

**UNIVERSIDAD DEL SURESTE.**

**SEMESTRE CURSANTE:**

**6TO SEMESTRE, UNIDAD 3.**

**MATERIA:**

**PEDIATRÍA.**

**TEMA DEL TRABAJO:**

**SINDROMES NEURO CUTANEOS.**

**NOMBRE DEL DOCENTE:**

**DR. SAUL PERAZA MARIN.**

**NOMBRE DE LA ALUMNA:**

**GLADIS JALIXA RUIZ DE LA CRUZ.**

## SINDROMES NEURO CUTANEOS.

Síndrome neurocutáneo es el término general que se utiliza para referirse a un grupo de trastornos neurológicos (del cerebro, la columna vertebral y nervios periféricos) que se manifiestan en la piel (cutáneo).

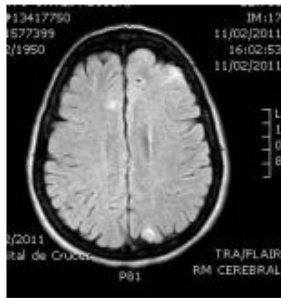
➔ **ESCLEROSIS TUBERCULOSA:** Enfermedad neurocutánea heredada con formación de hamartomas benignos en múltiples órganos y sistemas.

Etiología; Los genes TSC1 y TSC2 codifican a las proteínas hamartina y tuberina, las cuales forman un complejo regulador de la vía mTOR, que es primordial para el crecimiento celular. Las manifestaciones tanto de displasia cerebral como de crecimiento tumoral aparecen a partir de una segunda mutación a nivel celular en el gen (TSC1 o TSC2) que ya presentaba una primera mutación germinal en uno de los alelos. Este segundo "hit" provoca un déficit mucho más importante de la función del complejo hamartina/tuberina a nivel de la célula mutada y sus células hijas que provoca una hiperactivación de la vía mTOR y consecuentemente, la aparición de tumoraciones benignas.

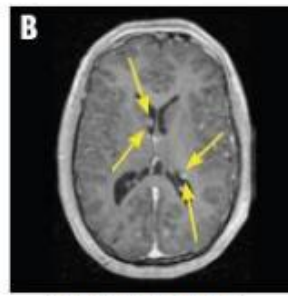
Manifestaciones clínicas; Cerebro (displasia cortical, nódulos subependimarios, astrocitomas subependimarios de células gigantes). Riñones (angiomiolipomas renales, enfermedad renal poliquística, carcinoma de células renales). Piel (manchas en hojas de fresno, angiofibromas faciales, nevus del tejido conjuntivo, fibromas engueales). Cardiopulmonar (rabdomiomas cardiacos).



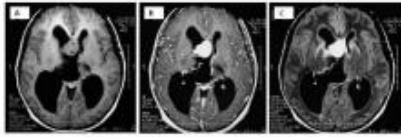
En la actualidad la tríada clásica (retraso mental, epilepsia y adenoma sebáceo) se manifiesta en menos de un tercio de los pacientes y hasta en 6% de los casos no se presentan ninguna de dichas características.



Tubers corticales: mujer 63 años



Nódulos subependimarios



Astrocitoma subependimario de células gigantes.

A: Secuencia T1.  
B: Secuencia T1 con contraste.  
C: Secuencia FLAIR.



Astrocitoma subependimario de c. gigantes

Diagnostico; Actualmente, existen varios criterios diagnósticos para ET, los que rigen actualmente son del Grupo Internacional de Esclerosis Tuberosa actualizado en el 2012, con estos criterios se puede clasificar de la siguiente manera.

CRITERIOS MAYORES	CRITERIOS MENORES
Angiofibromas = o > 3 o placa fibrosa cefálica	Lesiones en el esmalte dental > 3
Fibroma ungueal o periungueal = o > 2	Quistes renales múltiples
Máculas hipopigmentadas = o > 3	Fibromas intraorales
Angiomiolipoma renales = o > 2	Hamartoma no renal
Placa de Shagren	Placas retinales acrómicas
Hamartomas retinianos múltiples	Lesiones cutáneas en confetti
Displasias corticales: tuberculos corticales y líneas de m. de la sustancia blanca	
Nódulo subependimario	
Astrocitoma subependimario de células gigantes	
Rabdomiomas cardiacos, unico o múltiples	
Linfangioleiomiomatosis (LAM)	

- Diagnostico definitivo; 2 criterios mayores o un criterio mayor y 2 o más criterios menores.
- Diagnostico posible; 1 criterio mayor o 2 o más criterios menores.

Tratamiento; tratamiento con inhibidores de la vía mtor puesto que las células patológicas en los pacientes con et presentan una activación patológica de la vía mtor, los inhibidores de mtor, como sirolimus (rapamicina) y everolimus, tiene un efecto poderoso como antiproliferativo e inmunosupresor, por lo que se están utilizando como tratamiento de algunas anomalías asociadas a et la utilidad de estos fármacos modificadores ya está reconocida para el tratamiento del astrocitoma subependimario de células gigantes y de los angiomiolipomas renales.

- Tratamiento de la epilepsia: el mejor tratamiento inicial en el paciente es la terapia con medicamentos anticonvulsivantes y dieta cetogénica. Se ha observado que la vigabatrina, es un inhibidor de la transaminasa del ácido gaminobutirico, es el anticonvulsivante de elección en estos pacientes con ET. Si el tratamiento anticonvulsivante y la dieta cetogénica no son efectivas, la intervención neuroquirúrgica se puede considerar, realizando un EEG para localizar el foco epileptógeno para localizar la lesión cortical.

➔ **ENFERMEDAD DE STURGE-WEBER:** Es un síndrome neurocutáneo que ocurre en 1 de cada 50.000 personas. El síndrome de Sturge-Weber no es hereditario.

Etiología; 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. El síndrome de Sturge-Weber causa una malformación capilar llamada mancha en vino de Oporto (a veces tinción o marca de nacimiento) generalmente en la frente y el párpado superior en la distribución del primero y el segundo ramo del nervio trigémino.

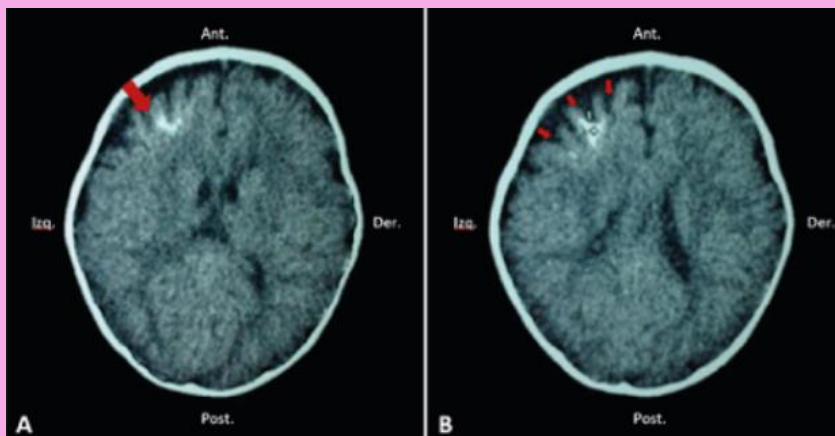
El síndrome de Sturge-Weber también puede causar glaucoma y estrechamientos vasculares, que pueden aumentar el riesgo de accidentes cerebrovasculares como resultado de trombosis, oclusión venosa o infarto.

Diagnostico; El diagnóstico se sospecha al nacimiento en aquellos recién nacidos que presentan manchas faciales de vino de Oporto en la zona de riesgo. La probabilidad de afectación cerebral en estos casos oscila entre el 15 y el 40%. El diagnóstico puede confirmarse mediante una resonancia magnética cerebral con contraste que muestre signos radiológicos directos (angioma) e indirectos (agrandamiento del plexo coroideo unilateral) del angioma leptomeníngeo. La tomografía computarizada puede esclarecer el diagnóstico al mostrar calcificaciones localizadas y atrofia, aunque éstas pueden desarrollarse más tarde durante el curso de la enfermedad. El registro del electroencefalograma (EEG) puede mostrar una disminución de la amplitud de la señal en el lado afectado del cerebro.



Diagnóstico diferencial; La principal preocupación diagnóstica es diferenciar entre los recién nacidos con un PWB facial aislado y aquellos con afectación cerebral del síndrome de Sturge-Weber (SWS). El diagnóstico diferencial incluye los síndromes de sobrecrecimiento relacionados con PIK3CA, especialmente el síndrome de megalencefalia-malformación capilar-polimicrogiria (MCAP).

Tratamiento; Es necesario adoptar un enfoque multidisciplinar desde el inicio para controlar la progresión de la enfermedad a nivel cutáneo, ocular y cerebral. Se propone el tratamiento con láser en la infancia para reducir el SPW. Se recomienda planificar un seguimiento ocular regular durante toda la vida. La presión intraocular se controla mediante gotas oculares, pero puede ser necesario realizar una intervención quirúrgica. Es recomendable educar a los padres en el reconocimiento precoz de las crisis, así como la elaboración de planes individualizados de emergencia que incluyan el uso de un tratamiento de rescate con benzodiazepinas. La aspirina a dosis bajas podría resultar eficaz en la prevención de episodios similares a los ataques y posiblemente las crisis, pero la relación riesgo-beneficio de este enfoque no está bien establecida. Para el tratamiento de la epilepsia se emplean los fármacos anticonvulsivos. Los pacientes con crisis focales farmacorresistente deben ser considerados de forma temprana para una evaluación prequirúrgica en un centro de referencia. Es necesario realizar evaluaciones neuropsicológicas y de rehabilitación, así como fisioterapia para los déficits funcionales.



## BIBLIOGRAFÍAS:

<https://www.fesemi.org/sites/default/files/documentos/ponencias/iv-reunion-minoritarias/4.pdf>. (13 JUNIO 2014). ESCLEROSIS TUBERCULOSA. 05/05/2022, de <https://www.fesemi.org/sites/default/files/documentos/ponencias/iv-reunion-minoritarias/4.pdf> Sitio web: <https://www.fesemi.org/sites/default/files/documentos/ponencias/iv-reunion-minoritarias/4.pdf>

Pr Katarzyna KOTULSKA-JOZWIAK | EpiCARE\* - Pr Rima NABBOU. (ENERO 2021). Síndrome de Sturge-Weber. 26/05/2022, de ORPHANET Sitio web: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?Expert=3205&Ing=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=3205&Ing=ES)