



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ CHIS.**

**PEDIATRIA
TERCERA UNIDAD**

**TEMA:
ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS**

**ALUMNO:
ANGEL GERARDO VALDEZ CUXIM**

**DOCENTE:
DR. SAUL PERAZA MARIN**

SEXTO SEMESTRE

MEDICINA HUMANA

SINDROMES NEURO CUTANEOS

ESCLEROSIS TUBEROSA:

DEFINICION:

a esclerosis tuberosa, también denominada complejo de esclerosis tuberosa, es un trastorno genético poco frecuente que hace que se formen tumores no cancerosos (benignos), crecimientos excesivos e imprevistos de tejido normal en muchas partes del cuerpo. Los signos y síntomas varían en gran medida, según el lugar donde se formen los tumores y la gravedad de la enfermedad.

ETIOLOGIA:

Un error aleatorio en la división celular. Alrededor de dos tercios de las personas con esclerosis tuberosa tienen una nueva mutación en el gen TSC1 o en el gen TSC2 —los genes relacionados con la esclerosis tuberosa— y no tienen antecedentes familiares de dicha enfermedad.

Herencia. Alrededor de un tercio de las personas con esclerosis tuberosa heredan un gen TSC1 o TSC2 alterado de uno de los padres que tiene el trastorno.

CUADRO CLINICO:

Los síntomas de la esclerosis tuberosa son causados por crecimientos no cancerosos (tumores benignos) en distintas partes del cuerpo, generalmente, en el cerebro, los ojos, los riñones, el corazón, los pulmones y la piel, aunque puede afectar cualquier parte del cuerpo. Los síntomas varían de leves a graves según el tamaño o la ubicación del crecimiento excesivo.

Si bien los signos y síntomas son únicos para cada persona que padece esclerosis tuberosa, estos pueden comprender los siguientes:

- **Anomalías cutáneas.** La mayoría de las personas con esclerosis tuberosa tiene manchas de piel clara o puede presentar pequeñas zonas inofensivas de piel engrosada y lisa, o bultos rojizos debajo o alrededor de las uñas.
- **Convulsiones.** Los tumores en el cerebro podrían estar asociados con convulsiones, que pueden ser el primer síntoma de esclerosis tuberosa. En los niños pequeños, un tipo de

convulsión frecuente llamada «espasmos en flexión» se manifiesta con espasmos repetitivos de la cabeza y las piernas.

- **Discapacidades cognitivas.** La esclerosis tuberosa puede estar asociada con retrasos en el desarrollo y, a veces, con discapacidad intelectual o dificultad de aprendizaje. También podrían presentarse trastornos de salud mental, como el trastorno del espectro autista o el trastorno por déficit de atención con hiperactividad (TDAH).
- **Problemas renales.** La mayoría de las personas con esclerosis tuberosa presenta tumores no cancerosos en los riñones y, con el tiempo, podría manifestar más crecimientos.
- **Problemas cardíacos.** Los tumores en el corazón, si aparecen, suelen ser más grandes al momento del nacimiento y disminuyen de tamaño a medida que el niño crece.
- **Problemas pulmonares.** Los tumores que se forman en los pulmones podrían causar tos o falta de aire, en especial, con la actividad física o el ejercicio. Estos tumores pulmonares benignos son más frecuentes en las mujeres que en los hombres.
- **Anomalías en los ojos.** Los tumores pueden tener el aspecto de manchas blancas en el tejido sensible a la luz de la parte posterior del ojo (retina). Esos crecimientos no cancerosos no siempre afectan la visión.

DIAGNOSTICO:

Según cuáles sean los signos y síntomas, lo evaluarán varios profesionales de diferentes especialidades con pericia en esclerosis tuberosa, por ejemplo, médicos capacitados en el tratamiento de problemas en el cerebro (neurólogo), el corazón (cardiólogo), los ojos (oftalmólogo), la piel (dermatólogo), los riñones (nefrólogo) y otros especialistas.

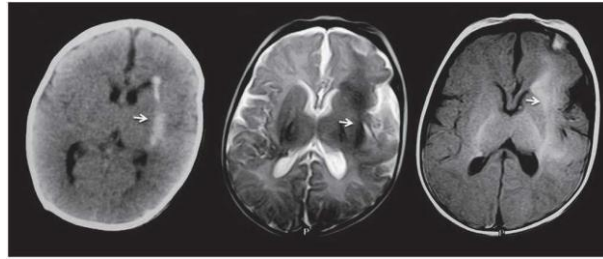
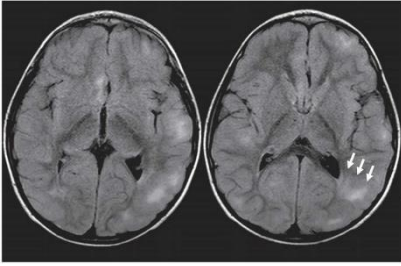
Los médicos harán una exploración física, hablarán sobre los síntomas y los antecedentes familiares, y buscarán bultos característicos (tumores benignos), que suelen asociarse con la esclerosis tuberosa

Evaluación del cerebro, los pulmones, los riñones y el hígado

Para la detección de crecimientos o tumores en el cuerpo, es probable que los análisis de diagnóstico comprendan los siguientes:

- **Imágenes por resonancia magnética (RM).**
- **Exploración por tomografía computarizada (TC).**
- **Ecografía.**

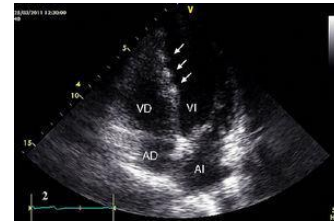




Evaluación cardíaca

Para determinar si el corazón de tu hijo está afectado, las pruebas de diagnóstico probablemente comprendan las siguientes:

- **Ecocardiograma.**
- **Electrocardiograma (ECG).**



Examen ocular: Para examinar el interior del ojo, incluso la retina, se usa una luz y una lupa.

Evaluación psiquiátrica o del desarrollo

Si es necesario, según los análisis para la detección de rutina, una evaluación hecha por un psiquiatra, un psicólogo u otro profesional de salud mental puede identificar discapacidades intelectuales o del desarrollo

Análisis para la detección y pruebas genéticas

Si a un niño se le diagnostica esclerosis tuberosa sin que existan antecedentes familiares de esta enfermedad, ambos padres podrían considerar realizarse un examen para la detección.

TRATAMIENTO:

Medicamentos. Para controlar las convulsiones, se pueden recetar medicamentos anticonvulsivos. Otros medicamentos pueden ayudar a controlar las arritmias cardíacas, los problemas de conducta u otros signos y síntomas.

Cirugía. Se puede extirpar quirúrgicamente un tumor si afecta el funcionamiento de un órgano específico, como el riñón o el corazón.

Varios tipos de tratamiento. Los servicios de intervención temprana, como la terapia ocupacional, la fisioterapia o la terapia del habla, pueden ayudar a los niños con esclerosis tuberosa

NEUROFIBROMATOSIS

DEFINICION:

Los tipos de neurofibromatosis son un grupo de trastornos genéticos que hacen que se formen tumores en el tejido del nervio. Estos tumores pueden desarrollarse en cualquier lugar del sistema nervioso, ya sea el cerebro, la médula espinal o los nervios. Hay tres tipos de neurofibromatosis: la **neurofibromatosis tipo 1**, la **neurofibromatosis tipo 2** y la **schwannomatosis**. La neurofibromatosis tipo 1 generalmente se diagnostica en la infancia, mientras que las otras dos, a principios de la adultez.

ETIOLOGIA:

Son heredadas y unas de las enfermedades autosómicas dominantes más comunes en los seres humanos.

Existe también la mutación espontánea "de novo" donde los padres no tienen ninguna alteración cromosómica. La mitad de los casos diagnosticados de NF son de mutación espontánea.

Existen tres tipos de neurofibromatosis, cada uno con diferentes signos y síntomas:

Neurofibromatosis tipo 1

Por lo general, la neurofibromatosis tipo 1 aparece en la infancia. Los signos suelen ser evidentes antes de los 10 años. Los signos y síntomas suelen ser de leves a moderados, pero pueden variar en su intensidad.

Neurofibromatosis tipo 2

La neurofibromatosis tipo 2 es mucho menos frecuente. Los signos y síntomas aparecen, por lo general, como resultado del desarrollo de tumores benignos que crecen lentamente en los dos oídos.

Schwannomatosis

Este tipo raro de neurofibromatosis, normalmente, afecta a las personas después de los 20 años. La schwannomatosis provoca la formación de tumores en los nervios craneales, espinales y periféricos.

CUADRO CLINICO:

Síntomas de la NF1

Algunos de los signos y síntomas son:

- Manchas “café con leche”.
- Neurofibromas.
- Pecas en las axilas o inglé.
- Nódulos de Lisch.
- Lesiones óseas (crecimiento anormal).
- Glioma óptico.
- Dificultades de aprendizaje.



Manchas



Pecas
axilas



Nódulos
de Lisch



Síntomas de la NF2

Los signos y síntomas pueden comprender los siguientes:

- Pérdida de la audición gradual.
- Zumbido en los oídos.
- Equilibrio deficiente.
- Dolores de cabeza.
- Schwannomas.
- Problemas de visión



Dolores
de cabeza



Schwannoma
vestibular

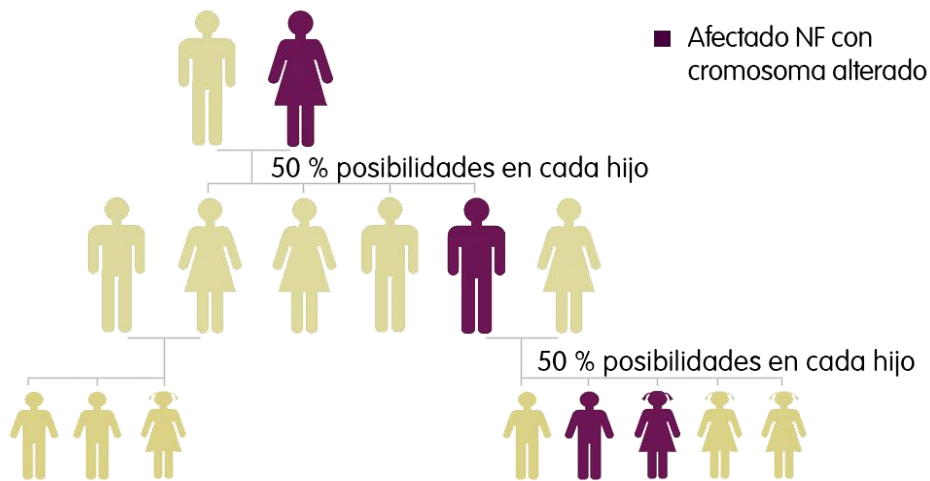
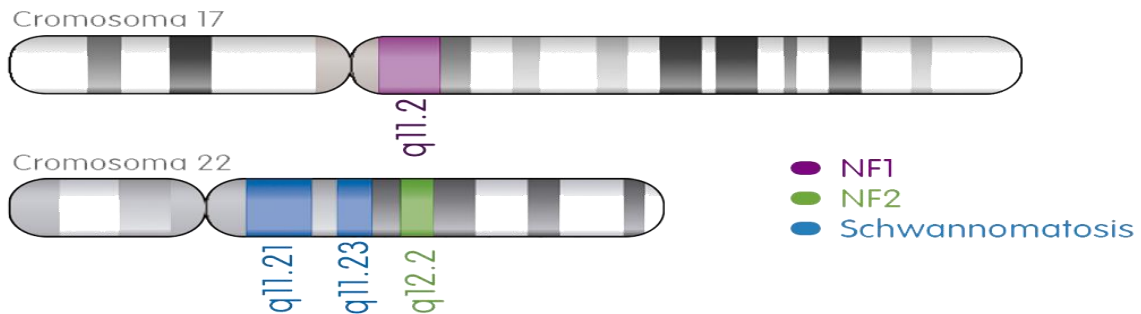
Síntomas de la Schwannomatosis

El síntoma más frecuente es el dolor crónico, de leve a grave, que puede afectar a cualquier parte del organismo



DIAGNOSTICO:

La confirmación del diagnóstico se debe realizar mediante una evaluación genética. En las neurofibromatosis los genes mutados dejan de hacer su labor de impedir el crecimiento descontrolado de las células.

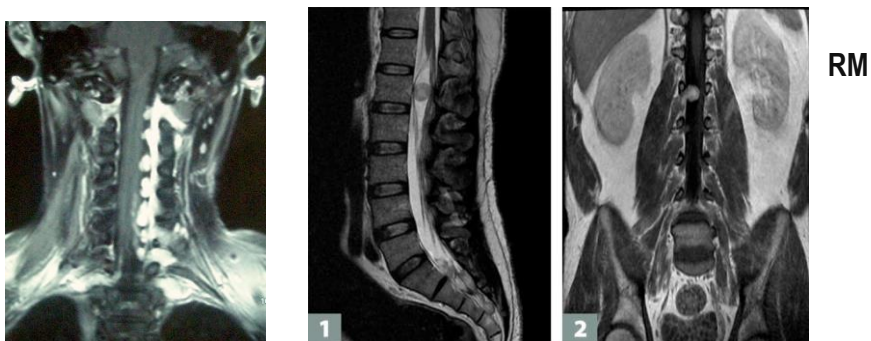


El médico revisará la piel para ver si presentas manchas color café con leche en la piel, lo que puede ayudar a diagnosticar neurofibromatosis tipo 1.

Si se necesitan pruebas adicionales para diagnosticar neurofibromatosis tipo 1, neurofibromatosis tipo 2 o schwannomatosis, el médico podría recomendar lo siguiente:

- **Examen ocular.** Un oftalmólogo puede detectar nódulos de Lisch, cataratas y pérdida de la visión.

- **Exámenes de audición y equilibrio.** Una prueba que mide la audición (audiometría), una prueba que utiliza electrodos para registrar los movimientos oculares (electronistagmografía) y una prueba que mide los mensajes eléctricos que llevan el sonido desde el oído interno hasta el cerebro (respuesta evocada auditiva del tronco encefálico) pueden ayudar a evaluar los problemas de audición y de equilibrio en personas que padecen neurofibromatosis tipo 2.
- **Pruebas por imágenes.** Las radiografías, las tomografías computarizadas y las resonancias magnéticas pueden ayudar a identificar anomalías óseas, tumores en el cerebro y la médula espinal, y tumores muy pequeños. Se puede utilizar la resonancia magnética para diagnosticar gliomas ópticos. Las pruebas por imágenes también se suelen utilizar para controlar la neurofibromatosis tipo 2 y la schwannomatosis.
- **Pruebas genéticas.** Existen pruebas para identificar la neurofibromatosis tipo 1 y la neurofibromatosis tipo 2 que pueden realizarse durante el embarazo, antes de que el bebé nazca. Consulta con tu médico acerca de la consejería genética. Las pruebas genéticas no siempre permitirán identificar la schwannomatosis porque otros genes desconocidos pueden estar asociados al trastorno. Sin embargo, algunas mujeres eligen realizarse las pruebas genéticas para SMARCB1 y LZTR1 antes de tener hijos.



TRATAMIENTO:

No existe una cura para la neurofibromatosis, pero se pueden controlar los signos y síntomas. En términos generales, cuanto antes el paciente reciba la atención médica de un médico capacitado en el tratamiento de la neurofibromatosis, mejor será el resultado.

Si tiene neurofibromatosis tipo 1, es probable que el médico recomiende controles anuales adecuados a la edad de tu hijo para realizar lo siguiente:

- Evaluar la piel de tu hijo en busca de neurofibromas nuevos o cambios en los existentes
- Determinar si hay signos de presión arterial alta
- Evaluar el crecimiento y desarrollo de tu hijo, como la estatura, el peso y la circunferencia de la cabeza, de acuerdo con gráficos de crecimiento disponibles para niños que padecen neurofibromatosis tipo 1
- Determinar si hay signos de pubertad precoz
- Evaluar si tu hijo presenta cambios o anomalías esqueléticas
- Evaluar el desarrollo del aprendizaje de tu hijo y su progreso en la escuela
- Realizar un examen ocular completo

Medicamentos

El selumetinib (Koselugo) es un tratamiento para el neurofibroma plexiforme en los niños. Hay ensayos clínicos de medicamentos similares en curso para niños y adultos.

Cirugías y otros procedimientos

El médico podría recomendarte una cirugía u otros procedimientos para tratar síntomas o complicaciones graves de la neurofibromatosis.

- **Cirugía para extraer tumores.**
- **Radiocirugía estereotáctica.**
- **Implantes auditivos de cóclea y de tronco encefálico.**

SINDROME DE STURGE-WEBER

DEFINICION:

El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno vascular congénito, caracterizado por un nevo facial en vino de Oporto, un angioma leptomeníngeo y complicaciones neurológicas (p. ej., convulsiones, déficits neurológicos focales, discapacidad intelectual).



El síndrome de Sturge-Weber es un trastorno vascular congénito, caracterizado por un nevo facial en vino de Oporto, un angioma leptomeníngeo y complicaciones neurológicas (p. ej., convulsiones, déficits neurológicos focales, discapacidad intelectual). El diagnóstico es clínico. El tratamiento es sintomático.

ETIOLOGIA:

El síndrome de Sturge-Weber es un síndrome neurocutáneo que ocurre en 1 de cada 50.000 personas. El síndrome de Sturge-Weber no es hereditario. Es causado por una mutación somática (un cambio en el DNA que se produce después de la concepción en los precursores de la zona afectada) en el gen *GNAQ* sobre el cromosoma 9q21.

CUADRO CLINICO:

El nevo en vino de Oporto puede variar de tamaño y color, que oscila entre rosado suave y violeta intenso.

Alrededor del 75 al 90% de los pacientes presenta convulsiones, que suelen comenzar al año de edad. Por lo general, las convulsiones son focales, pero pueden generalizarse. En el 25-50% de los casos, se observa hemiparesia del lado contralateral al nevo en vino de Oporto. A veces, la hemiparesia empeora, especialmente en los pacientes cuyos ataques no pueden ser controlados.

Alrededor del 50% de los pacientes tiene discapacidad intelectual, y una cantidad mayor muestra alguna clase de dificultad de aprendizaje. Puede haber retraso del desarrollo.

El glaucoma puede estar presente en el momento del nacimiento o aparecer más tarde. El globo ocular puede aumentar de tamaño y protruir fuera de la órbita (bftalmos).



DIAGNOSTICO:

- RM cerebral o TC de cráneo

Un nevo en vino de Oporto característica sugiere el diagnóstico de síndrome de Sturge-Weber.

La RM cerebral con contraste se utiliza para comprobar si hay un angioma leptomeníngeo, pero el angioma puede no aparecer en niños muy pequeños. Si la RM no está disponible, se puede hacer una TC de cabeza; puede mostrar calcificaciones en la corteza debajo del angioma leptomeníngeo. Las calcificaciones curvilíneas paralelas en vías de ferrocarril observadas en las radiografías del cráneo como se menciona en la literatura antigua se desarrollan durante la edad adulta.

Se realiza un examen neurológico para comprobar si hay complicaciones neurológicas, y un examen oftalmológico para detectar complicaciones oculares.

TRATAMIENTO:

- Tratamiento sintomático

El tratamiento del síndrome de Sturge-Weber se centra en los síntomas. Se usan anticonvulsivos y fármacos para tratar el glaucoma. A veces se realiza una hemisferectomía si los pacientes tienen convulsiones intratables.

Por lo general se administran dosis bajas de aspirina, a partir del momento del diagnóstico, para ayudar a prevenir los accidentes cerebrovasculares o disminuir la atrofia progresiva hemisférica

presumiblemente mediante la prevención del espesamiento en los capilares anormales. La

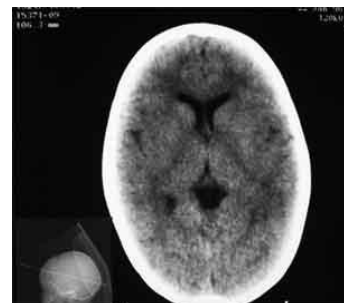


Figura 1A. TC de cráneo a los 10 meses que no mostró alteraciones.

fortotermólisis selectiva (láser de colorante pulsado) puede aclarar el nevo en vino de Oporto. Se están llevando a cabo ensayos de tratamiento con beta-bloqueantes tópicos.

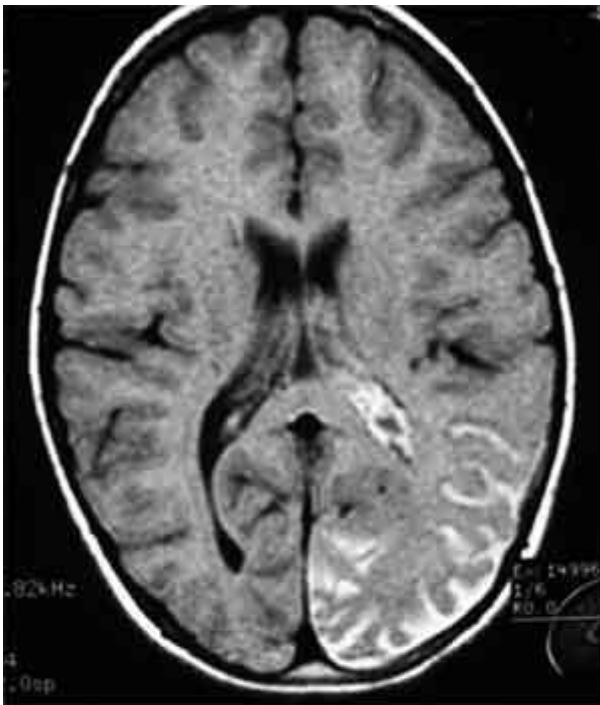


Figura 2. RM en T1 con gadolinium: se observa un área de realce leptomeningeo asociada a la corteza cerebral de aspecto atrófico y al plexo coroideo ipsilateral aumentado de tamaño.



Figura 3B. Angiografía digital: se comprueba seno venoso permeable con un marcado enlentecimiento de la circulación venosa y una alteración de la barrera hematoencefálica a nivel occipital izquierdo.