



REPORTE DE CASO

XANTOGRANULOMA JUVENIL VULVAR EN EL CONTEXTO DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: A PROPÓSITO DE UN CASO

Claudia Urbina-Alvarez ^{1,a}, Yesenia Limache-Ontiveros ^{2,b}

FILIACIÓN

¹ Servicio de Ginecología, Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

² Servicio de Patología, Instituto Nacional de Salud del Niño, Lima, Perú

^a Médico especialista en ginecología y obstetricia

^b Médico especialista en anatomía patológica

RESUMEN

El xantogranuloma juvenil (XGJ) es un trastorno benigno poco frecuente, parte de las histiocitosis de células no Langerhans. Se manifiesta durante la primera infancia como neoformaciones papulonodulares, principalmente en la cabeza y el cuello. Aunque rara vez afecta órganos internos, se sugiere evaluar el compromiso ocular en casos extracutáneos. El diagnóstico es mayormente clínico, pero en ocasiones se confirma con una biopsia de piel. Se presenta el caso de una niña de dos años, traída por su madre al servicio de ginecología pediátrica debido a una lesión en la zona vulvar. Esta presentación es inusual y resalta la importancia de considerar el XGJ en el diagnóstico diferencial de lesiones dermatológicas en pediatría. Las lesiones de XGJ generalmente son benignas y se tratan si causan síntomas o para confirmar el diagnóstico.

Palabras clave: Xantogranuloma Juvenil; Niñas, Vulva, Histiocitosis de Células no Langerhans, Neurofibromatosis tipo I. (Fuente: DeCS BIREME)

VULVAR JUVENILE XANTHOGRANULOMA IN A PATIENT WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1: A CASE REPORT

ABSTRACT

Juvenile xanthogranuloma (JXG) is a rare benign disorder that belongs to the group of non-Langerhans cell histiocytoses. It manifests during early childhood as papulonodular lesions, mainly on the head and neck. Although it rarely affects internal organs, evaluating ocular involvement is recommended in extracutaneous cases. The diagnosis is mostly clinical, but it is occasionally confirmed with a skin biopsy. We present the case of a two-year-old girl brought by her mother to the pediatric gynecology service due to a lesion in the vulvar area. This presentation is unusual and highlights the importance of considering JXG in the differential diagnosis of dermatologic lesions in pediatrics. JXG lesions are generally benign and are treated if they cause symptoms or to confirm the diagnosis.

Keywords: Juvenile Xanthogranuloma, Girls, Vulva, Non-Langerhans Cell Histiocytosis, Neurofibromatosis Type I. (Source: MeSH NLM)



Citar como:

Urbina-Alvarez C, Limache-Ontiveros Y. Xantogranuloma juvenil vulvar en el contexto de la neurofibromatosis tipo 1: a propósito de un caso. Rev Pediatr Espec. 2026;5(1):48-51. doi: 10.58597/rpe.v5i1.141

Correspondencia:

Claudia Urbina Alvarez
aracelliurbinaalvarez@gmail.com

Recibido: 16/02/2026

Aprobado: 20/03/2026

Publicado: 31/03/2026



Esta es una publicación con licencia de Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

INTRODUCCIÓN

El xantogranuloma juvenil (XGJ) es la forma más frecuente de histiocitosis no Langerhans y corresponde a una proliferación histiocítica benigna predominantemente cutánea. De acuerdo con la clasificación revisada de las histiocitosis, el XGJ forma parte del grupo C (histiocitosis cutáneas)^{1,2}.

El XGJ fue inicialmente descrito por Adamstown en 1905 bajo la denominación de «xantomas congénitos múltiples», que luego fue renombrada a «nevoxantoendotelioma» por Mac Donagh en 1912. Posteriormente, en 1954, tras confirmarse su origen fibrohistiocítico, la enfermedad recibió el nombre de xantogranuloma juvenil. Esta rara condición es la más común entre las histiocitosis de tipo II³.

La prevalencia de los XGJ es significativamente superior en la población afectada por NF1 si se compara con la población no afectada por dicha condición⁴. Aunque los XGJ no forman parte de los criterios diagnósticos para NF1, son de gran especificidad y valor predictivo positivo en niños pequeños que tienen manchas café con leche (MCL) como en este caso. El gran desafío es correlacionar la presencia de XGJ en un paciente con MCL y además la ubicación anatómica vulvar poco frecuente.

Aproximadamente el 70 % de los casos se presenta durante el primer año de vida⁵ y hasta un 30 % puede estar presente desde el nacimiento⁶. Entre el 10 % y el 15 % de los casos se diagnostica en la adolescencia o en la edad adulta⁷. Esta enfermedad se caracteriza por pápulas o nódulos bien delimitados, de color amarillo-anaranjado o eritematoso, localizados principalmente en cabeza, cuello, tronco y extremidades, generalmente limitados a la piel²⁻⁵. Aunque su curso suele ser autolimitado se resuelve de manera espontánea. No obstante, en ciertas ocasiones puede afectar otros órganos, siendo el ojo el que con mayor frecuencia se ve comprometido, lo que puede producir ceguera⁸.

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno autosómico dominante causado por variantes patogénicas en el gen NF1, con manifestaciones clínicas progresivas según la edad⁹; en la infancia temprana predominan los hallazgos pigmentarios, como las manchas café con leche y las efélides. El diagnóstico se basa en criterios clínicos establecidos por los Institutos Nacionales de Salud (NIH, por sus siglas en inglés), recientemente actualizados, con la incorporación de ajustes que facilitan su aplicación en niños pequeños¹⁰. En este contexto, la presencia del XGJ en niños con lesiones pigmentarias sugestivas de NF1 ha sido propuesta como un posible marcador clínico temprano, dado que estudios observacionales han mostrado una mayor frecuencia de XGJ en pacientes con NF1 en comparación con la población general, aunque con curso habitualmente benigno y transitorio.

El propósito de este estudio es reportar un caso inusual de afectación vulvar en población pediátrica, lo cual representa un desafío diagnóstico. Presentamos el caso de una niña de 2 años con xantogranuloma juvenil vulvar y su manejo de esta entidad.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenina de 2 años, natural de Áncash, nacida a término por cesárea, sin antecedentes perinatales ni patológicos relevantes. No presentaba cirugías previas ni antecedentes alérgicos. Hace un año tuvo un episodio de dificultad respiratoria (SOB) que fue tratado con nebulizaciones, sin necesidad de acudir a urgencias ni hospitalización. No hay antecedentes familiares de primer grado de consanguinidad con MCL o de NF1.

Fue traída por su madre al Servicio de Emergencia del Instituto

Nacional de Salud del Niño por cuadro de rinofaringitis. Durante la evaluación, la paciente tenía un peso de 11,5 kg y en el examen físico se observaron manchas café en el abdomen, lo que generó sospecha clínica de neurofibromatosis.

Luego, fue evaluada por el Servicio de Dermatología. Se evidenciaron lesiones papulares de 0,2-0,6 cm en la región inguinal y vulvar,



Figura 1. Lesión de forma ovalada plana amarilla alrededor de labios mayores, catalogada como tumoración de vulva de etiología a determinar. Se identifican cuatro lesiones: tres superiores y una inferior; dos de ellas miden aproximadamente 1 cm, una 1.5 cm y la menor 0.5 cm.

además de múltiples manchas color café con leche típicas en el abdomen mayores a 0,5 mm, aproximadamente 13. Se requirieron estudios adicionales por posible neurofibromatosis.

En el examen oftalmológico se identificó un nódulo de Lisch en ambos ojos; fondo de ojos normal. Asimismo, fue evaluada por el Servicio de Neurología, donde se planteó un probable diagnóstico de NF1, con desarrollo normal. Se solicitó una biopsia de la lesión vulvar para realizar un estudio histopatológico.

En la evaluación ginecológica, se encontró como una forma de lesión ovalada plana de color amarillo alrededor de los labios mayores, de 1 cm y 0,5 cm (4 lesiones) considerada como una tumoración de vulva de etiología a determinar, por lo que se programó una biopsia (v. Figura 1).

La biopsia de escisión se realizó en sala de operaciones sin complicaciones; se obtuvo una formación polipoide de color pardo grisáceo de 2,5 × 1,7 × 1 cm. La evolución es favorable. Los cortes histológicos muestran una formación polipoide cubierta por epitelio con estroma mixoide laxo, con cambios quísticos y proliferación vascular. No se detecta malignidad en la muestra, lo que lleva al diagnóstico de XGJ (v. Figura 2). Se explicó a la madre el carácter benigno del tumor. Se dio de alta por no requerir otra intervención.

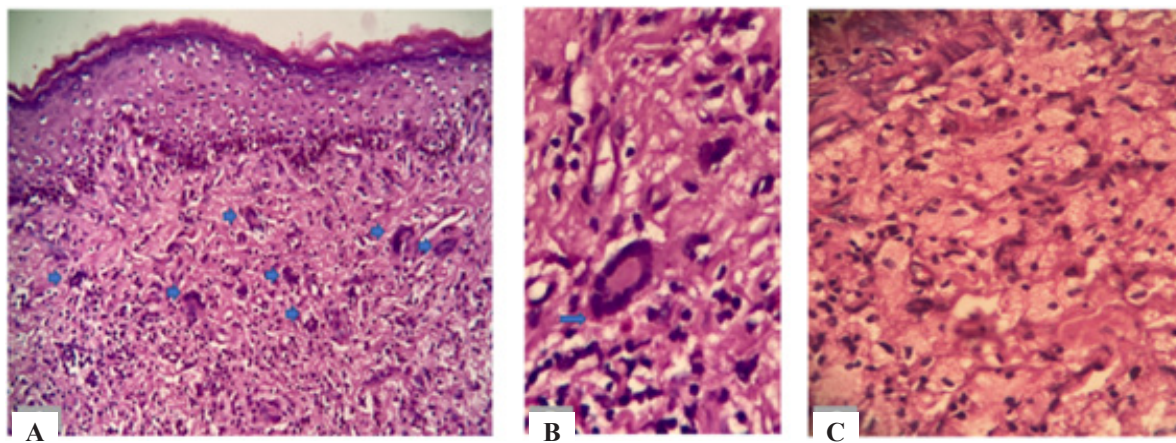


Figura 2. Descripción microscópica. Los cortes histológicos muestran formación polipode tapizada por epitelio estroma mixoide laxo con cambios quísticos y proliferación vascular. Resultado de anatomía patológica 11/06/2024 xantogranuloma juvenil. Figura A. proliferación fibrohistiocitaria con Células gigantes múltiples (flecha). Figura B. Célula gigante de touton (flecha). Figura C. Proliferación de histiocitos espumosos

DISCUSIÓN

El XGJ se presenta típicamente como lesiones cutáneas autolimitadas en cabeza, cuello y tronco. La localización genital es excepcional en población pediátrica, lo que puede generar, inicialmente, sospecha de lesiones tumorales. Al respecto, son escasos los reportes en la literatura, Bosch et al. (2022), en España describieron el caso de una niña de 16 meses con una masa vulvar con características radiológicas sugestivas de malignidad que motivó biopsia excisional¹¹. En India, Gupta et al. (2016) reportaron una paciente de 10 años con lesión papulonodular vulvar de evolución crónica, inicialmente confundida histiocitosis de células de Langerhans y luego confirmada como XGJ tras estudio histopatológico¹².

No obstante, el aspecto más relevante del presente caso no radica únicamente en la localización vulvar, sino en su asociación con hallazgos clínicos sugestivos de NF1. Diversos estudios han demostrado que la prevalencia de XGJ es significativamente mayor en pacientes con NF1 en comparación con la población general^{4,13,14}. Aunque el XGJ no forma parte de los criterios diagnósticos establecidos para NF1, se ha propuesto como un marcador cutáneo precoz en niños pequeños con MCL, especialmente cuando aún no se han desarrollado otros criterios clásicos^{13,15}. Calligaris et al. sugirieron que el XGJ podría constituir un criterio diagnóstico adicional en niños pequeños con sospecha de NF1, dada su alta especificidad en este contexto¹⁴. Asimismo, García-Martínez et al. describieron que ciertas manifestaciones cutáneas no incluidas en los criterios diagnósticos tradicionales pueden aportar valor predictivo en etapas tempranas de la enfermedad¹³. En nuestra paciente, la presencia de múltiples MCL y un nódulo de Lisch a los 2 años refuerzan la sospecha diagnóstica, considerando que los nódulos de Lisch suelen identificarse con mayor frecuencia después de los 4 años y son poco comunes antes de los 3 años^{9,16}. En este escenario, la coexistencia de XGJ adquiere particular relevancia clínica como posible marcador temprano.

Existen dos sistemas de clasificación para las lesiones según su tamaño. El primero, propuesto por Caputo et al., categoriza las lesiones en tres tipos: nodular pequeño papular (2-5 mm), nodular grande (5-20 mm) y xantogranuloma gigante (>20 mm). El segundo, descrito por Gianotti et al., clasifica los xantogranulomas en dos categorías: micronodular (<10 mm, típicamente con múltiples lesiones) y macronodular (10-20 mm)¹⁷.

Para confirmar el diagnóstico de XGJ, es fundamental realizar estudios histopatológicos e inmunohistoquímicos. En el análisis histológico, el XGJ se distingue por una densa infiltración celular en la dermis y en las capas superiores del tejido subcutáneo, sin involucrar la epidermis ni las estructuras anexas de la piel. Este infiltrado celular está compuesto por diferentes tipos de células, como

las células vacuoladas, xantomatosas, en forma de huso, festoneadas y oncocíticas, así como células gigantes en diversas proporciones. En las etapas iniciales, se observan macrófagos sin lípidos, mientras que en las lesiones más maduras predominan macrófagos espumosos y células gigantes multinucleadas de tipo Touton en la dermis superficial. Es importante destacar que las células de Touton, aunque son típicas del XGJ, pueden estar ausentes en aproximadamente un 15 % de los casos^{17,18}.

La causa del XGJ aún no se comprende completamente; sin embargo, tradicionalmente se ha considerado una reacción no neoplásica a una lesión no específica, como un trauma o una infección viral. Este enfoque difiere con los nuevos reportes que sugieren la implicación de ciertos factores genéticos, aunque su incidencia sigue siendo incierta¹⁵.

El diagnóstico diferencial de la condición incluye diversas entidades, como la histiocitosis céfalica benigna, el xantogranuloma necrobiótico, la reticulohistiocitosis multicéntrica, la urticaria papulonodular pigmentosa, los dermatofibromas, el nevus de Spitz, los xantomatos y el histiocitoma eruptivo generalizado. El tratamiento suele ser conservador. Sin embargo, se han utilizado otras estrategias terapéuticas, como la resección quirúrgica, la radioterapia y/o la quimioterapia con fármacos como la prednisona y la vinblastina, según la historia clínica. Para los casos que no responden a estos tratamientos, se han propuesto opciones adicionales, como la citarabina y la 2-clorodeoxiadenosina, aunque su uso es limitado y no está completamente documentado. Se recomienda adoptar un enfoque individualizado y multidisciplinario para el manejo de la enfermedad²⁰.

La biopsia puede ser empleada tanto para confirmar el diagnóstico certero ya que podría haberse tratado de neurofibromas, como para tratar la lesión, aunque no siempre es la mejor opción debido al riesgo de recurrencia después de la extirpación cutánea. El uso de corticosteroides ya sea de forma sistémica o local, puede ser beneficioso en el tratamiento de lesiones intraoculares y orbitales debido a sus efectos antiinflamatorios, su capacidad para modificar la respuesta inmune y su papel en la prevención de la formación de granulomas, aunque estos tratamientos pueden tener efectos secundarios. La radioterapia se reserva para las lesiones oculares que son recurrentes y que no muestran signos de autolimitación^{17,20,21}.

La regresión espontánea del XGJ suele ocurrir entre los 3 y 6 años, lo que deja, a menudo, una mácula hiperpigmentada o hipopigmentada y/o una cicatriz ligeramente atrófica, siendo más común en lesiones nodulares que en las papulares. Generalmente, la forma cutánea es

asintomática y solitaria, aunque puede ser múltiple en ocasiones. Las formas viscerales pueden causar complicaciones graves, como hifema, glaucoma y ceguera si afectan los ojos, o hemopericardio y falla cardíaca si afectan el pericardio. En pacientes con NF1, existe el riesgo de desarrollar leucemia mielocítica crónica o leucemia monomielocítica aguda^{4,5,18,22}.

La fortaleza de este caso aporta evidencia adicional sobre una localización anatómica excepcional del XGJ en población pediátrica y su presentación en el contexto de sospecha de NF1, situación que incrementa el valor del diagnóstico diferencial.

CONCLUSIÓN

El XGJ es una proliferación histiocítica benigna, generalmente autolimitada, cuya localización vulvar es excepcional en la población pediátrica. Ante lesiones vulvares atípicas en niñas, especialmente en el contexto de sospecha de NF1, debe considerarse el XGJ dentro del diagnóstico diferencial. El estudio histopatológico es fundamental para confirmar el diagnóstico y descartar otras entidades. El manejo de la enfermedad debe individualizarse y contemplar un seguimiento multidisciplinario.

Conflictos de intereses: Los autores declaran no tener conflicto de intereses.

Declaración de financiación: Autofinanciado por los investigadores.

Criterios éticos: Los autores declaran que se solicitó el consentimiento informado a la madre de la paciente; los datos e identidad de la paciente son confidenciales. El reporte de caso fue aprobado por el Comité Institucional de Ética de Investigación del INSN con el código PI-055-2025-OEAIDE.

Contribuciones de autoría: CAUA participó en la concepción y diseño del estudio, la recolección de datos y obtención de resultados, la redacción del manuscrito, la revisión crítica del contenido y la aprobación final de la versión a publicar. Por su parte, YLODL participó en la recolección de datos y obtención de resultados, la revisión crítica del manuscrito y la aprobación final de la versión a publicar.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Emile JF, Ablu O, Fraitag S, Horne A, Haroche J, Donadieu J, et al. Revised classification of histiocytoses and neoplasms of the macrophage-dendritic cell lineages. *Blood*. 2016;127(22):2672-81. doi:10.1182/blood-2016-01-690636
- Hernandez-Martin A, Baselga E. Juvenile xanthogranuloma: an update. *Actas Dermosifiliogr*. 2017;108(6):514-25. doi:10.1016/j.ad.2016.12.012
- Cichewicz A, Białocka A, Męcińska-Jundziłł K, Adamska U, Białocki M, Neska-Długosz I, et al. Congenital multiple juvenile xanthogranuloma. *Postepy Dermatol Alergol*. 2019;36(3):365-368. doi: 10.5114/ada.2019.85643.
- Miraglia E, Laghi A, Moramarco A, Giustini S. Juvenile xanthogranuloma in neurofibromatosis type 1. Prevalence and possible correlation with lymphoproliferative diseases: experience of a single center and review of the literature. *Clin Ter*. 2022 Jul-Aug;173(4):353-355. doi: 10.7417/CT.2022.2445.
- So N, Liu R, Hogeling M. Juvenile xanthogranulomas: Examining single, multiple, and extracutaneous presentations. *Pediatr Dermatol*. 2020 Jul;37(4):637-644. doi: 10.1111/pde.14174.
- Janssen D, Harms D. Juvenile xanthogranuloma in childhood and adolescence: a clinicopathologic study of 129 patients from the kiel pediatric tumor registry. *Am J Surg Pathol*. 2005 Jan;29(1):21-8. doi: 10.1097/01.pas.0000147395.01229.06
- Buendía De Ávila ME, Álvarez Pereira E, Bertel Rodríguez D, Redondo De Oro K. Xantogranuloma juvenil: reporte de caso.

- Rev Cienc Bioméd. 2016;7(2):306-9. doi:10.32997/rcb-2016-2860
- Samara WA, Khoo CT, Say EA, Saktanasate J, Eagle RC Jr, Shields CL. Juvenile xanthogranuloma involving the eye: clinical features and outcomes. *Ophthalmology*. 2015;122(10):2130-8. doi:10.1016/j.ophtha.2015.06.036
- Kehrer-Sawatzki H, Cooper DN. Challenges in the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1) in young children facilitated by means of revised diagnostic criteria including ge-netic testing for pathogenic NF1 gene variants. *Hum Genet*. 2022 Feb;141(2):177-191. doi: 10.1007/s00439-021-02410-z.
- Angelova-Toshkina D, Holzapfel J, Huber S, Schimmel M, Wiczorek D, Gnekow AK, Frühwald MC, Kuhlen M. Neurofibromatosis type 1: A comparison of the 1997 NIH and the 2021 revised diagnostic criteria in 75 children and adolescents. *Genet Med*. 2022 Sep;24(9):1978-1985. doi: 10.1016/j.gim.2022.05.013.
- Bosch IB, del Cañizo A, Campos-Domínguez M, Ordoñez J, Blanco Verdú MD, Fanjul M, et al. Juvenile Xanthogranuloma as Differential Diagnosis of a Vulvar Mass: A Case Report. *Eur J Pediatr Surg Rep*. 2022;10(1):e25-e29. doi:10.1055/s-0042-1743159.
- Gupta B, Yadav S, Khurana N, Sharma M. Juvenile Xanthogranuloma in Vulva of a 10-Year-Old Child. *J Clin Diagn Res*. 2016;10(11):ED21-ED22. doi:10.7860/JCDR/2016/22266.8930.
- García-Martínez FJ, Duat-Rodríguez A, Andrés Esteban E, Torrelo A, Noguera Morel L, Hernández-Martín A. Hallazgos cutáneos no considerados criterios diagnósticos de la NF1. Estudio de casos y controles. *Actas Dermosifiliogr*. 2022;113:923-9. doi:10.1016/j.ad.2022.09.011.
- Calligaris L, Cortellazzo Wiel L, Sartor E, Berti I, Bruno I, Barbi E, Magnolato A. Juvenile xanthogranuloma: A possible diagnostic criterion for Neurofibromatosis type 1 in young children. *Am J Med Genet A*. 2021 Dec;185(12):3895-3896. doi: 10.1002/ajmg.a.62420.
- García-Martínez FJ, Hernández-Martín A. Cronología del diagnóstico de la neurofibromatosis tipo 1 en la infancia. *Actas Dermosifiliogr*. 2023;114:187-193. doi:10.1016/j.ad.2022.10.036
- Miraglia E, Laghi A, Moramarco A, Giustini S. Juvenile xanthogranuloma in neurofibromatosis type 1. Prevalence and possible correlation with lymphoproliferative diseases: experience of a single center and review of the literature. *Clin Ter*. 2022 Jul-Aug;173(4):353-355. doi: 10.7417/CT.2022.2445.
- Hernández-San Martín MJ, Vargas-Mora P, Aranibar L. Juvenile Xanthogranuloma: An Entity With a Wide Clinical Spectrum. *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)*. 2020 Nov;111(9):725-733. English, Spanish. doi: 10.1016/j.ad.2020.07.004.
- So N, Liu R, Hogeling M. Juvenile xanthogranulomas: Examining single, multiple, and extracutaneous presentations. *Pediatr Dermatol*. 2020;37(4):637-644. doi: 10.1111/pde.14174.
- Castilla EA, Ormsby A. Adult xanthogranuloma of the vulva: case report and review. *Pathology*. 2002; 34:86-87. doi: 10.1080/00313020120105688.
- Grees SA, Zardini M, Navacchia D, Valle LE. Xantogranuloma juvenil diseminado con buftalmos, hipema y aumento de presión ocular en una paciente femenina de 4 meses de edad. *Dermatol Argent* 2010;16(3):208-211. <https://dermatolarg.org.ar/index.php/dermatolarg/issue/view/75>
- Pérez-Galaa S, Torrelo A, Colmenero I, Contrac T, Maderoc L, Zambrano A. Xantogranuloma juvenil múltiple en una paciente con histiocitosis de células de Langerhans. *Actas Dermosifiliogr*. 2006;97(9):594-8. doi: 10.1016/j.ad.2020.07.004.
- Palomino Portilla EA, Ayquipa Arróspide T, Torpoco Baquerizo IG, Medrano Huallanca MA, Quiñones Ávila MP. Xantogranuloma juvenil: enfoque clínico-patológico. Dos casos clínicos. *Rev Fac Med Hum*. 2022;22(3):625-630. doi: 10.25176/RFMH.v22i3.5007.