



UNIVERSIDAD DEL SURESTE

PRESENTA

Lucía Guadalupe Zepeda Montúfar

SEXTO SEMESTRE EN LA LICENCIATURA DE MEDICINA HUMANA

TEMA: Síndrome neurocutáneos

ACTIVIDAD: Investigación

ASIGNATURA: Pediatría

UNIDAD III

CATEDRÁTICO: Doctor Saúl Peraza Marín

TUXTLA GUTIÉRREZ; CHIAPAS A 24 DE MAYO DEL 2022

SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS



Definición: conjunto de síndromes 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).

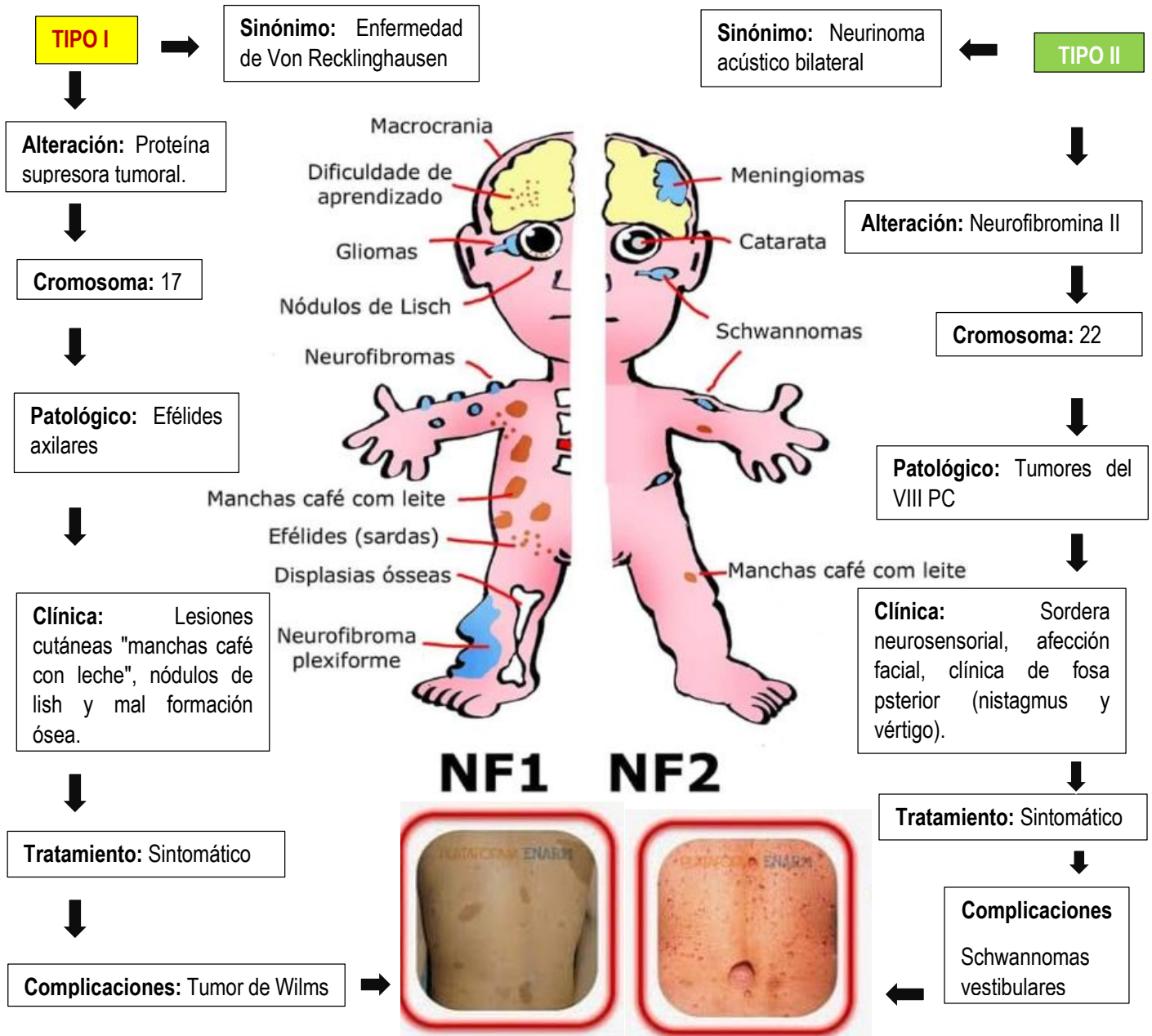
Fuente bibliográfica: Rojas, A. . (Octubre 2018). "Los síndromes neuro-cutáneos". *Pediatría integral*, Vol. XIX, Pp. 565-571.

NEUROFIBROMATOSIS

Enfermedades con herencia autosómica dominante

CLASIFICACIÓN

NF1	Manchas café con leche (MCCL), Neurofibromas...
NF2	Schwannomas acústicos bilaterales
NF3	Neurofibromas y pocas MCCL
NF4	Variable, no caben en ninguna otra clase
NF5	Signos limitados a un segmento
NF6	Solo presenta MCCL
NF7	Con signos después de los 30 años, sin MCCL ni nódulos
NF8	Variedad exclusivamente gastrointestinal
NF9	Combinada con síndrome de Noonan



ESCLEROSIS TUBEROSA

Enfermedades con herencia autosómica dominante

Sinónimo: Enfermedad de Bourneville

Alteración: Genes causantes TSC1 y TSC2

Cromosoma: 9 y 16

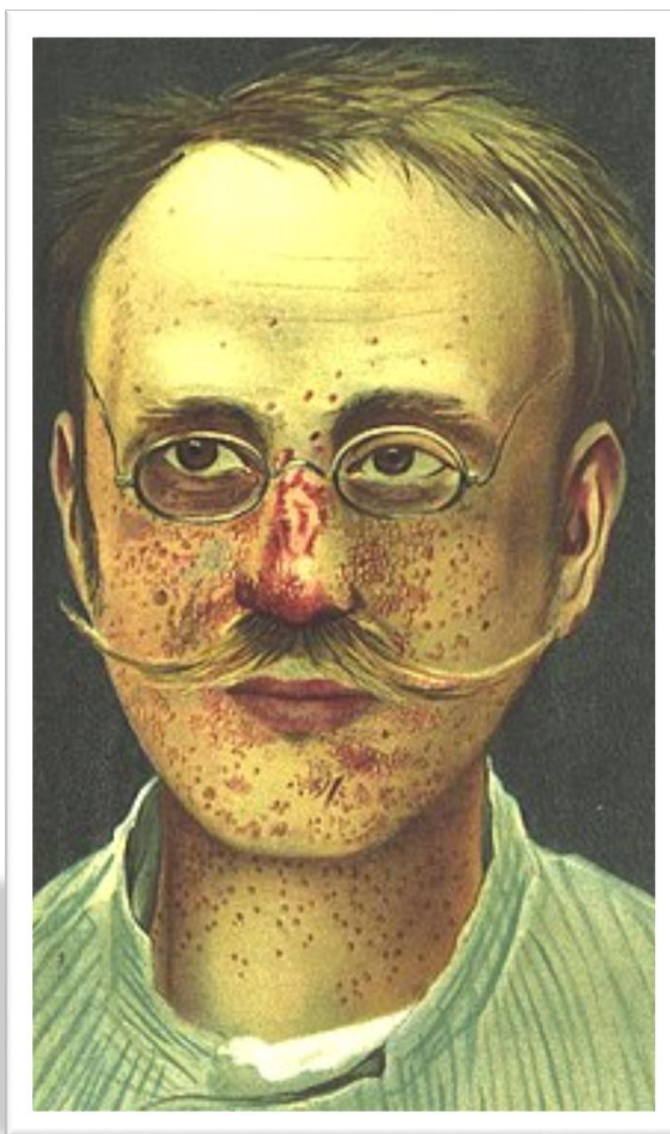
Patológico: Supresión tumoral

Complicaciones: Epilepsia, hamartomas op facomas de retina, quistes renales

Clínica: Manchas acrómicas, hipermelánicas, precoces, irregulares, de forma lanceola, bordes dentados y tamaño variable.



Características: Angiofibromas faciales o adenomas sebáceos, piel de marrasquino.

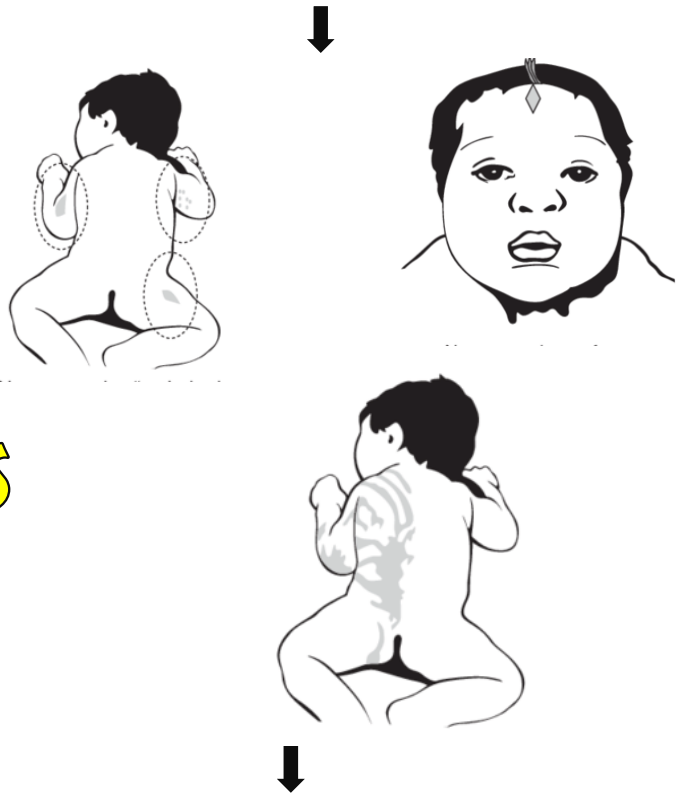


Tratamiento: Sintomático





Clínica: Lesiones hipopigmentadas son definitivas y deben hallarse en la totalidad de los pacientes.



HIPOMELANOSIS DE ITO

Sinónimo: Incontinentia pigmenti achromians

Alteración: Cromosómica en cariotipos de sangre periférica o fibroblastos cutáneos.

Cromosoma: Trisomías 18 en osaicismo, traslocaciones balanceadas de los cromosomas 2 y 8 u 8 y 16, mosaicismos de otros cromosomas (sexuales, 9, 14) o tetrasomía del 12.

Características: La falta de pigmentación sigue con frecuencia las líneas de Blaschko.



Patológico: Origen recesivo ligado al cromosoma X.

Complicaciones: Retraso mental, crisis convulsiva (sx de west), hipertrofia ipsilateral en las lesiones pigmentarias.

Tratamiento: Sintomático

Cromosoma: Xq28

Alteración: Cromosómica, exclusivo de mujeres y letal para varones

Sinonimo: Incontinentia pigmenti

Tratamiento: Sistemático

Complicaciones: Ataxia cerebelosa, fibroplasia retrolenticular.

SÍNDROME DE BLOCH - SULZBERGER



Tercera fase: Se forman las lesiones hiperpigmentadas pardas o grisáceas que adquieren formas peculiares (espirales, estrellas, aspecto de mármol).

CLÍNICA (POR FASES)

• **Primera fase (presente los primeros días de vida y persistente por varios meses):** Lesiones eritematosas, vesiculares o bullosas



• **Segunda fase (aparece en los primeros 2 meses de vida y persiste en la lactancia):** Lesiones verrugosas, pustulares o queratósicas.





MELANOSIS NEURO CUTÁNEA



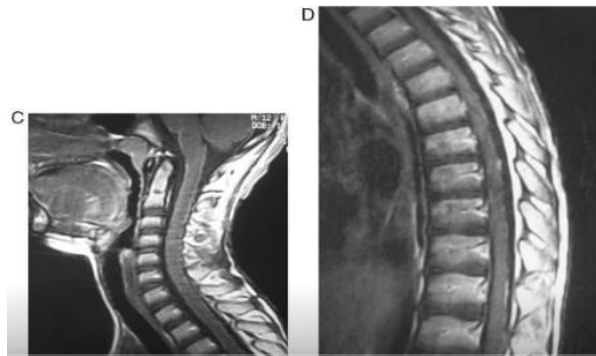
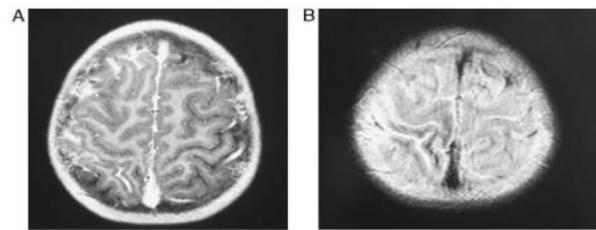
CLÍNICA



Alteraciones cutáneas: Presencia de nevos gigantes, pilosos, observables al nacimiento y localizados en cualquier parte del cuerpo, especialmente en abdomen y espalda.



Alteraciones neurológicas:
Melanoma leptomenígeo (mal pronóstico)



Complicaciones: Retraso mental, crisis convulsiva y déficit motor.

ANGIOMATOSIS ENCEFALO - TRIGEMINAL

Sinonimo: Síndrome de Sturge-Weber



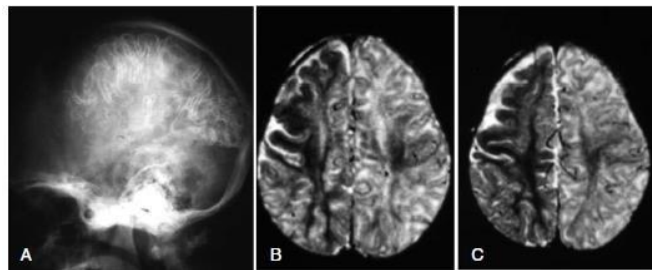
CLÍNICA

Alteraciones neurológicas: Angioma leptomeníngeos que afectan a la piamadre, crisis epilépticas.

Alteraciones cutáneas: Angioma facial o naevus flammeus (nevo plano, rojo violáceo).



Alteraciones oculares: Angioma facial, ocular que afecta coroides y esclera que conlleva a glaucoma.



Diagnóstico: Demostración del angioma pial en estudios neurorradiológicos y ante la presencia de angioma facial u ocular. TC/Rx craneal demuestran calcificaciones.

Tratamiento: Sistemático

ATAXIA-TELANGIECTASIA



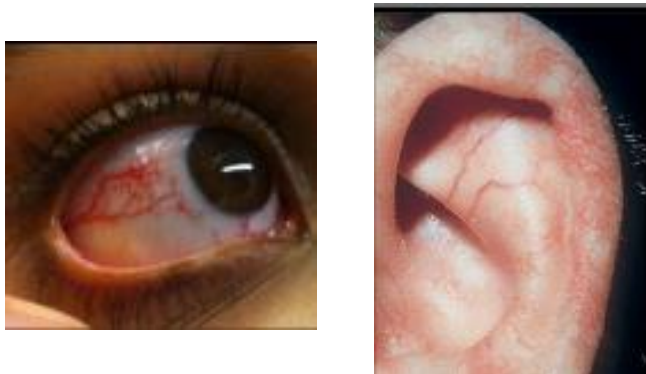
Cromosoma: 11 (11q22-33)

CLÍNICA



Alteraciones oculocutáneas: Telangiectasias (párpados, pabellones auriculares, fosas poplíteas y regiones antecubitales).

Alteraciones inmunológicas: Defectos inmunológicos humorales y celulares (linfocitos y leucocitos bajos).



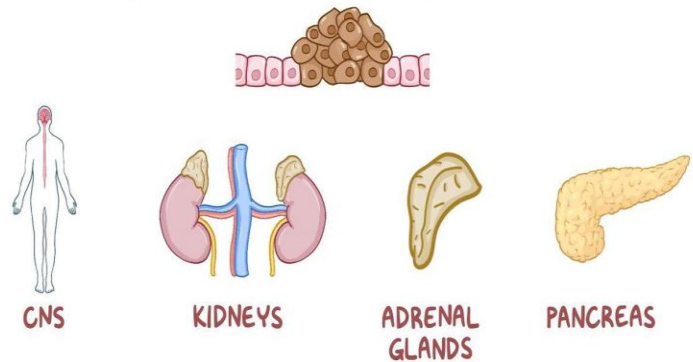
Alteraciones neurológicas: Ataxia lentamente progresiva y de inicio precoz.

Diagnóstico: Elevación de la alfafetoproteína y del antígeno carcinoembriogénico y la presencia de anomalías cromosómicas inconstantes (inversión y traslocación de los cromosomas 7 y 14) son marcadores precoces y fiables.

Complicaciones: Retraso ponderoestatural y aparición de tumores malignos.



ANGIOMATOSIS RETINOCEREBELOSA



Sinonimo: Von Hippel-Lindau

➔ **Alteración:** Autosómico dominante

➔ **Cromosoma:** 3p35-p26

CLÍNICA



➔ **Alteraciones oculares:** Angiomas retinianos, múltiples y bilaterales, que pueden cursar con hemorragia, desprendimiento de retina, glaucoma o cataratas.



➔ **Alteraciones neurológicas:** Hemangioblastomas cerebelosos y medulares

➔ **Complicaciones:** Síndrome hipertensivo intracraneal o síndrome cerebeloso completo.

➔ **Tratamiento:** Sintomático.

SÍNDROME DE KLIPPEL-TREAUNAY



Alteraciones cutáneas: Angiomas capilares y los hemangiomas cavernosos de trayectos irregulares.



Lesiones en cara o calota = **Retraso mental.**



Alteraciones neurológicas: Macrocefalia

