



Síndromes neurocutáneos

T1C+

SPIR

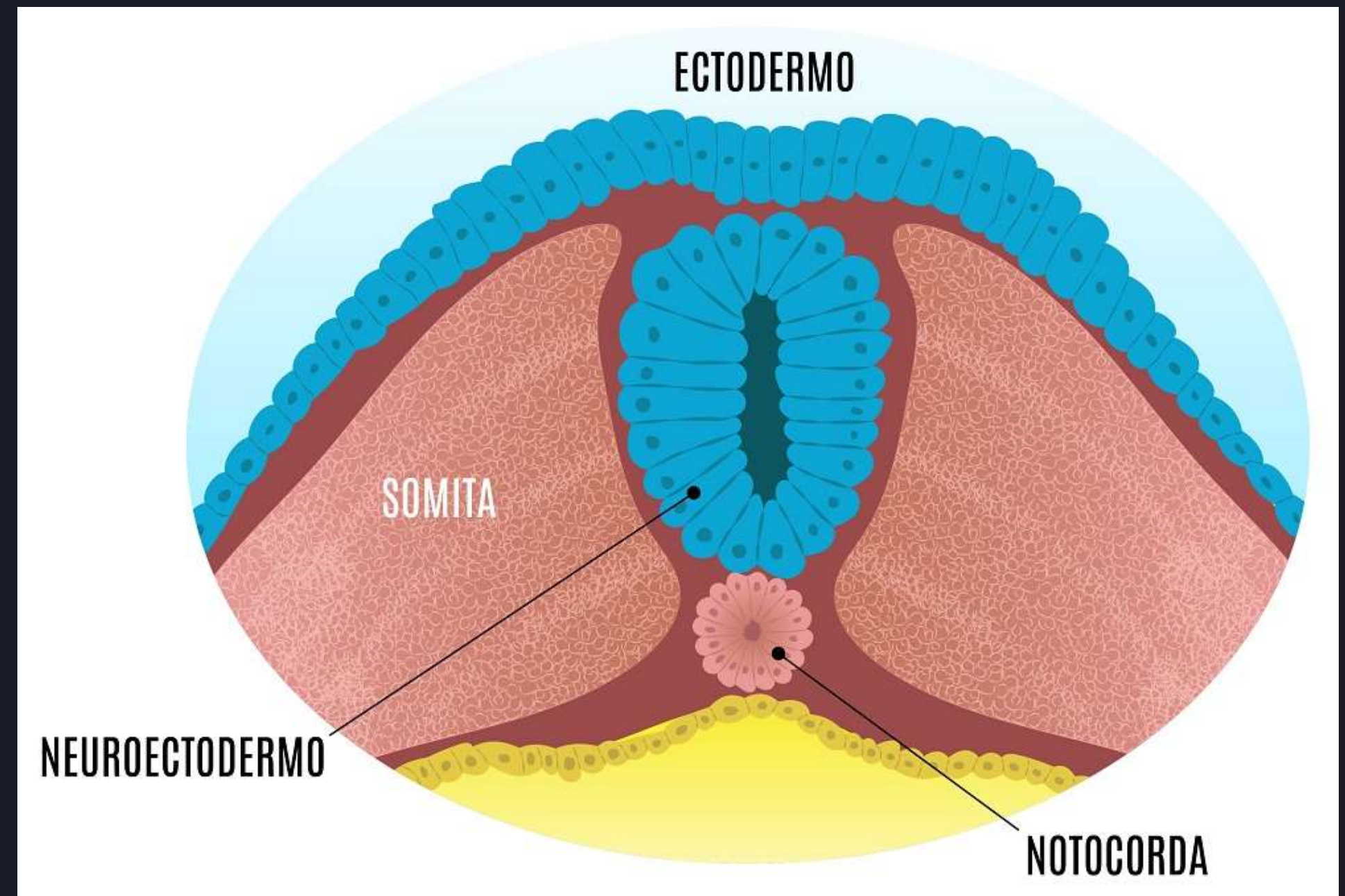
T1C+

T1C+

Pediatría
6to semestre
Medicina Humana

Definición.

Conjunto de síndromes caracterizados por la afectación conjunta de las diferentes estructuras generadas en el desarrollo embriológico del neuroectodermo.



Clasificación de los SxNC por origen genético.

Herencia autosómica dominante

- Hamartomatosis:
 - Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)
 - Neurofibromatosis tipo 2 (NF2)
 - Complejo esclerosis tuberosa (CET)
 - Enfermedad de Von Hippel-Lindau
 - Síndrome de Proteus (SP)
 - Síndrome del carcinoma basocelular nevoide (SCBN)
 - Lentiginosis-sordera-cardiopatía
- Otras:
 - Síndrome de Waardenberg
 - Albinismo oculocutáneo

Herencia autosómica recesiva

- Por defecto de reparación del ADN:
 - Ataxia-teleangiectasia
 - Xerodermia pigmentosa
 - Síndrome de Cockayne
 - Síndrome de Rothmund y Thomson
- Por enzimopatía:
 - Enfermedad de Refsum
 - Disautonomía
 - Fenilcetonuria
 - Fucosidosis
 - Deficiencia múltiple de carboxilasa
 - Homocistinuria
 - Citrulinemia y arginosuccinuria
 - Síndrome de Sjögren-Larsson
- Otras:
 - Neuropatía con axones gigantes
 - Síndrome de Chédiak-Higashi
 - Síndrome de Werner
 - Progeria
 - Neuroictiosis

Herencia ligada al sexo

- Enfermedad de Fabry
- Enfermedad del Pelo
- *Incontinentia pigmenti*
- Adrenoleucodistrofia

Herencia múltiple

- Síndrome de Sturge-Weber
- Síndrome de Klippel y Trenaunay
- Síndrome de Wyburn-Mason
- Síndrome de Cobb
- Síndrome de Maffucci

Anomalías congénitas y vasculares

- Hipomelanosis de Ito
- Melanosis neurocutánea
- Lipomatosis encéfalo-craneo-cutánea
- Displasia cerebello-trigémino-dérmica
- *Nevo lineal sebáceo*

Neurofibromatosis.

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

Enfermedad de Von Recklinghausen

NF1



- Se produce por la mutación y pérdida de DNA en el gen NF1 situado en brazo largo del cromosoma 17.
- Es en SxNC mas frecuente.
- Es una enfermedad con herencia AD y alta mutación de novo (50%).
- **Se presentan mutaciones o deleciones del gen que codifica la neurofibromina disminuyendo la actividad GTPasa produciendo la proliferacion decelulas mediadas por Ras-GTP.**

● SIGNOS DERMATOLÓGICOS Y DE PARTES BLANDAS



Nódulos de Lisch del iris



Manchas café con leche



Manchas café con leche y neurofibromas plexiformes del párpado superior



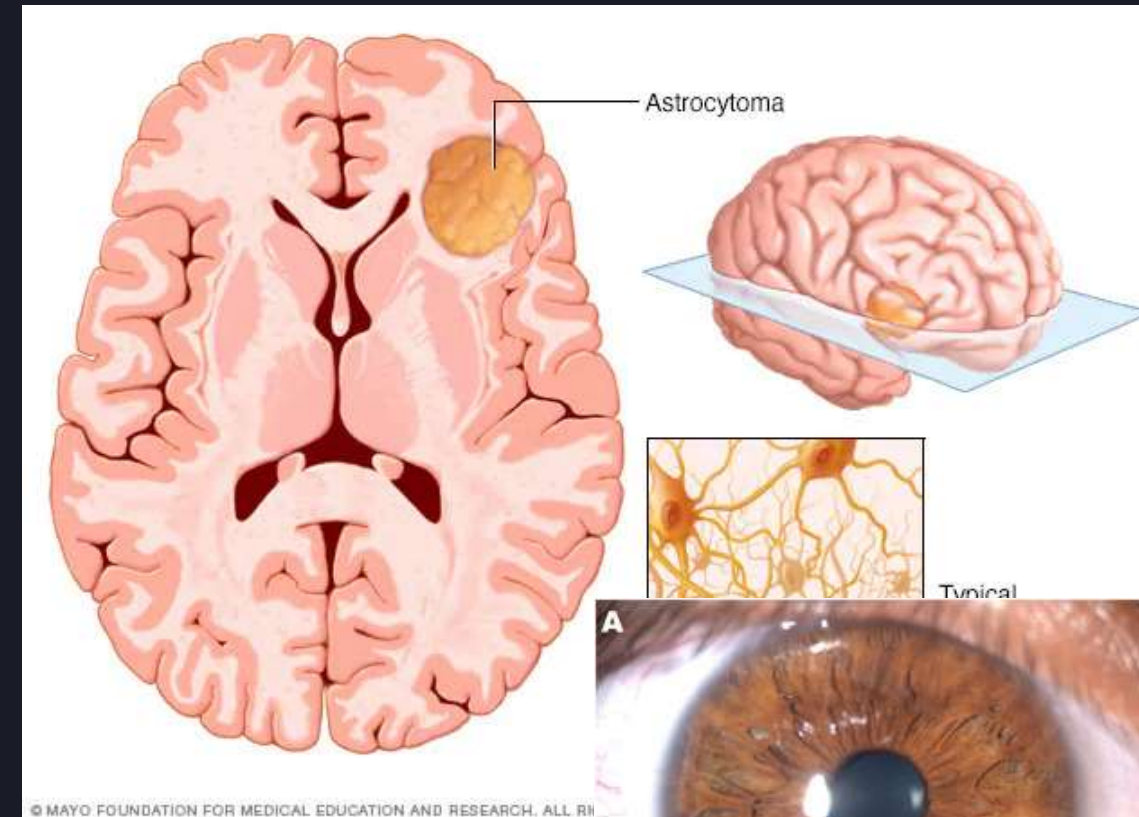
Proptosis leve por glioma del nervio óptico

- Manchas color café con leche
- Efélides pariaxilares y/o periinguinales.
- Neurofibromas cutaneos o súbcutaneos.
- Nodulos de Lisch del Iris.
- Neurofibroma plexiformes.
- Hipertrofia corporal.
- Prurito generalizado.

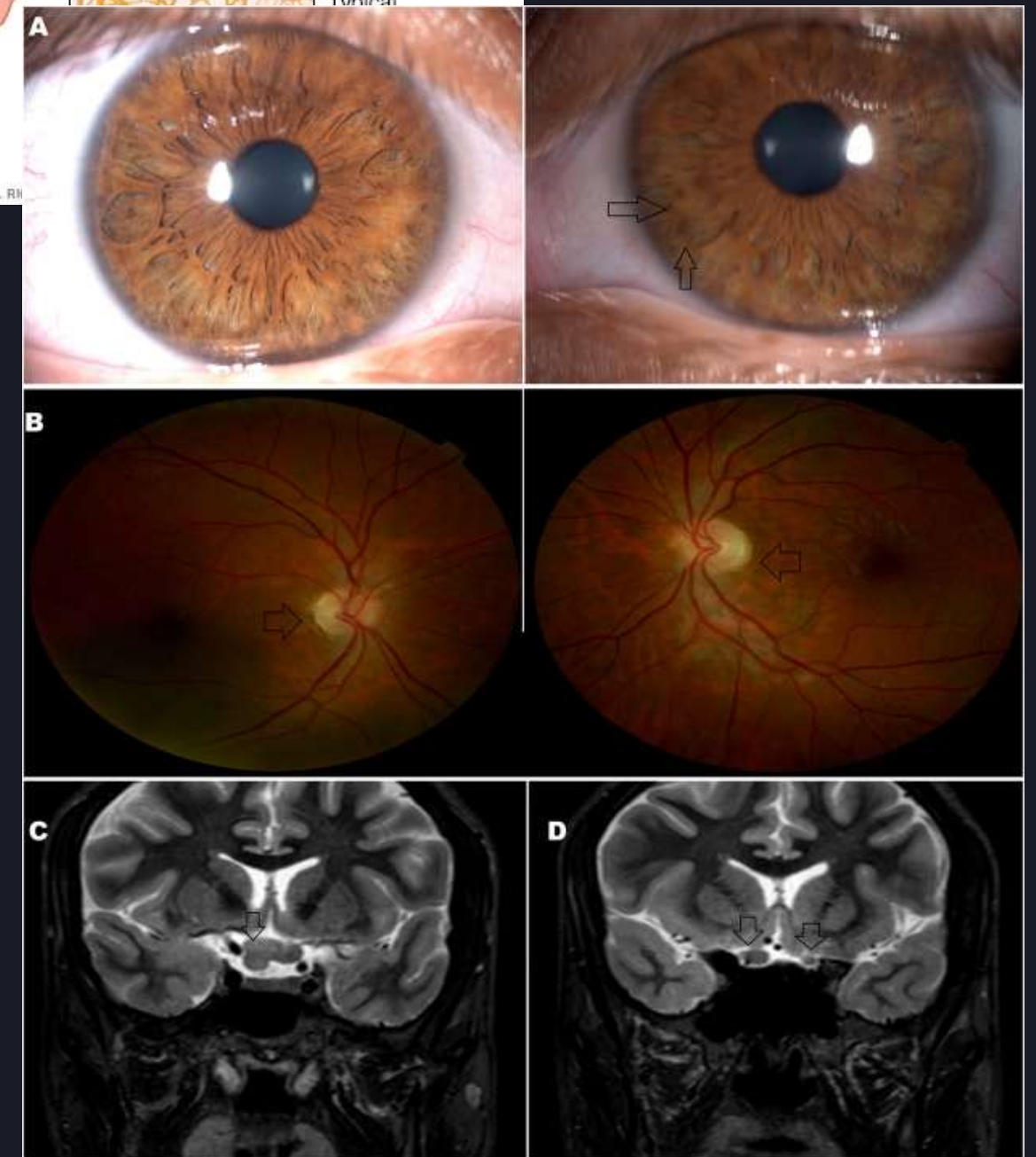
● MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS

Tumores del SNC:

- glioma óptico: produce estrabismo, déficit visual, exoftalmos o atrofia óptica y pérdida de la agudeza visual.
- astrocitomas (hemisféricos o de tronco).
- tumores hipotalámicos
- tumores pineales (pinealomas).



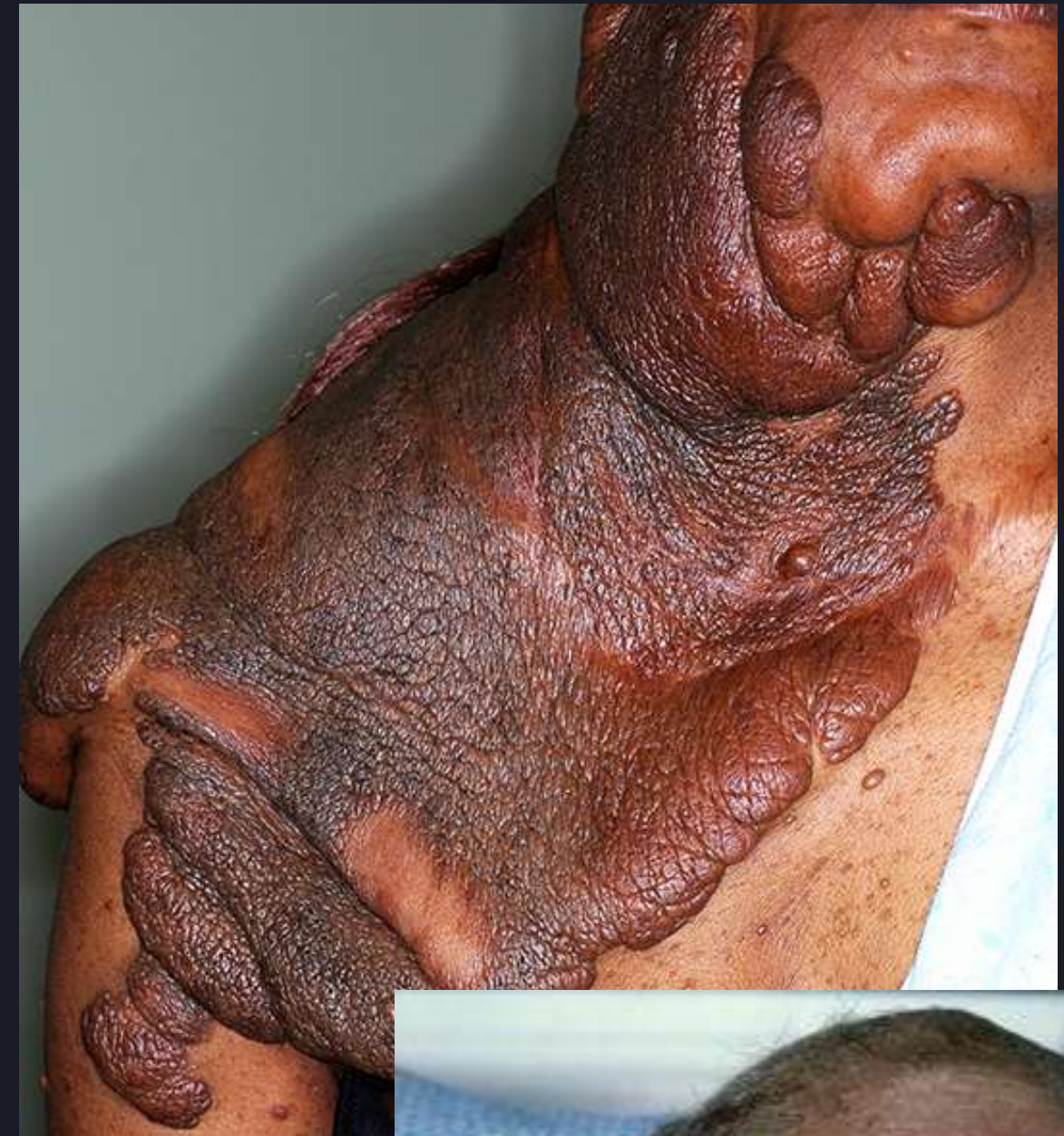
© MAYO FOUNDATION FOR MEDICAL EDUCATION AND RESEARCH. ALL RIGHTS RESERVED.



● MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS

Tumores del SNP:

- neuromas plexiformes.
- hidrocefalia
- crisis epilepticas
- alteraciones del aprendizaje y del comportamiento: coeficiente de 80-85. esta asociado a TDAH y TDCM.

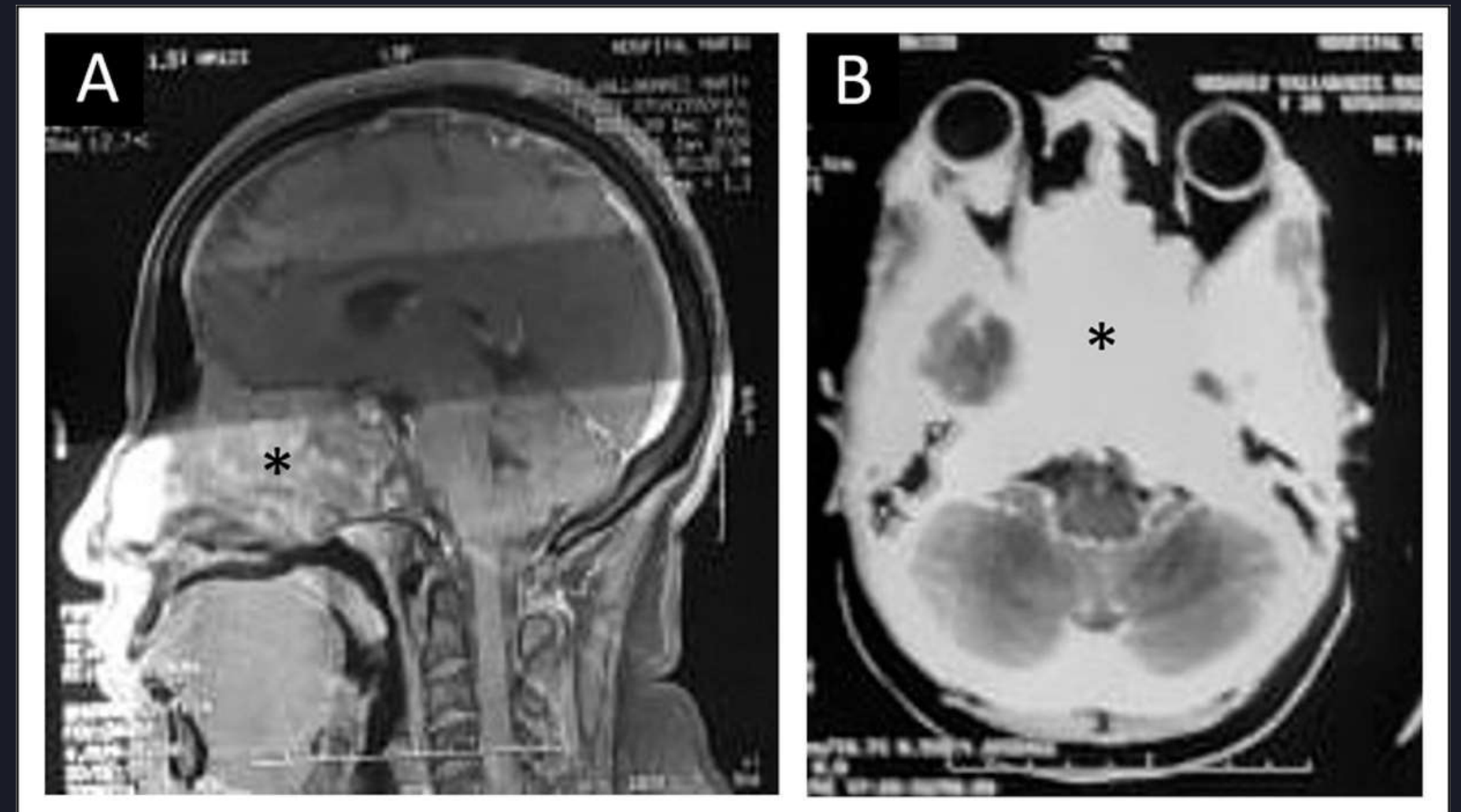


- AFECTACIÓN ESQUELETICA

- displacia ósea (H. esfenoides), acompañado de exoftalmos pulsatil
- adelgazamiento de la cortical de huesos largos con cambios quísticos.
- escoliosis
- Pseudoartrosis

- AFECTACIÓN A OTROS ORGANOS

- angiodisplasia y quistes a nivel del riñon: hematuria, HA, IRC



Diagnóstico

Tabla IV. Criterios diagnósticos de la neurofibromatosis tipo 1. 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



CLÍNICO



ANÁLISIS DE DEFECTOS
GENÉTICOS



Tratamiento



Intervenciones cosmeticas



Intervenciones funcionales



Intervenciones
ortopédicas



Intervenciones de vías
ópticas

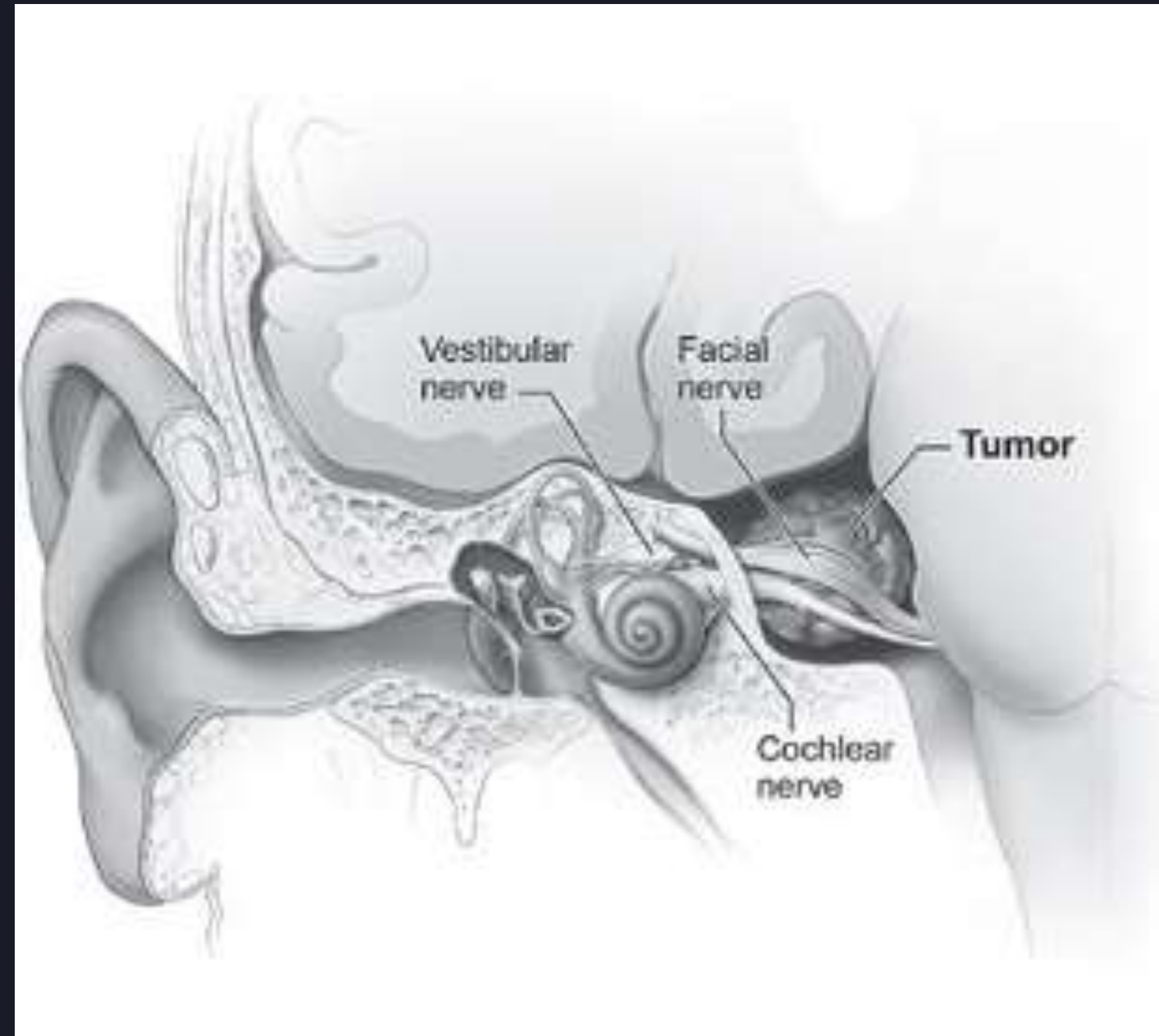


Intervenciones
neuroquirúrgicas

NF2

0 de los tumores acústicos bilaterales caracterizado por Schwannomas bilaterales del componente vestibular

- Trastorno de herencia AD.
- mutaciones del gen que codifica para merlina, ubicado en el brazo largo del cromosoma 22

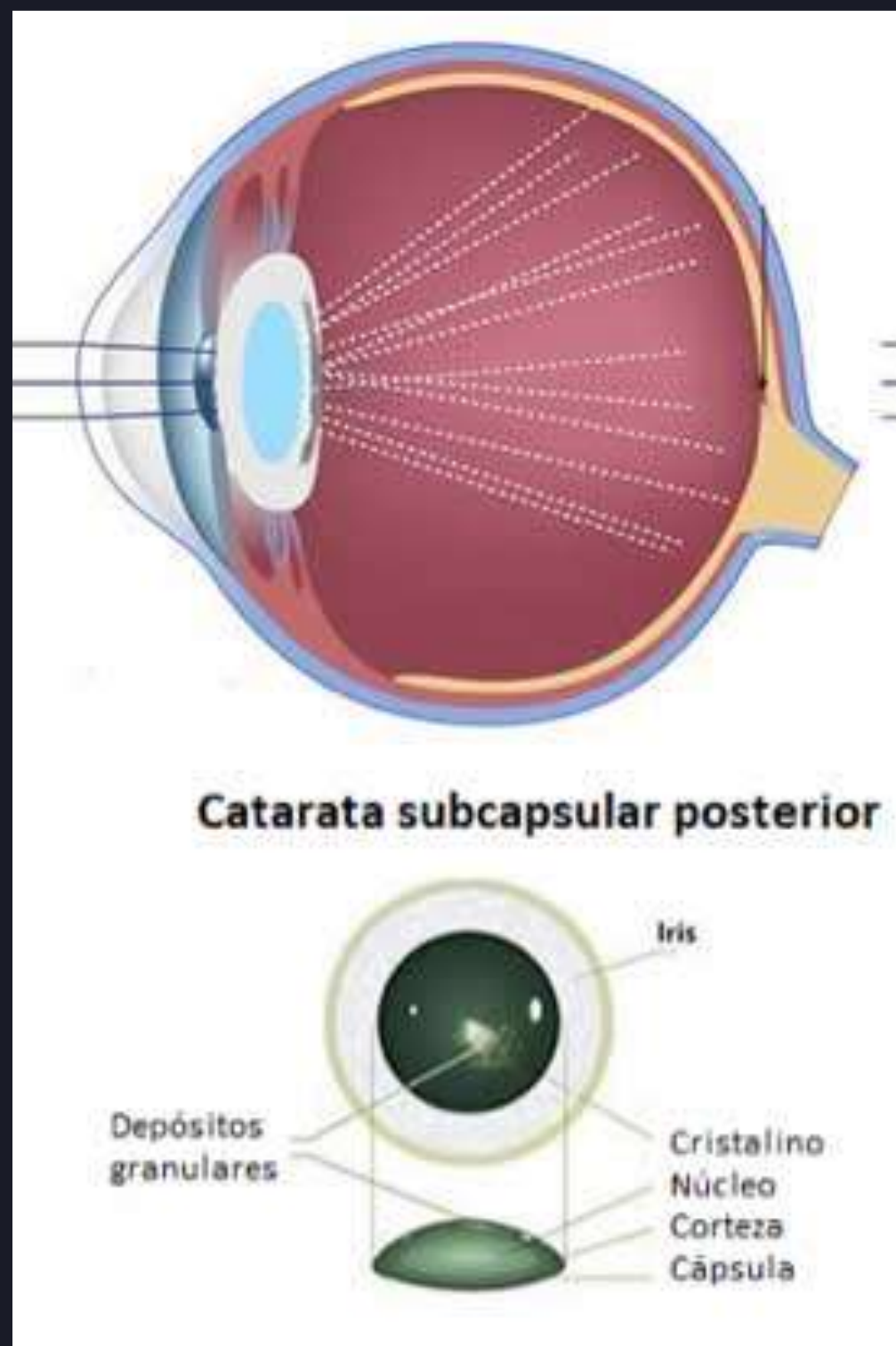


Clínica

- PERDIDA ACÚSTICA BILATERAL Y ASIMETRICA

- LESIONES DERMATOLÓGICAS: MCCL Y NEUROFIBROMAS

- AFECTACIÓN OCULAR: CATARATAS CAPSULARES POSTERIORES



Diagnostico y tratamiento

Tabla V. 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

- Solución de complicaciones y del crecimiento de tumoraciones existentes

Complejo esclerosis tuberosa

- CONSISTE EN UNA ALTERACION DE LA MIGRACION, PROLIFERACIÓN Y DEFIRENCIACIÓN CELULAR EN EL SNC (HAMARTOMATOSIS).
- AFECTANDO A LOS GENES TSC1 Y TSC2, SE CREE QUE ESTOS GENES IMPIDEN QUE LAS CÉLULAS CREZCAN DEMASIADO RÁPIDO O DE MANERA NO CONTROLADA.

ALTERACIONES PATOLOGICAS

1

Hamartias: presente desde el nacimiento (tuberosidad cortical)

2

Hamartomas: presentes o no desde el nacimiento, pueden progresar y revertir en las diferentes localizaciones (rabdomiomas cardíacos o los angiofibromas faciales y el tumor subependimario).

3

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



● AFECTACIONES CUTANEAS



- manchas acromicas
- angiofibromas faciales
- fibromas ungueales
- piel de chagrín
- fibromas frontales



● MANIFESTACIONES NEUROLOGICAS

- epilepsia - Sx de West
- retraso mental
- comportamiento psicotico
- hiperactividad
- ragos autistas
- tumores intracraneales

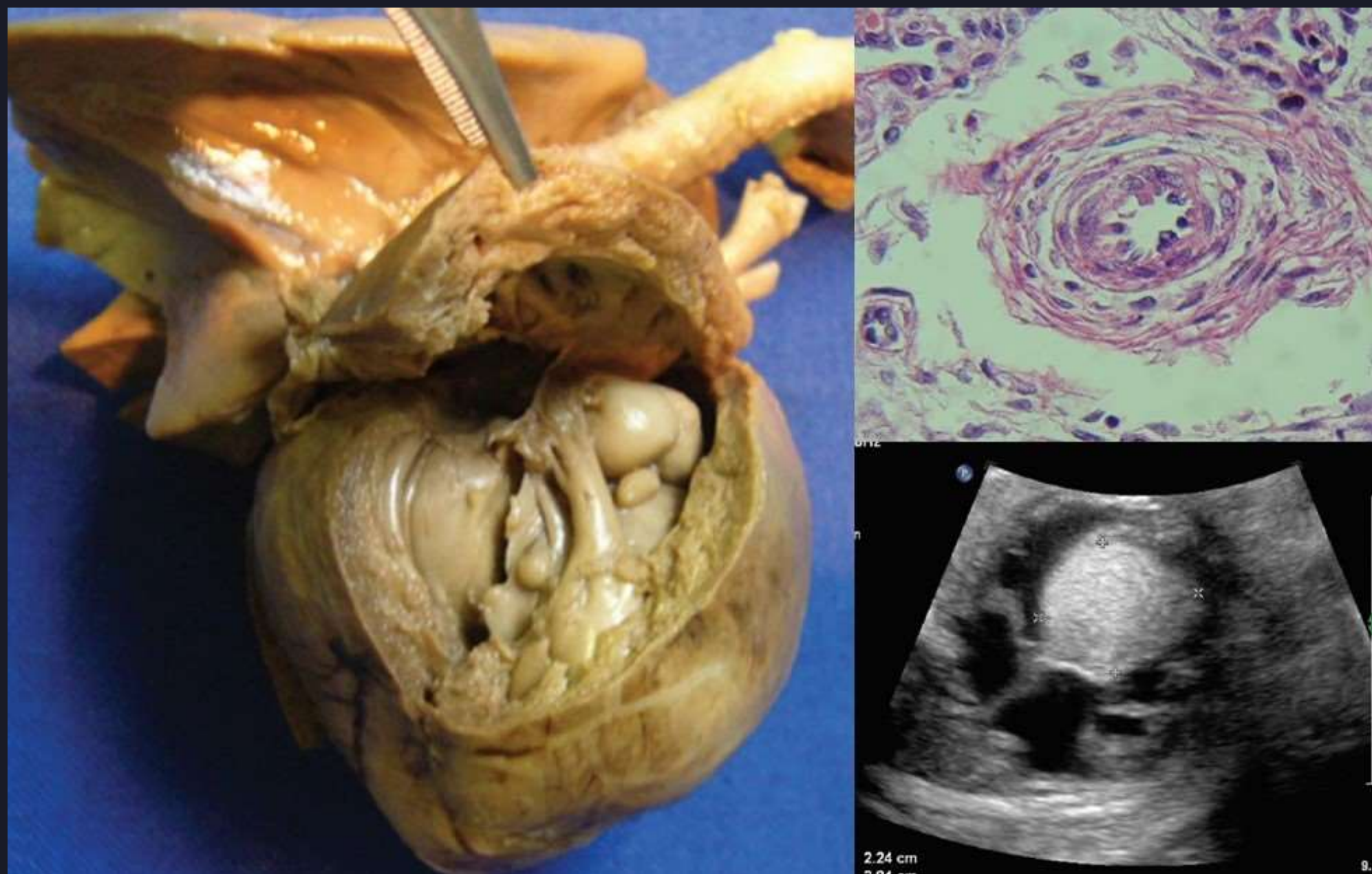
● HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN

- nódulo subependimario
- tuberomas corticales
- heterotopias neuronales
- facomas o hamartomas retinianos



afectación visceral

rabdomiomas
cardiacos



Diagnostico

Tabla VI. Criterios diagnósticos de Complejo Esclerosis Tuberosa (CET)

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
- Rabdomioma 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 "confeti"
- Quistes renales múltiples

**La asociación de ambos se considera como un solo criterio.*

***La asociación de ambos requiere otro criterio para hacer el diagnóstico.*