



SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS

PEDIATRÍA – DR. SAÚL PERAZA MARÍN



28 DE MAYO DE 2022

UNIVERSIDAD DEL SURESTE

Oscar Adalberto Zebadua Lopez

Los síndromes neuro-cutáneos son un grupo de trastornos caracterizados por la afectación conjunta de las diferentes estructuras generadas en el desarrollo embriológico del neuroectodermo (Sistema Nervioso Central, Sistema Nervioso Periférico y piel con sus anejos). A pesar de su conocimiento y estudio, no hay aún un consenso general al respecto y quedan muchos conceptos por aclarar.

1. Neurofibromatosis.

Con anterioridad a los estudios de genética molecular, se pensaba que la NF era una sola entidad hereditaria heterogénea o con muchas variantes. Posteriormente, se pudo acabar definiendo bien la existencia de dos variedades clínicas, patológicas y genéticas.

1.1 La NF1 o enfermedad de Von Recklinghausen es un tipo de NF debida a la mutación y pérdida de DNA del gen NF1 situado en el brazo largo del cromosoma 17.

Lesiones típicas de NF1:

- Neurofibromas. Los neurofibromas son tumores cutáneos, subcutáneos o plexiformes
- Manchas cutáneas hiperpigmentadas de color café con leche (MCCL)
- Nódulos de Lisch en el iris, que en realidad son pequeños neurofibromas

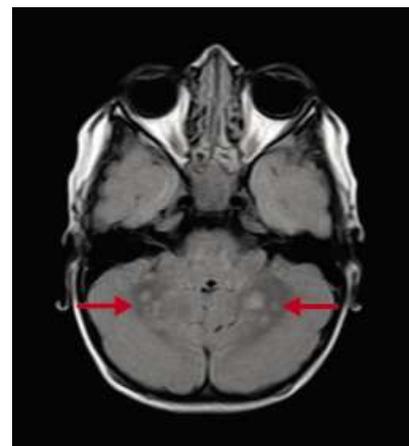
Otras:

- Astrocitomas de vías ópticas
- Neurofibromas en las raíces de la médula espinal
- Meningiomas
- Schwannomas de los nervios periféricos



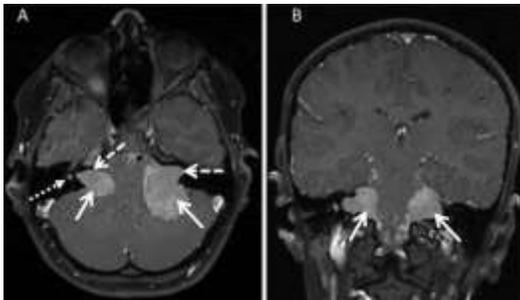
Criterios diagnósticos de NF1, al menos 2 criterios:

- 5 o más manchas café con leche
- 2 o más neurofibromas o 1 neurofibroma plexiforme
- Efélides inguinales o axilares
- 3 o más nódulos de Lisch
- Glioma de vías ópticas
- Displasia de hueso esfenoidal
- Adelgazamiento de los huesos largos con pseudoartrosis o sin ella
- Un familiar directo afecto



1.2 La NF 2 o de los tumores acústicos bilaterales (BANF) se caracteriza por schwannomas bilaterales del componente vestibular, los VIII pares craneales. La NF2 es un trastorno de herencia AD.

- 1) Los tumores del SN son el dato más común que se encuentra, en más del 90-95% de los pacientes afectados de NF2, como schwannomas, en la pérdida acústica progresiva, bilateral y asimétrica.
- 2) Alrededor de un 10% de este grupo de pacientes refiere una hipoacusia unilateral brusca.
- 3) Pueden aparecer otras neoplasias menos frecuentes como los meningiomas.
- 4) La existencia de crisis epilépticas puede ser orientativa.
- 5) Las lesiones dermatológicas son las segundas en frecuencia (60%)
- 6) Es importante la afectación ocular, por la aparición de cataratas capsulares posteriores en el 80% de los pacientes.



Criterios diagnósticos de la NF2

- Masas nerviosas bilaterales en el VIII par craneal (TC o RMN)
- Familiar de primer grado o con alguno de las siguientes:
 - Masa nerviosa unilateral en VIII par
 - Dos o más de las siguientes
 - a. Neurofibroma
 - b. Meningioma
 - c. Glioma
 - d. Schwannoma
 - e. Opacidad lenticular postcapsular juvenil

La evolución y pronóstico están centrados en la patología existente en cada caso; pero, principalmente, se basa en la patología auditiva. El tratamiento debe centrarse en solucionar las complicaciones que vayan apareciendo, así como el crecimiento de las tumoraciones existentes.

2. Complejo esclerosis tuberosa.

El conocimiento sobre el CET está evolucionando de tal manera en los últimos años, que se alcanza en ella el concepto de patología con posible mejoría. Los avances en los procesos de aparición de la enfermedad traen nuevas posibilidades terapéuticas aún en estudio.

Las alteraciones patológicas que se encuentran en el CET son de tres tipos:

1) Hamartias, presentes desde el nacimiento. La hamartia mejor conocida es la tuberosidad cortical.

2) Hamartomas, presentes o no desde el nacimiento, pueden progresar y revertir en las diferentes localizaciones. Como ejemplo, están: los rhabdomiomas cardíacos o los angiofibromas faciales y el tumor subependimario de células gigantes. Angiomiolipoma renal, linfangiomatosis pulmonares.

3) Hamartoblastomas, solo se encuentran a partir de la tercera década de la vida, como el carcinoma renal.

La afectación cutánea (96%) incluye: las manchas acrómicas ocurren en un 60-90% de los casos, aparecen generalmente desde el nacimiento o primer año y tienen una forma lanceolada característica, pudiendo ser incluso el único signo de CET.

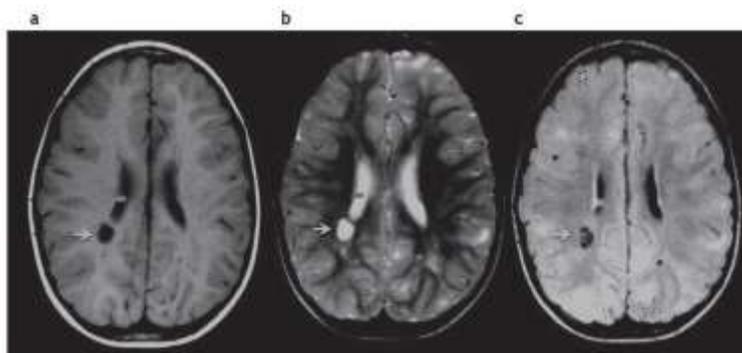
Criterios diagnósticos:

Criterios mayores

- Angiofibromas faciales o placa en la frente
- Fibromas ungueales o periungueales múltiples no traumáticos
- Manchas hipomelanóticas (tres o más)
- Placa de piel de zapa (nevus del tejido conectivo)
- Hamartomas nodulares retinianos múltiples
- Tubérculos corticales*
- Nódulos subependimarios
- Astrocitoma subependimario de células gigantes
- Rhabdomioma cardíaco, único o múltiple
- Linfangiomatosis pulmonar**
- Angiomiolipoma renal**

Criterios menores

- Piqueteado múltiple del esmalte dental distribuido al azar
- Pólipos rectales hamartomatosos
- Quistes óseos
- Líneas de migración radial de la sustancia blanca cerebral*
- Fibromas gingivales
- Hamartoma no renal
- Mancha acrómica retiniana
- Máculas hipocromas en "confe"



3. El síndrome de VHL es una hemangioblastomatosis múltiple de herencia autosómica dominante cuyo diagnóstico es difícil a través de la sintomatología cutánea. La aparición de neoplasias de este tipo en diferentes órganos supone la principal limitación en las expectativas de vida y de calidad de vida en los pacientes.

La distribución de las lesiones existentes es la siguiente: 59% angio-matosis retiniana y hemangioblastoma cerebeloso; 29% carcinoma renal; 13% hemangioblastoma de médula ósea y 5. 7% feocromocitoma. Un 10-20% de todos los pacientes con hemangio- blastoma de la retina tienen, además,6. un tumor intracraneal y por definición VHL.

- 1) Un 65-83% de los hemangio-blastomas del SNC se encuentran en cerebelo.
- 2) El 60% de los pacientes con VHL presentan hemangioblas- tomas cerebelosos en la autopsia.
- 3) Un 10% de los hemangioblastomas del SNC están en el tronco cerebral y el 15% en la médula espinal.

El diagnóstico puede realizarse a nivel clínico en base a la aparición de los criteriosclíbelos deben ser tratados quirúrgica- mente y los resultados han sido siem- pre buenos.

Criterios diagnósticos de la enfermedad de Von Hippel-Lindau

Hemangioblastoma de SNC - retina
 + quistes de riñón - páncreas
 - epidídimo, feocromocitoma, carcinoma renal o familiar directo afecto

