



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE  
CAMPUS TUXTLA GUTIERREZ, CHIAPAS  
MEDICINA HUMANA. 6TO SEMESTRE**

**UNIDAD III**

**PEDIATRIA**

**SINDROMES NEURO CUTANEOS**

**DR. SAUL PERAZA**

**DEBORA NIETO SANCHEZ**

## ➤ SINDROMES NEURO CUTANEOS

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).

Mas comunes:

- **Neurofibromatosis tipo 1**
- **Neurofibromatosis tipo 2**
- **Esclerosis tuberosa**
- **Síndrome de Sturge-Weber**

## ➤ NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

(Enfermedad de Von Recklinghausen)

- Herencia: AD/50% mutaciones de novo
- Gen responsable: NF1 localizado en 17.q11.2
- Incidencia 1/3000
- No diferencias por sexo ni etnias
- Pronóstico: 10-15 años menos de esperanza de vida

### **Criterios Diagnóstico de la NIH para Neurofibromatosis tipo I**

- Seis o más manchas café con leche mayores de 5 mm en pacientes prepuberales y mayores de 15 mm en pacientes postpuberales.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
- Signo de Crowe (efélides axilares o inguinales).
- Glioma de nervio optico
- Dos o más nódulos de Lisch (harmatomas de iris)
- Lesiones óseas Upicas (displasia del esfenoides, displasia o adelgazamiento cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis).
- Antecedentes de neurofibromatosis tipo I en padres o hermanos



**manchas cafés con leche mayores de 5 mm**



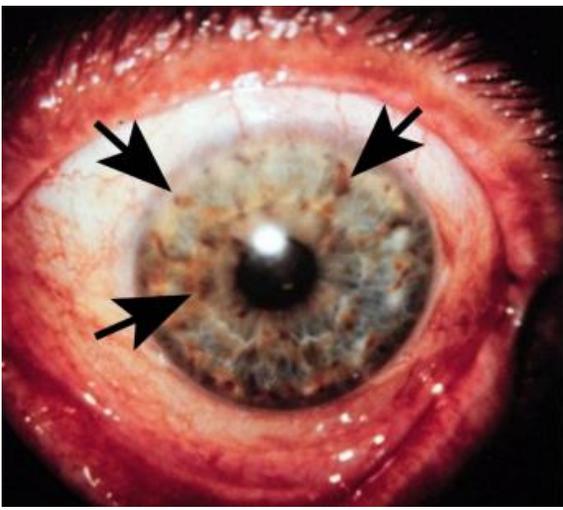
**Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.**



**signo de creowe**



**Glioma de nervio óptico**



Nódulos de Lisch (hamartomas de iris)



Lesiones óseas típicas (displasia del esfenoideas, displasia o adelgazamiento cortical de huesos largos con o sin pseudoatrosis)

***Si 2 o mas de estos criterios son encontrados en un paciente es positivo para el diagnostico de Neurofibromatosis de tipo 1***

### **Tratamiento**

- No existe tratamiento específico
- Diagnostico temprano de las complicaciones
- Equipo multidisciplinar

## ➤ NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

Herencia: AD/50% mutaciones de novo

Gen responsable: NF2 localizado en 22.q1.11

Incidencia 1/40.000-50.000

No diferencias por sexo ni etnias

### Criterios diagnósticos

| Criterios de Manchester |   |
|-------------------------|---|
| A                       | Schwannomas vestibulares bilaterales.   |
| B                       | Familiar de primer grado con NF2 y schwannoma vestibular unilateral o 2 de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma, opacidad lenticular subcapsular posterior. |
| C                       | Schwannoma vestibular unilateral y 2 de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma, opacidad lenticular subcapsular posterior.                                    |
| D                       | Meningiomas múltiples (2 o más) y schwannoma vestibular unilateral o 2 de los siguientes: schwannoma, glioma, neurofibroma, catarata.   |

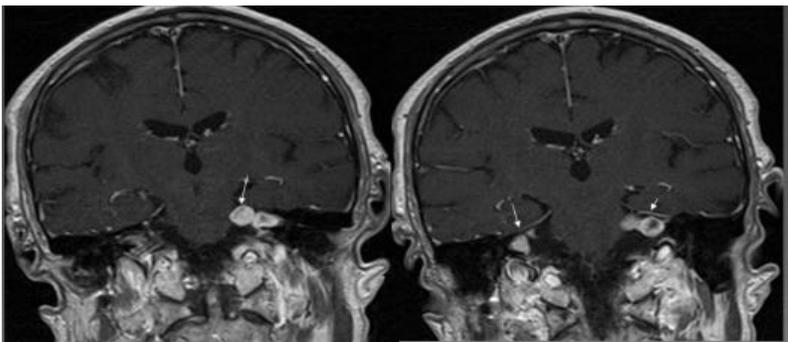
  

| Criterios NNFF |   |
|----------------|---|
| A              | NF2 confirmada o definitiva.<br>1 Schwannomas vestibulares bilaterales.<br>2 Familiar de primer grado con NF2 y schwannoma vestibular unilateral antes de los 30 años de edad o 2 de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, opacidad lenticular juvenil (catarata subcapsular posterior o catarata cortical).  |
| B              | NF2 presuntiva o probable<br>1 Schwannoma vestibular unilateral antes de los 30 años de edad y al menos 1 de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, opacidad lenticular juvenil (catarata subcapsular posterior o catarata cortical).<br>2 Meningiomas múltiples (2 o más) y schwannoma vestibular unilateral antes de los 30 años de edad o al menos 1 de los siguientes: schwannoma, glioma, opacidad lenticular juvenil (catarata subcapsular posterior o catarata cortical). |

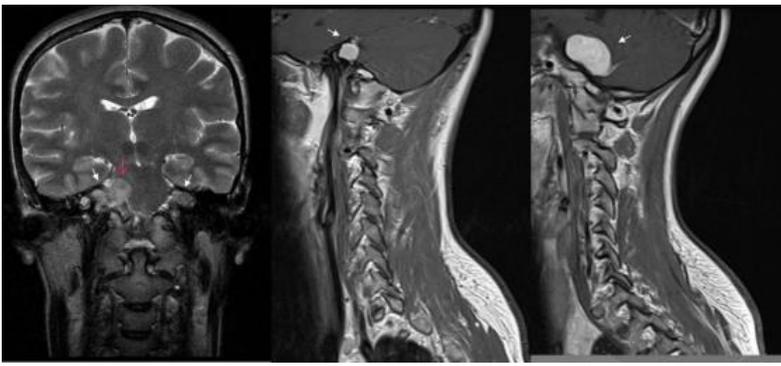
NNFF: National Neurofibromatosis Foundation.

(Tabla modificada de Hanemann. *Brain* 2008; 131: 606-615).

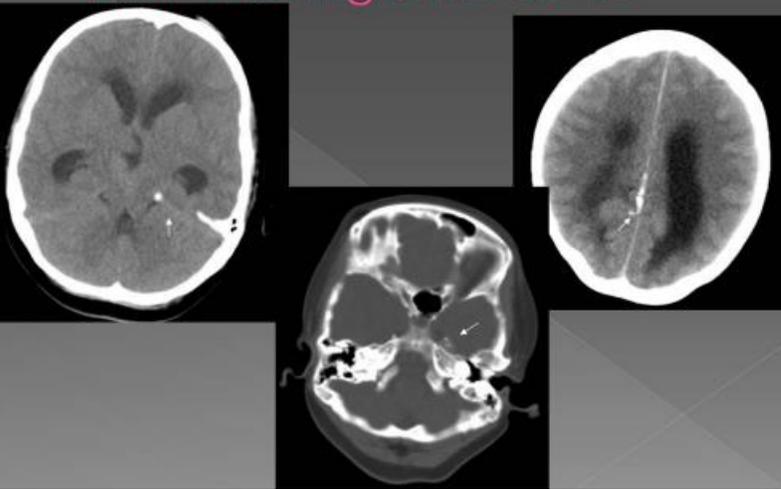
### Frecuencia de lesiones asociadas a NF tipo 2 (NEUROLOGICAS)



**Schwannomas vestibulares bilaterales**  
**90-94%**



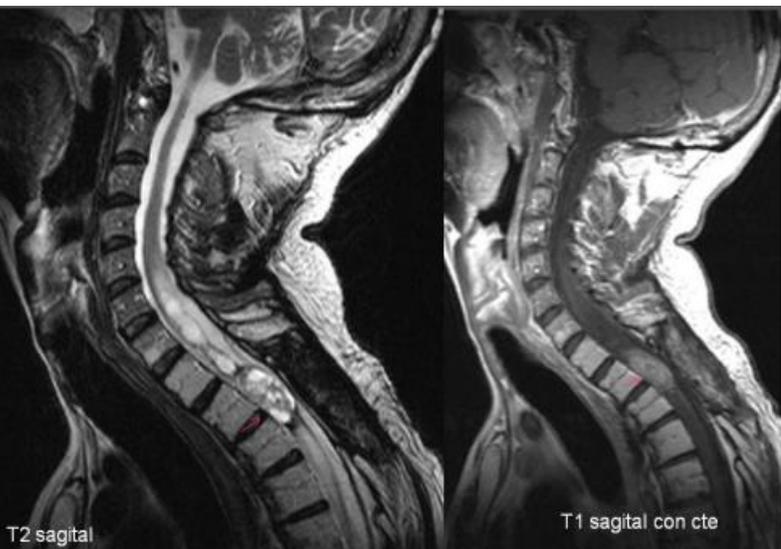
Schwannomas de otros pares craneales 24-51%



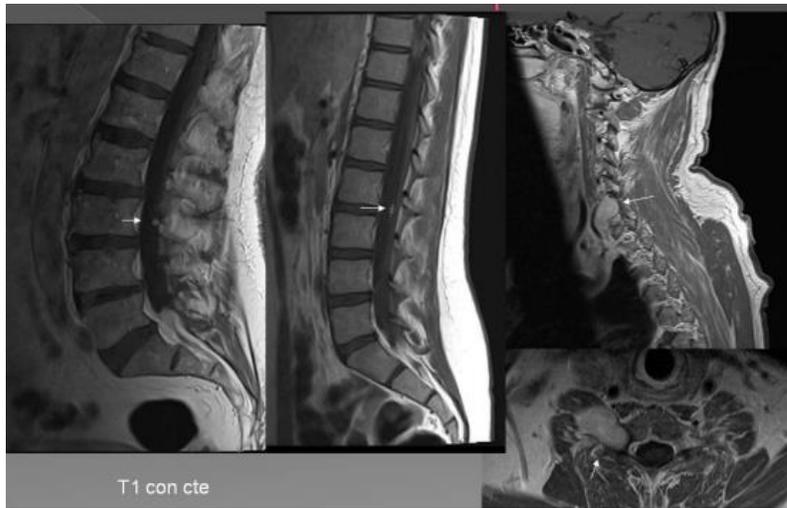
Meningiomas intracraneales 445-58%



Tumores medulares 63-90%



Tumores extramedulares 63-90%



**Tumores intramedulares 18-53%**

| LESIONES OFTÁLMICAS             | FRECUENCIA DE ASOCIACION |
|---------------------------------|--------------------------|
| <b>Cataratas</b>                | 60-81%                   |
| <b>Membranas epirretinianas</b> | 12-40%                   |
| <b>Hamartomas retinianos</b>    | 6-22%                    |

| LESION CUTANEA               | FRECUENCIA DE ASOCIACION |
|------------------------------|--------------------------|
| <b>Tumores cutáneos</b>      | 59-69%                   |
| <b>Placas cutáneas</b>       | 41-48%                   |
| <b>Tumores subcutáneos</b>   | 43-48%                   |
| <b>Tumores intradérmicos</b> | Infrecuente              |

### Pronostico

- Depende del número, tamaño y localización de los tumores
- Malignizarían poco habitual
- Mortalidad: mayor si comienza a edades tempranas
- Morbilidad mas importante: pérdida de audición

## ➤ COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

Síndrome de Bourneville Pringle

- **2° síndrome neurocutáneo más frecuente**
- Incidencia: 1/1000
- AD: mutación gen TSC1 localizado en 9q34 y TSC2 en el cromosoma 19p13.3
- 75% mutaciones de novo
- Expresión fenotípica variable/ 100% penetrancia
- No diferencia en razas ni etnias
- No diferencia en sexos

### Crterios mayores



**Angiofibromas faciales o placas en la frente**



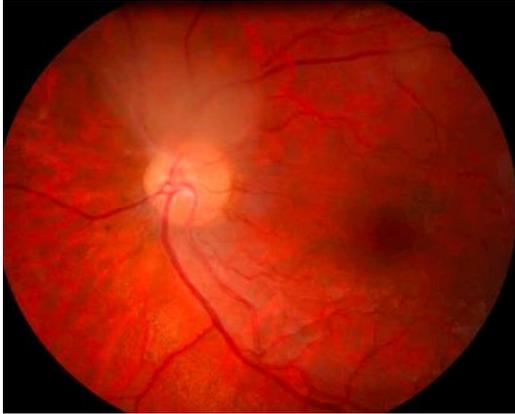
**Fibromas no traumáticos ungueales o periungueales**



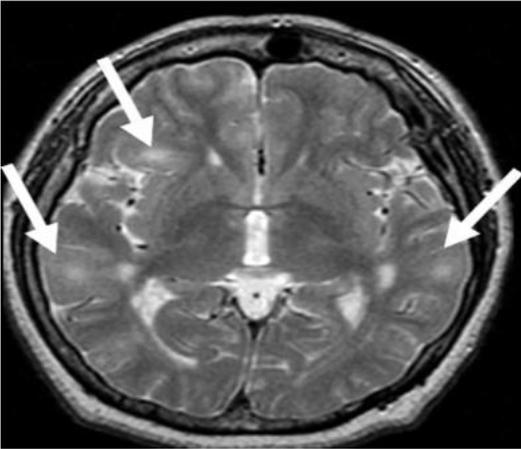
**Maculas hipomelanóticas**



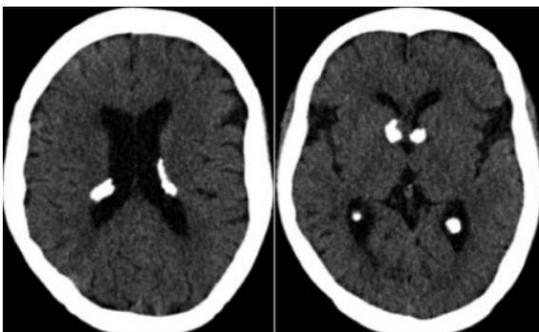
**Placa en piel de zapa**



**Hamartomas nodulares  
retinianos multiples**



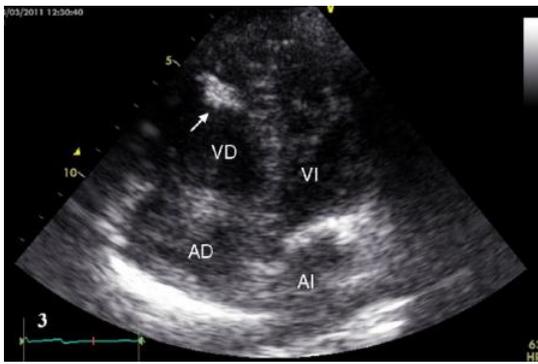
**Tuberculo cortical**



**Nódulos  
subependimarios**



**Astrocitoma de células  
gigantes  
subependimario**



**Rabdomioma caediaco. Único o multiples**



**linfagiomiomatosis**



**Angiomiolipoma renal**

### **Criterios menores**

- Piqueteado multiple del esmalte dental distribuido al azar
- Pólipos rectales hamartomatosos
- Quistes oseos
- Líneas de migración radial de la sustancia cerebral
- Fibromas gingivales
- Hamartoma no renal
- Mancha acromica retiniana
- Maculas hipocromas en confetti
- Quistes renales

**CET definido: 2 criterios mayores o 1 mayor + 2 menores**

**CET poblable: 1 criterio mayor+1 criterio menor**

**CET posible: 1 criterio mayor o  $\geq$  2 criterios menores**

## Clínica

- Epilepsia: 75-90%
- Retraso mental: 50-70%
- Tumores intracraneales: 10-15%
- Alteraciones neuropsiquiátricas
  - Comportamiento psicótico: 50%
  - Hiperactividad: 60%
  - Agresividad: 15%
  - Trastorno autista: 55%

## Tratamiento

- Tratamiento de las complicaciones
- Everolimus: inhibidor de la vía TOR (implicada en el crecimiento celular)

## ➤ SINDROME DE STURGE-WEBER

Angiomatosis encefalotrigeminal o encefalofacial

- Indidencia: 1/50.000
- Etiología: desconocida
- No diferencias en sexo ni razas

### **Clasificación**

- Tipo 1: angiomas faciales + angiomas meníngeos (puede haber glucoma)
- Tipo2: angioma exclusivamente facial (puede haber glicoma)
- Tipo 3: angioma leptomenigeo aislado (no suele haber glucoma)

**Malformación capilar facial (mancha de color vino de oporto) 85-90%**



### **Clínica**

- Epilepsia: 75-80% precoz y rebelde al tratamiento
- Hemiparesia:50%
- Retraso mental: 65-85%
- Migraña
- Afectación ocular: glucoma

## **Diagnóstico**

- Examen cutáneo, anamnesis y exploración física
- Pruebas de neuroimagen: RMN prueba de elección
- EEG: puede ser normal
- Angioma cerebral o angiorresonancia
- Examen oftalmológico

## **Tratamiento**

- No existe tratamiento específico
- Control de la epilepsia
- Tratamiento del angioma facial: LASERTERAPIA