

# SINDROMES NEUROCUTANEOS: NEUROFIBROMATOSIS TIPO — I

Dr. Pedro Rodríguez Gárate (\*)  
Dr. I. Pascual Castroviejo (\*\*)

### RESUMEN

Se expone la importancia del conocimiento de los aspectos clínicos y genéticos de los diferentes trastornos Neurocutáneos.

Presentamos la serie personal del Profesor I. Pascual Castroviejo, de pacientes estudiados en el Servicio de Neurología Infantil a lo largo de 23.5 años. Esta serie está constituida por 174 casos de NEUROFIBROMATOSIS, 139 casos de Esclerosis Tuberosa, 48 casos de Incontinencia Pigmentaria Acromiante de Ito, 41 casos de síndrome de Stuger-Weber, 14 casos de Nevus Sebaceous de Jadassohn, 8 casos de Cutis Marmorata Telangiectásica congénita, 8 casos de Angioma Capilar, 8 casos de Melanosis Neurocutánea, 6 casos de síndrome de Sjogren-Larsson, 4 casos de Nevus Fuscoceruleous de Ota, 3 casos de Incontinencia Pigmenti, 2 casos de síndrome de Goltz y 1 caso de Displasia Cerebelo-trigeminal. Exponemos un seguimiento de 15 casos de NEUROFIBROMATOSIS TIPO — I entre Enero y Julio de 1990.

### SUMMARY

We explain the importance of knowing the clinical and genetical aspect of the different Neurocutaneous Disease. We present a series of patients studied in the Service of Child Neurology along 23.5 years of Prof. I. Pascual Castroviejo. This series is composed of 174 cases of NEUROFIBROMATOSIS, 139 of Tuberous Sclerosis, 48 de Incontinentia Pigmenti Achromians of Ito, 41 of Stuger-Weber Syndrome, 14 of Nevus Sebaceous of Jadassohn, 8 of Congenital Cutis Marmorata Telangiectasica, 8 of Neurocutanea Melanosis, 8 of Capillari Angiomata, 6 of Syndrome of Sjogren-Larsson, 4 of Nevus Fuscoceruleous of Ota, 3 of Incontinentia Pigmenti, 2 of Syndrome of Goltz and 1 case of Trigeminal-cerebellum dysplasia. We explain a series of 15 cases of NEUROFIBROMATOSIS between January — July of 1990.

### I. INTRODUCCION

Del Neuroectodermo se forma el tubo neural y la cresta neural. A partir de la CRESTA NEURAL se forman los neuroblastos que se transforman en neuronas cerebroespinales; los glioblastos base de la glia periférica (Cel. Schwann); los simpaticoblastos (simpático, células

cromafines) mesectodermo (mesenquima, leptomeninges y hueso) y células pigmentarias prospectivas que originan los MELANOBLASTOS. Es por tanto la Cresta Neural el origen de las células pigmentarias, así como los elementos neurales y mesodermales.

El término de FACOMATOSIS se aplicaba por primera vez en 1932 por Van Der Hoeve al estudiar la Esclerosis Tuberosa de Bourneville, la Neurofibromatosis de Von Recklinghausen y la Angiomatosis Cerebeloretiana de Hippel-Landau. En 1937 Brouwer et al. añadía

\* Servicio de Neurología Hospital "Alberto Sabogal" — Callao — I.P.S.S. Unidad de Neuropediatría.

\*\* Servicio Neurología Hospital Infantil "La Paz", Madrid.

el S. de Stuger-Weber y en 1938 Bonnet De Chaume-Blanc añadía un 5ta. Facomatosis que presentaba malformaciones arteriovenosas en cara, retina y región meso-diencefálica. Otros autores como Touraine en 1949 y Baltzeren en 1968 admitían a la "Poliposis pigmentaria" de Peutz y Jeghers, al "Nevus Fuscoceruleus" "oftalmo Maxilar" de Ota y la Melanosis neurocutánea de Touraine.

Posteriormente se están sumando cuantos procesos cursan con problemas pigmentarios en la piel y afectación neurológica, por lo cual se ha sustituido la palabra Facomatosis por la de TRANSTORNOS NEUROCU-TANEOS.

En los últimos años, por un mejor conocimiento de la clínica de estos síndromes, la población observa una preocupación progresiva por las características genéticas de estos cuadros. Posibilidades de diagnóstico prenatal y el consejo genético, ya que hay alteraciones genéticas en estos casos (1, 2, 6).

En el trabajo monográfico (6) del Profesor I. Pascual Castroviejo (1989), Jefe del Servicio de Neurología Pediátrica del Hospital "La Paz" Madrid-España, ha recopilado 456 casos infantiles y juveniles menores de 18 años con trastornos neuroectodérmicos, trabajo realizado durante 24 años (Agosto de 1965 a Febrero de 1989), como se vé en la tabla 1.

**TABLA 1**  
**SINDROMES NEUROCU-TANEOS**

Neurofibromatosis	174	casos
Esclerosis Tuberosa	139	"
Hipomelanosis de Ito	48	"
Síndrome de Stuger-Weber	41	"
Síndrome de Jadassohn	14	"
Cutis Marmorata Telangiectásica	8	"
Melanosis Neurocutanea	8	"
Angiomas Capilares Dérmicos	8	"
Síndrome Sjogren-Larsson	6	"
Nevus Fuscoceruleus de Ota	4	"
Incontinentia Pigmenti	3	"
Síndrome de Goltz	2	"
Displasia Cerebelotrigeminal	1	caso

**NEUROFIBROMATOSIS TIPO-I**  
**ó DE VON RECKLINGHAUSEN**

Es una enfermedad genética, autosómico dominante, el gran transmisor se encuentra en un locus del cromoso-

ma 17 y es posible su identificación intrauterina con las técnicas biogenéticas del DNA.

Existen dos tipo que son: Tipo I (Periférica ó S. de Von Recklinghausen), Tipo II (central), la única forma observada es la del Tipo I, que desde el punto de vista dermatológico destacan las manchas café con leche y los fibromas subdérmicos se presenta en 1/3000, pero en la serie del profesor Pascual Castroviejo es de 1/1000 pacientes. En la serie anteriormente expuesta hay 174 casos (77 hombres y 97 mujeres), en los cuales se ha seguido su evolución hasta adultos, observándose las complicaciones a corto y largo plazo, las principales complicaciones, se observan en la Tabla N° 2 (6).

**TABLA N° 2**  
**COMPLICACIONES DE LA NF-1**

Glioma de vías ópticas	23	casos
Neuroma Plexiforme	12	"
Cifosis i/o Escoliosis	12	"
Estenosis de Acued. Silvio	10	"
Hemihipertrofia	9	"
Tumores Intracraneales	7	"
Displasias Craneales	6	"
Tumores Raices Dorsales	3	"
Tumores en otras Zonas	4	"
Pubertad Precoz	3	"
Agenesia de C. Calloso	2	"
Siringomielia	1	caso

En los niños (2-3 años) la complicación más frecuente es el retardo mental seguido de tumor de vías ópticas. En el adulto son los tumores raquideos, cerebral y la estenosis progresiva del Acueducto de Silvio.

Los GLIOMAS de las VIAS OPTICAS (nervio, quiasma y cintilla), son los tumores más frecuentes (13.2%), que es similar al 14% de la Clínica Mayo en la que incluye adultos. El crecimiento de estos tumores fue muy lento y la pérdida de la visión en los casos graves y si invaden Hipotálamo dan talla corta e hippogonadismo (3, 4, 6).

Entre los TUMORES INTRACRANEALES, se han visto 2 astrocitomas de hemisferios cerebrales, 1 Schwannoma periférico, 1 pinealoma que cursó con pubertad precoz, 1 astrocitoma de cerebelo, 1 glioma de bulbo raquideo y 1 meduloblastoma localizado en el hemisferio cerebeloso izquierdo.

Muchos de estos tumores son detectados sólo por RMN (TAC negativo), con la RMN, se observan pequeñas zonas de hiperséñales en pacientes sanos (6, 7, 8).

## II. MATERIAL Y METODOS

La muestra de estudio está constituida por 15 pacientes portadores de Neurofibromatosis Tipo I del Servicio de Neurología Pediátrica del Hosp. "La Paz", Madrid-España a cargo del profesor Pascual Castroviejo, observados entre Enero y Julio de 1990 que vinieron a control mensual.

En cada paciente se determinó, la edad, sexo, antecedentes genéticos y las complicaciones neurológicas, mediante el examen clínico neurológico, la Tomografía Axial Computarizada (TAC), y la resonancia magnética nuclear (RNN).

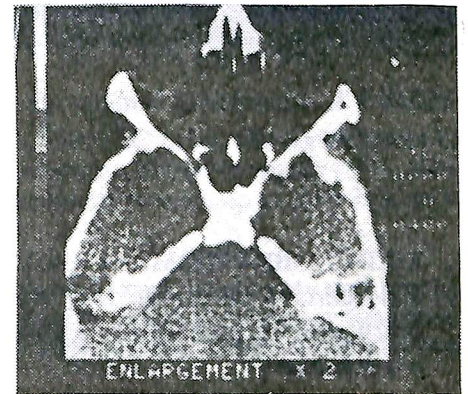
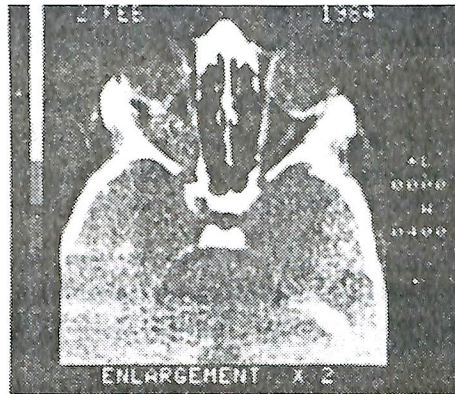
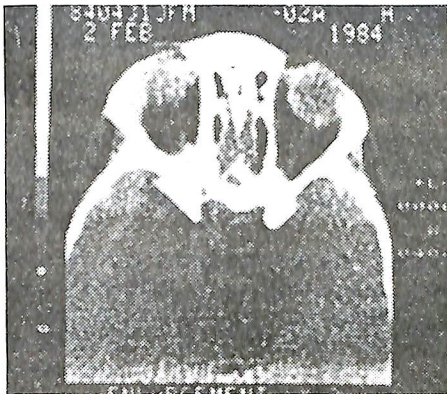


FIGURA 1. Niño con NF-1 y glioma de nervio óptico izquierdo que se ve muy bien por TC.

## III. RESULTADOS Y COMENTARIOS

Edad. La edad promedio fue de 10 años.

Sexo. Masculino 7 y femenino 8.

Antecedentes Genéticos. En un 50% había antecedentes familiares de la enfermedad.

Complicaciones. De los 15 pacientes con diagnóstico de NF - I presentaban como complicaciones las siguientes:

1. **GLIOMA DE VIAS OPTICAS:** 10 Casos (del quiasma 5, Nervio óptico 2, vías 2 y nervio quiasma 1), en 2 hermanas gemelas univitelinas se detectó gliomas ópticos en espejo, una recibió radioterapia y quedó como secuela estatura más corta por hipofunción Hipotalámica, concluyéndose que no se les debe irradiar. (figura 1).

El Glioma de vías ópticas que se detectan por RMN duran muchos años en dar sintomatología clínica hasta llegar a la ceguera. (figura 2)

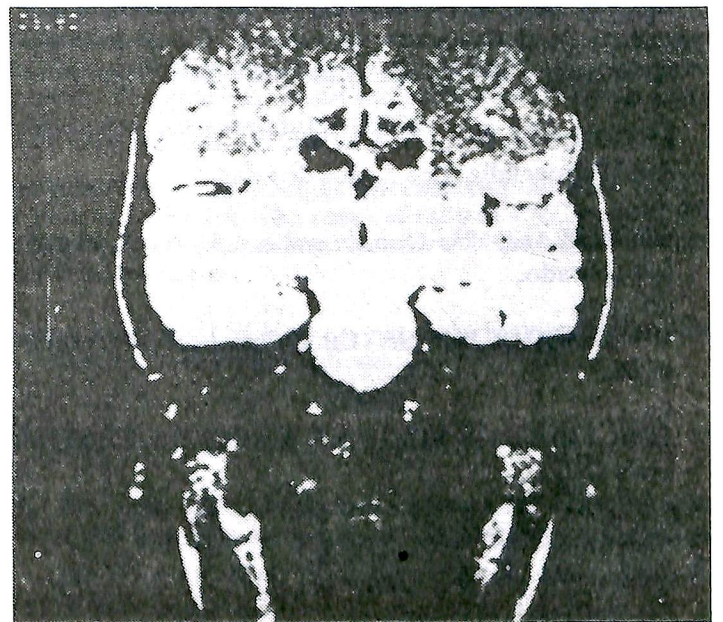
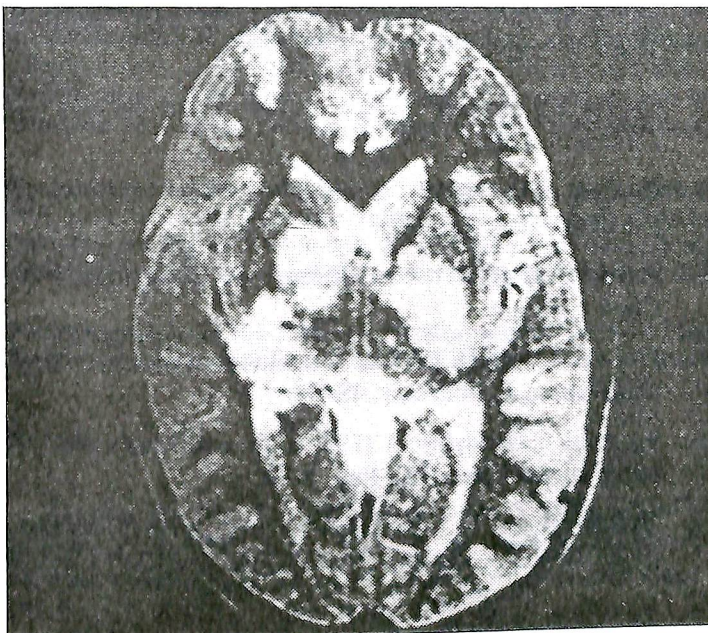
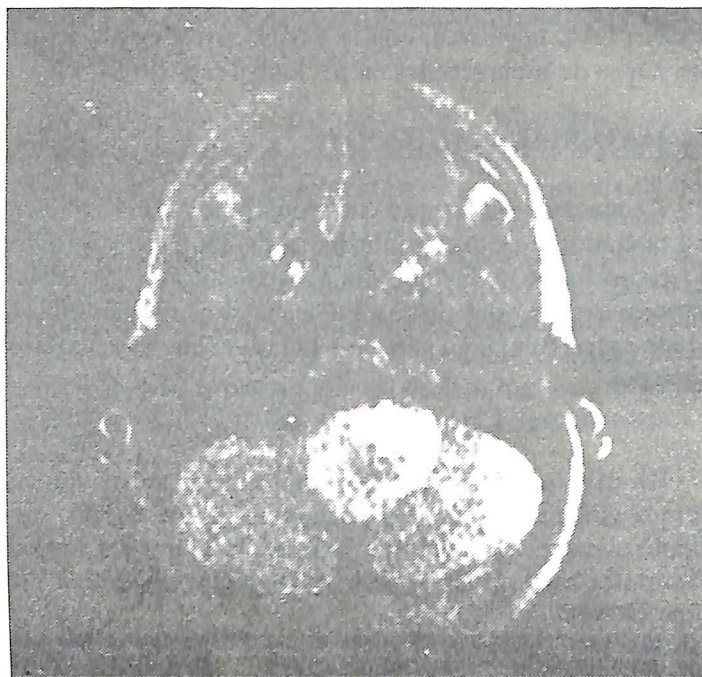
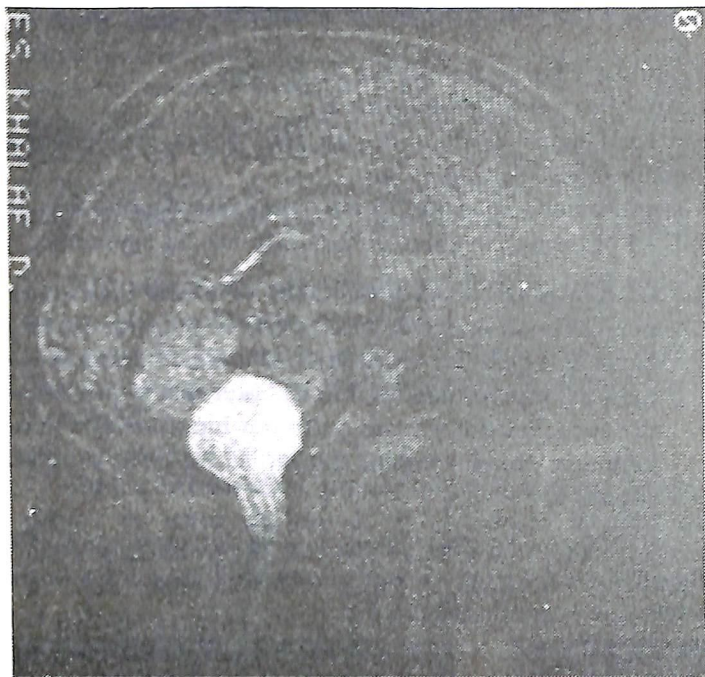


FIGURA 2. Exploración cerebral con RNM en un caso de NF-1 con glioma de vías ópticas intracraneales. En T2 se aprecia muy bien la localización del tumor tanto en la proyección axial como en la frontal.



**FIGURA 3.** *Astrocitoma benigno afectando al bulbo raquídeo. La RNM muestra muy bien la imagen tumoral tanto en T1 (a) como en T2 (b).*

2. **MEDULOBLASTOMA** (1 caso) localizado en hemisferio cerebeloso izquierdo y que después de terapia quirúrgica, radioterapia y quimioterapia lleva 4 años sin secuelas.
3. **ASTROCITOMA BENIGNO DE BULBO RAQUIDEO:** (1 caso), lleva 3 años sin dar sintomatología después de la derivación ventrículo peritoneal para evitar hidrocefalia. Fue detectado por RMN. (figura 3).
4. **ESTENOSIS DEL ACUEDUCTO DE SILVIO** (1) dan Hidrocefalia a los 5 años de edad.
5. **UN PINEALOMA:** Que da pubertad precoz, el cual fue operado.
6. **CIFOESCOLIOSIS SEVERA:** Que produjo paraparesia.
7. **UNA FIBROSIS SUBDERMICA:** Como se aprecia en la foto.

#### V. CONCLUSIONES

La compleja patología de la Neurofibromatosis, requiere para su estudio la prudencia y la constancia. Las alteraciones dermatológicas son mayores en la pubertad.

Los estudios Neurológicos son importantes por la alta predilección del S.N.C. que se observan por RMN y que evolucionan en forma muy lenta los tumores benignos.

#### BIBLIOGRAFIA

1. **Brett (1983):** Paediatric Neurology. Churchill-Livingstone. Inglaterra. pag. 482-499.
2. **Carter S.; Arnold (1985):** Neurology of Infancy and Childhood. Pag. 77-83.
3. **Dantas A.M. (1985):** Tratado de Neurooftalmología Ed. JIMS pag. 922-923.
4. **Kalifa et al (1981):** Les Gliomes du Chiasma optique Chez L enfant.
5. **Oxenhandlerr D. (1978):** The Dilema of Childhood optic Glioma. J. Neurocir. 48-34.
6. **Pascual Castroviejo I (1989):** Transtornos Neuroectodérmicos. Prous Ed. Pag. 1-72.
7. **Pou Serradell A. (1983):** Hidrocefalias no tumorales y Neurofibromatosis Rev. Neurol. (Barcelona) 11:231-2.
8. **Spadaro A. et al (1986):** Non tumoral Aqueductal Stenosis in Children Affectadi By Von Recklinghausen disease. Surg. Neuro. 26:487-49.