T, Yin J, Qiu S, Wang Y, Leng J. Case Report: Prenatal ultrasound presentation of congenital melanocytic nevus syndrome. *Front Pediatr*. 2024;12:1466999.
5. East JE, Soares BP. Neurocutaneous melanosis: prenatal presentation as a posterior fossa cyst. *Neuropediatrics*. 2021;52(6):504-5.
6. Zhao X, Wang J, Song J, He Y, Zhang X, Ma Q, et al. Prenatal fetal neurocutaneous melanosis: a case report and literature review. *Mol Genet Genomic Med*. 2026;14:e70174.
7. Kadonaga JN, Frieden IJ. Neurocutaneous melanosis: definition and review of the literature. *J Am Acad Dermatol*. 1991;24(5 Pt 1):747-55.
8. Kinsler V, Shaw AC, Merks JH, Hennekam RC. The face in congenital melanocytic nevus syndrome. *Am J Med Genet A*. 2012;158A(5):1014-9.
9. Ruth J. Congenital melanocytic nevus syndrome: an association between congenital melanocytic nevi and neurological abnormalities. *Semin Pediatr Neurol*. 2024;51:101153.
10. Krengel S, Scope A, Dusza SW, Vonthein R, Marghoob AA. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol*. 2013;68(3):441-51.
11. Mologousis MA, Tsai SYC, Tissera KA, Levin YS, Hawryluk EB. Updates in the management of congenital melanocytic nevi. *Children (Basel)*. 2024;11(1):62.
12. Takiya M, Fushimi Y, Sakamoto M, Yoshida T, Ueno K, Nakajima S, et al. Incidence of neurocutaneous melanosis in Japanese pediatric patients with congenital melanocytic nevi. *Sci Rep*. 2023;13:16442.
13. Fledderus AC, Widdershoven AL, Lapid O, Breugem CC, Pasmans SGMA, van der Horst CMAM, et al. Neurological signs, symptoms and MRI abnormalities in patients with congenital melanocytic naevi and evaluation of routine MRI-screening: systematic review and meta-analysis. *Orphanet J Rare Dis*. 2022;17:79.

14. Neale H, Plumptre I, Belazarian L, Wiss K, Hawryluk EB. Central nervous system magnetic resonance imaging abnormalities and neurologic outcomes in pediatric patients with congenital nevi: a 10-year multi-institutional retrospective study. *J Am Acad Dermatol.* 2022;87(5):1060-8.
15. Waelchli R, Aylett SE, Atherton D, Thompson DJ, Chong WK, Kinsler VA. Classification of neurological abnormalities in children with congenital melanocytic naevus syndrome identifies magnetic resonance imaging as the best predictor of clinical outcome. *Br J Dermatol.* 2015;173(3):739-50.
16. Ruff C, Gohla G, Nägele T, Batra M. Central nervous system involvement and neuroradiological imaging insights of neurocutaneous melanocytosis in congenital melanocytic nevi. *Diagnostics (Basel).* 2024;14(21):2345.
17. Polubothu S, McGuire N, Al-Olabi L, Baird W, Bulstrode N, Chalker J, et al. Does the gene matter? Genotype-phenotype and genotype-outcome associations in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol.* 2020;182(2):434-43.
18. Bauer J, Curtin JA, Pinkel D, Bastian BC. Congenital melanocytic nevi frequently harbor NRAS mutations but no BRAF mutations. *J Invest Dermatol.* 2007;127(1):179-82.
19. Charbel C, Fontaine RH, Malouf GG, Picard A, Kadlub N, El-Murr N, et al. NRAS mutation is the sole recurrent somatic mutation in large congenital melanocytic nevi. *J Invest Dermatol.* 2014;134(4):1067-74.
20. Salgado CM, Tomás-Velázquez A, Reyes-Múgica M. Congenital melanocytic neoplasms: clinical, histopathological and recent molecular developments. *Virchows Arch.* 2025;486(1):165-76.
21. Küsters-Vandeveld HV, Küsters B, van Engen-van Grunsven AC, Groenen PJ, Wesseling P, Blokx WA. Primary melanocytic tumors of the central nervous system: a review with focus on molecular aspects. *Brain Pathol.* 2015;25(2):209-26.
22. Varela-Poblete J, Vidal-Tellez A, Cruz-Quiroga JP, Montoya-Salvadores F, Medina-Escobar J. Melanocytic lesions of the central nervous system: a case series. *Arq Neuropsiquiatr.* 2022;80(2):153-60.

23. Barkovich AJ, Frieden IJ, Williams ML. MR of neurocutaneous melanosis. *AJNR Am J Neuroradiol.* 1994;15(5):859-67.
24. Enochs WS, Petherick P, Bogdanova A, Mohr U, Weissleder R. Paramagnetic metal scavenging by melanin: MR imaging. *Radiology.* 1997;204(2):417-23.
25. Jakchairoongruang K, Khakoo Y, Beckwith M, Barkovich AJ. New insights into neurocutaneous melanosis. *Pediatr Radiol.* 2018;48(12):1786-96.
26. Chen YA, Woodley-Cook J, Sgro M, Bharatha A. Sonographic and magnetic resonance imaging findings of neurocutaneous melanosis. *Radiol Case Rep.* 2016;11(1):29-32.
27. Guler E, Arslan EA. A case of neurocutaneous melanosis and neuroimaging findings. *J Radiol Case Rep.* 2015;9(3):1-6.
28. Mormina E, Granata F, Vinci SL, Coglitore A, Caragliano AA, Tessitore A, et al. Imaging and clinical features of neurocutaneous melanosis in the pediatric population. *Curr Med Imaging.* 2021;17(12):1391-402.
29. Bekiesinska-Figatowska M, Szczygieski O, Boczar M, Madzik J, Klepacka T, Zak K, et al. Neurocutaneous melanosis in children with giant congenital melanocytic nevi. *Clin Imaging.* 2014;38(1):79-84.
30. Bekiesinska-Figatowska M, Sawicka E, Zak K, Szczygieski O. Age related changes in brain MR appearance in the course of neurocutaneous melanosis. *Eur J Radiol.* 2016;85(8):1427-31.
31. Marghoob AA, Dusza S, Oliveria S, Halpern AC. Number of satellite nevi as a correlate for neurocutaneous melanocytosis in patients with large congenital melanocytic nevi. *Arch Dermatol.* 2004;140(2):171-5.
32. Bett BJ. Large or multiple congenital melanocytic nevi: occurrence of cutaneous melanoma in 1008 persons. *J Am Acad Dermatol.* 2005;52(5):793-7.
33. DeDavid M, Orlow SJ, Provost N, Marghoob AA, Rao BK, Huang CL, et al. A study of large congenital melanocytic nevi and associated malignant melanomas: review of cases in the New York University Registry and the world literature. *J Am Acad Dermatol.* 1997;36(3 Pt 1):409-16.

34. Price HN, Schaffer JV. Congenital melanocytic nevi: when to worry and how to treat: facts and controversies. Clin Dermatol. 2010;28(3):293-302.
35. Ott H, Krenzel S, Beck O, Böhler K, Böttcher-Haberzeth S, Cangir Ö, et al. Multidisciplinary long-term care and modern surgical treatment of congenital melanocytic nevi: recommendations by the CMN surgery network. J Dtsch Dermatol Ges. 2019;17(10):1005-16.
36. Neale H, Wiss K, Belazarian L, Hawryluk EB. Guidance on screening magnetic resonance imaging decisions for congenital melanocytic nevi. J Am Acad Dermatol. 2024;90(3):e107-e108.
37. Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N, Calonje JE, Chong WK, Hargrave D, et al. Melanoma in congenital melanocytic naevi. Br J Dermatol. 2017;176(5):1131-43.
38. Pastore LM, Valentini R, Marghoob AA. Congenital melanocytic nevi and risk of melanoma. Clin Dermatol. 2025;43(3):378-84.
39. Ramaswamy V, Delaney H, Haque S, Marghoob A, Khakoo Y. Spectrum of central nervous system abnormalities in neurocutaneous melanocytosis. Dev Med Child Neurol. 2012;54(6):563-8.
40. Rahman RK, Delaney HA, Urban AY, Toescu SM, Aquilina K, Thompson DNP. Neurosurgical management of patients with neurocutaneous melanosis: a systematic review. Neurosurg Focus. 2022;52(4):E8.
41. Fu YJ, Morota N, Nakagawa A, Takahashi H, Kakita A. Neurocutaneous melanosis: surgical pathological features of an apparently hamartomatous lesion in the amygdala. J Neurosurg Pediatr. 2010;6(1):82-6.
42. Salgado CM, Basu D, Nikiforova M, Bauer BS, Johnson D, Rundell V, et al. Amplification of mutated NRAS leading to congenital melanoma in neurocutaneous melanocytosis. Melanoma Res. 2015;25(5):453-60.
43. Basu D. Therapeutic strategies in neurocutaneous melanocytosis. Anticancer Res. 2024;44(12):5157-67.
44. Arneja JS, Gosain AK. Giant congenital melanocytic nevi. Plast Reconstr Surg. 2009;124(1 Suppl):1e-13e.
45. Escandón-Pérez S, Landeta-Sa AP, González-Jasso Y,

- Arenas-Guzmán R. Giant congenital melanocytic nevi. *Bol Med Hosp Infant Mex*. 2019;76(6):251-8.
46. Viana ACL, Gontijo B, Bittencourt FV. Giant congenital melanocytic nevus. *An Bras Dermatol*. 2013;88(6):863-78.
 47. Ruiz-Maldonado R, Tamayo L, Laterza AM, Durán C. Giant pigmented nevi: clinical, histopathologic, and therapeutic considerations. *J Pediatr*. 1992;120(6):906-11.
 48. Barnhill RL, Fleischli M. Histologic features of congenital melanocytic nevi in infants 1 year of age or younger. *J Am Acad Dermatol*. 1995;33(5 Pt 1):780-5.
 49. Neuhold JC, Friesenhahn J, Gerdes N, Krengel S. Case reports of fatal or metastasizing melanoma in children and adolescents: a systematic analysis of the literature. *Pediatr Dermatol*. 2015;32(1):13-22.
 50. Munn Z, Peters MDJ, Stern C, Tufanaru C, McArthur A, Aromataris E. Systematic review or scoping review? Guidance for authors when choosing between a systematic or scoping review approach. *BMC Med Res Methodol*. 2018;18(1):143.

Anexo 1. Estrategia de búsqueda sugerida para réplica

("neurocutaneous melanosis" OR "neurocutaneous melanocytosis" OR "congenital melanocytic nevus syndrome" OR "giant congenital melanocytic nevus" OR "congenital melanocytic nevus") AND (prenatal OR fetal OR antenatal OR ultrasound OR sonography OR "magnetic resonance imaging" OR MRI OR "posterior fossa cyst" OR cerebellum OR amygdala).

Nota para los autores: antes del envío formal, se recomienda ejecutar la estrategia final en bases bibliográficas seleccionadas, registrar fecha exacta, conteos de registros y motivos de exclusión si la revista exige una adherencia estricta a PRISMA-ScR.