

seram

Sociedad Española de Radiología Médica

34

Congreso Nacional

**PAMPLONA 24 MAYO
27 2018**

Palacio de Congresos Baluarte

23 mayo Cursos Precongreso

#185: Síndromes neurocutáneos.
Hallazgos radiológicos en sistema nervioso central.

INTRODUCCIÓN:

Clasificación Síndromes Neurocutáneos

Neurofibromatosis (enfermedad de Von Recklinghausen)

Esclerosis Tuberosa (enfermedad de Bourneville)

Angiomatosis encefalotrigeminal (Síndrome de Sturge Weber)

Angiomatosis retinocerebelosa (síndrome de Von Hippel Lindau)

Otras facomatosis menos frecuentes:

- Ataxia telangiectasia (Síndrome de Louis-Barr)
- Melanosis neurocutánea
- Incontinentia pigmenti
- Síndrome de nevus epidérmico
- Hipomelanosis de ito
- Síndrome de nevus de células basales
- Síndrome de hemangioma cutáneo-complejo vascular
- Síndrome de Chédiak-Higashi
- Hemiatrofia facial progresiva (síndrome de Parry-Romberg)

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

- **EPIDEMIOLOGÍA:**

- Incidencia: 1:3.000-5.000 recién nacidos
- Síndrome neurocutáneo más frecuente
- Síndrome tumoral hereditario más frecuente.

- **ETIOLOGÍA:** AD. Penetrancia 100%

Cromosoma 17q12, gen NF → **neurofibromina** (regulador negativo de protooncogen RAS)

- Inactivo en la NF1 → Proliferación tisular y desarrollo de tumores
- Regula la función del progenitor neuroglial (necesario para el desarrollo glial y neuronal normal).
- La glucoproteína de la mielina de los oligodendrocitos

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

HALLAZGOS EN NEUROIMAGEN:

1. **Lesiones displásicas de la sustancia blanca** que aparecen y desaparecen.
 - En 70-90% adolescentes.
 - Hiperintensas y generalmente poco definidas, sin efecto de masa.
2. **Neurofibromas plexiformes:** Tumor extraneural infiltrante.
3. **Gliomas de vías ópticas**
4. **Gliomas parenquimatosos**
5. **Displasia del ala del esfenoides** y el **hueso occipital** asociada a *tumores plexiformes*.
6. **Displasias vasculares:** estenosis, moya-moya, aneurismas.

TÉCNICAS DE IMAGEN:

- ❖ **TC sin contraste:** displasia del esfenoides asociada a dilatación de la fosa craneal media, proptosis ipsilateral.
 - Nervio óptico/quiasma de mayor tamaño.

- ❖ **Angio-TC:** Displasias vasculares → estenosis, moya-moya, aneurismas

- ❖ **Protocolo RM:**

Protocolo habitual:

- Sagital T1 FLAIR
- Axial T2 y FLAIR
- Coronal T2
- Axial T1 volumétrico sin y con gadolinio i.v.
- RM columna

Sospecha de afectación vascular cerebral: AngioRM arterial mediante técnica 3D TOF del PW

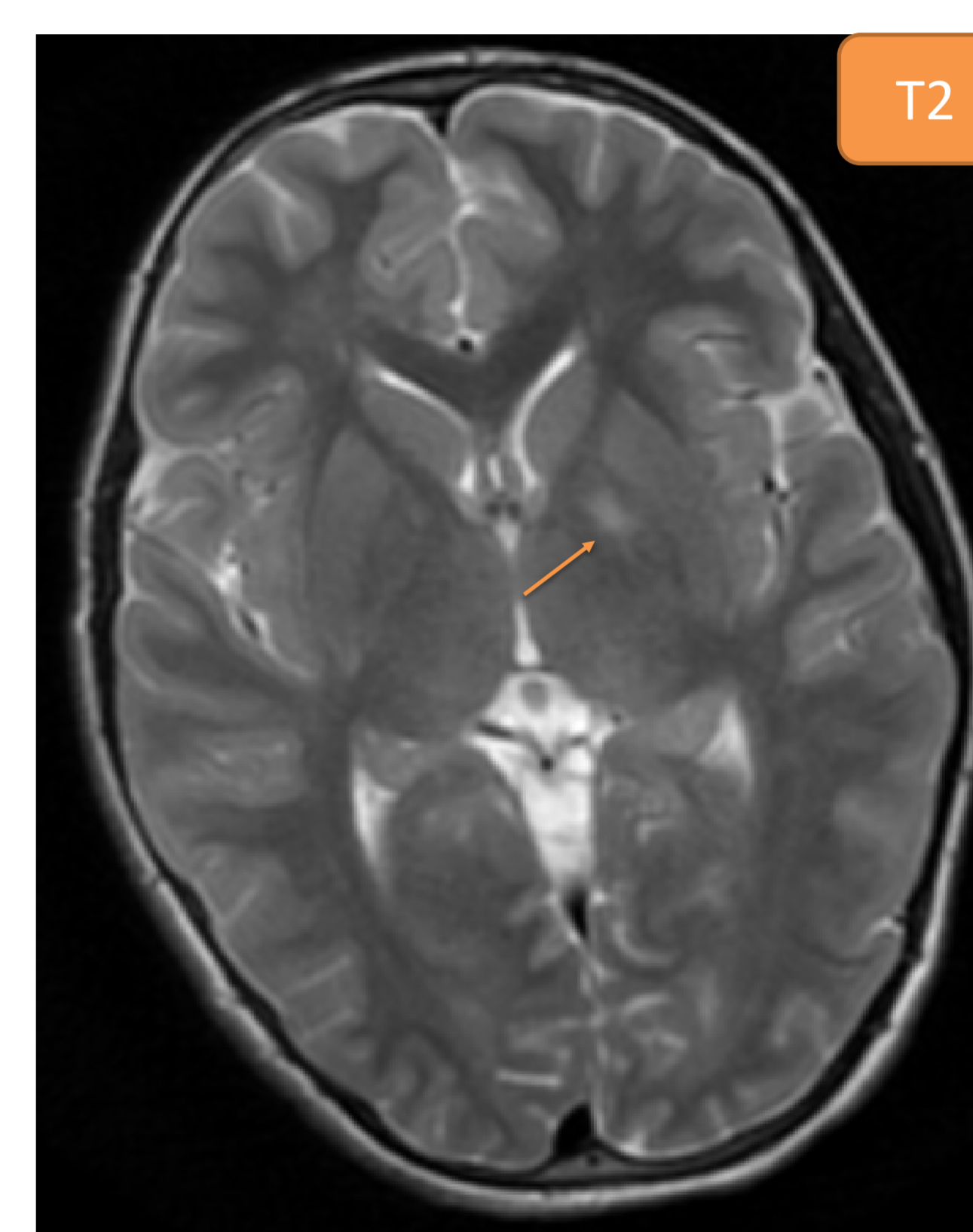
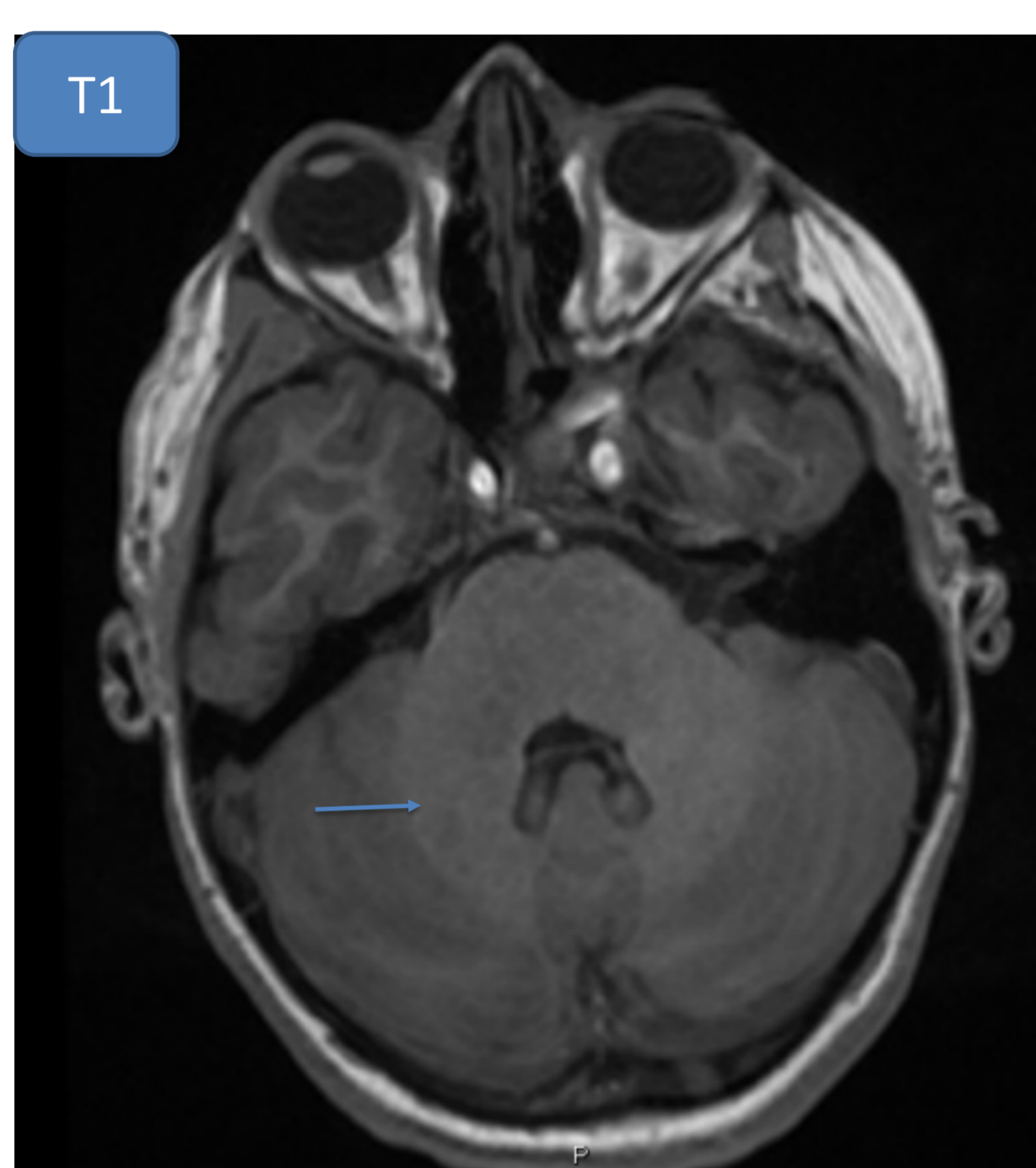
Estudio de órbitas: Coronal o axial T1 con supresión grasa sin y con gadolinio i.v.

- FIESTA T2 → estudio del nervio óptico

1. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

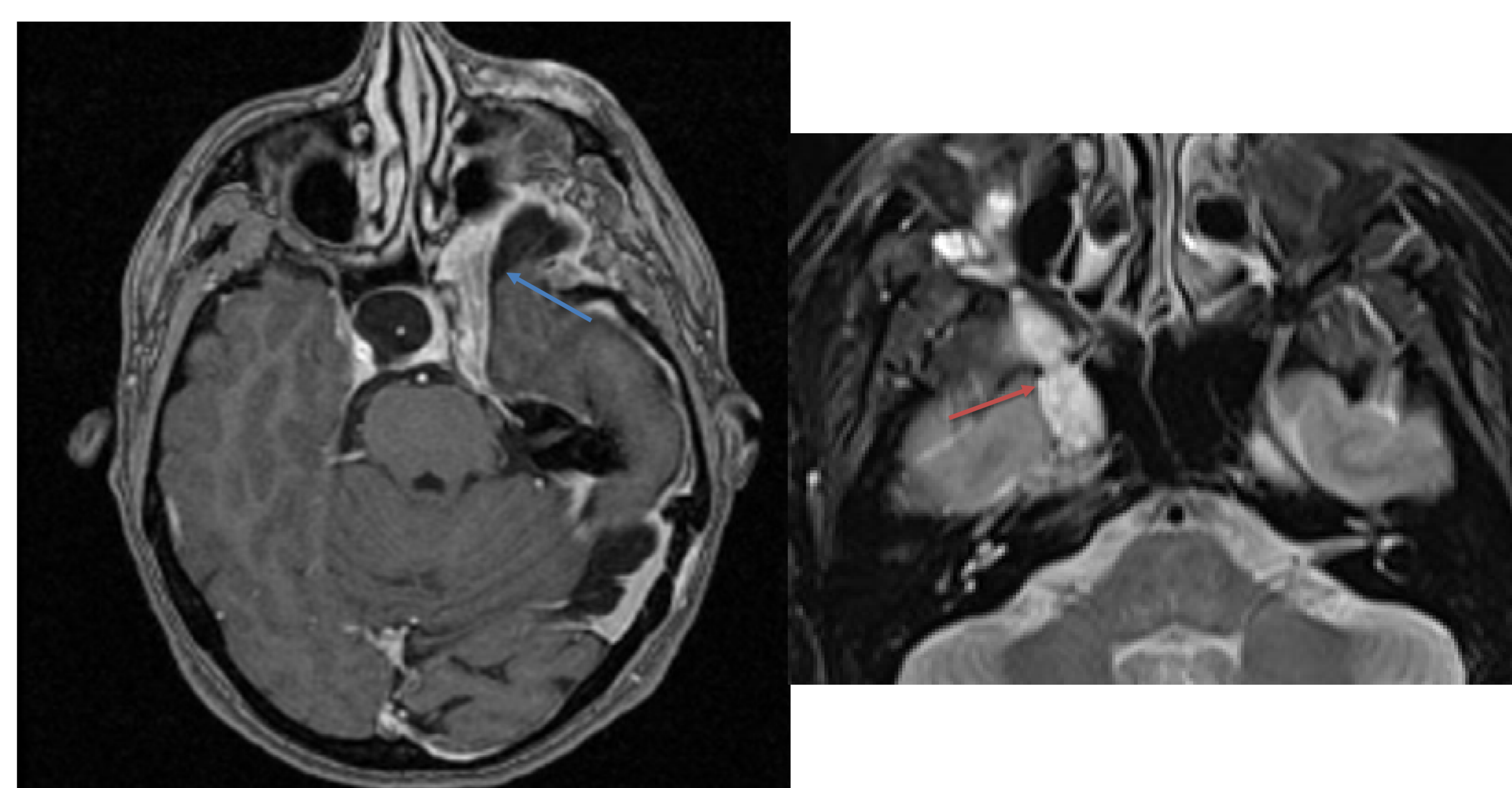
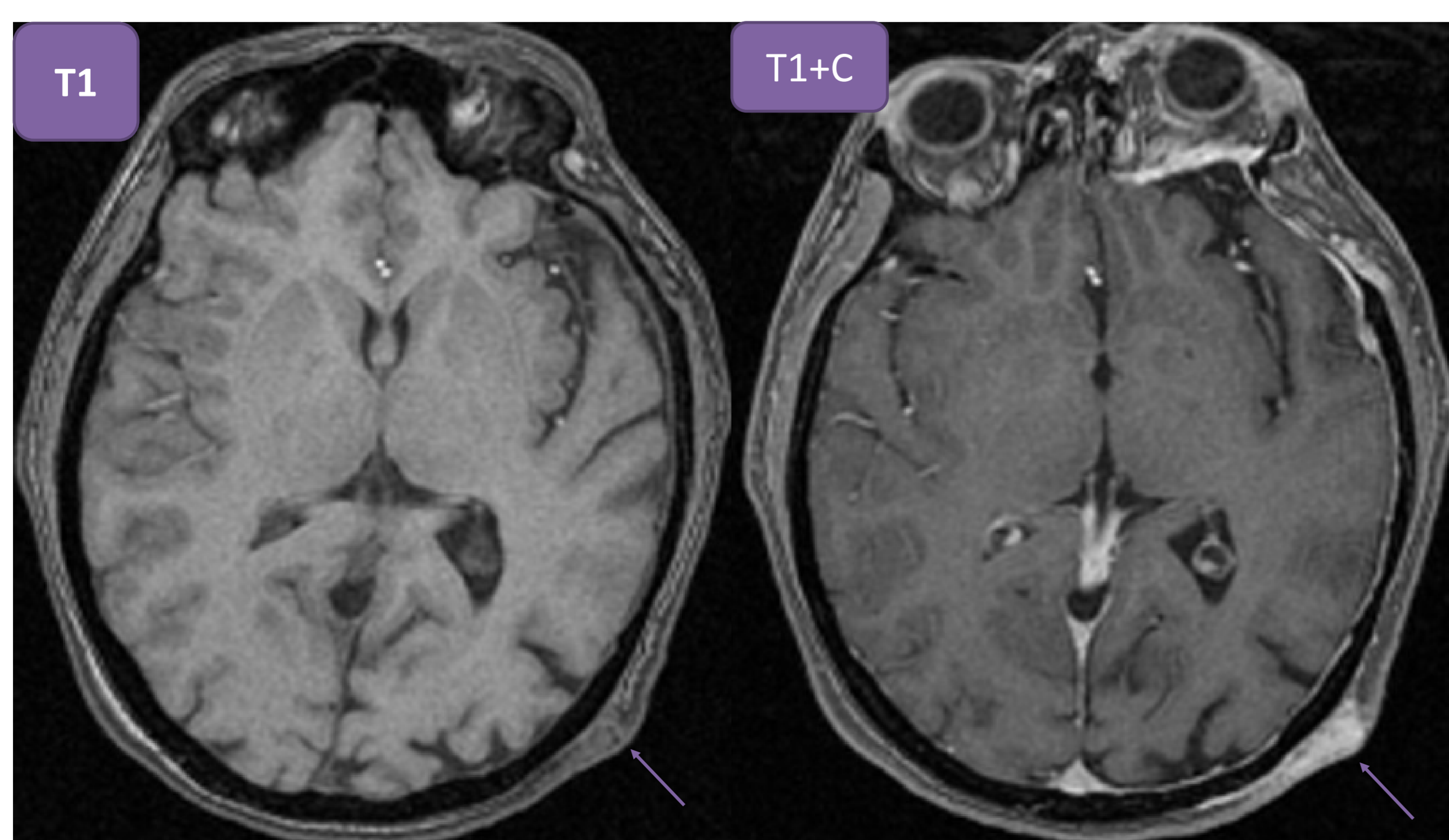
1. LESIONES DE SUSTANCIA GRIS Y BLANCA

- Representan áreas de vacuolización mielínica y/o **hamartomas**.
- Localizaciones: **GB, tálamo**, troncoencéfalo, hipocampo, **cerebelo**.
- No suelen aparecer antes de los 2 años. *Aumentan de tamaño y número hasta la adolescencia y posteriormente regresan o desaparecen*
- T1: isointensas. T2: Hiperintensas, poco definidas. **No efecto masa**. T1+C: **No realce**.
- Difusión: Aumento ADC en comparación con sustancia blanca normal.



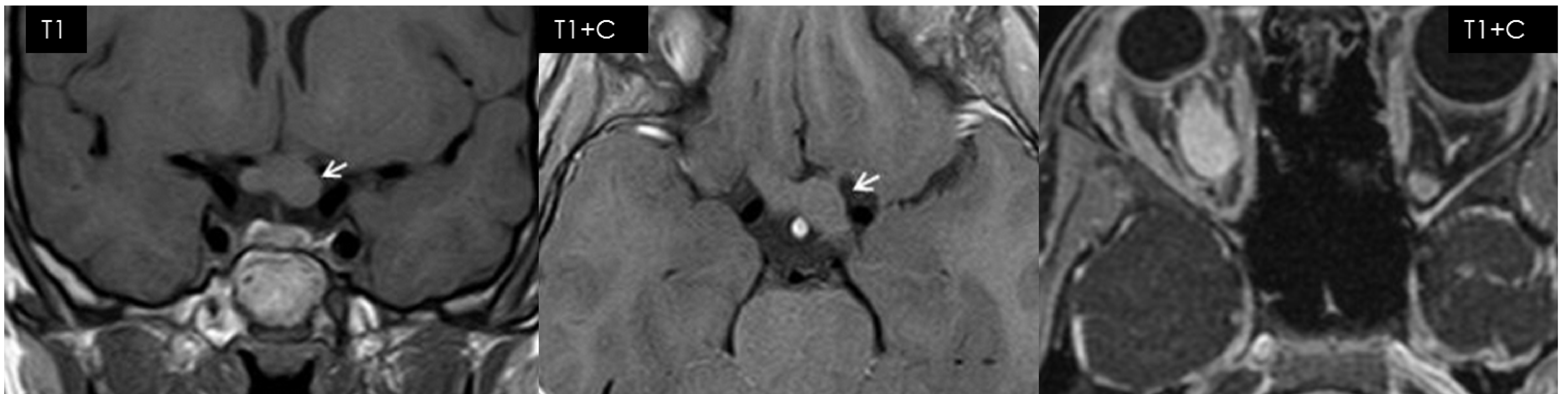
2. NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES

- Tumor extraneural infiltrante → **Localmente agresiva aunque no metastatiza**.
- Frecuente en cabeza y cuello → **órbita**: +frecuente (**V1 pc**)
 - También: cuero cabelludo y glándula parótida.
- Crecimiento hacia el ápex, fisuras orbitarias o senos cavernosos.
- **Engrosamiento** mal delimitado, cilíndrico, **fusiforme** o nodular de los troncos nerviosos mayores.
- T1: Masa infiltrante isointensa.
- T2: hiperintensos. A veces centro hipoT2 por contenido de fibrocolágeno central (imagen en **diana**).
- T1+C: Realce variable o heterogéneo.



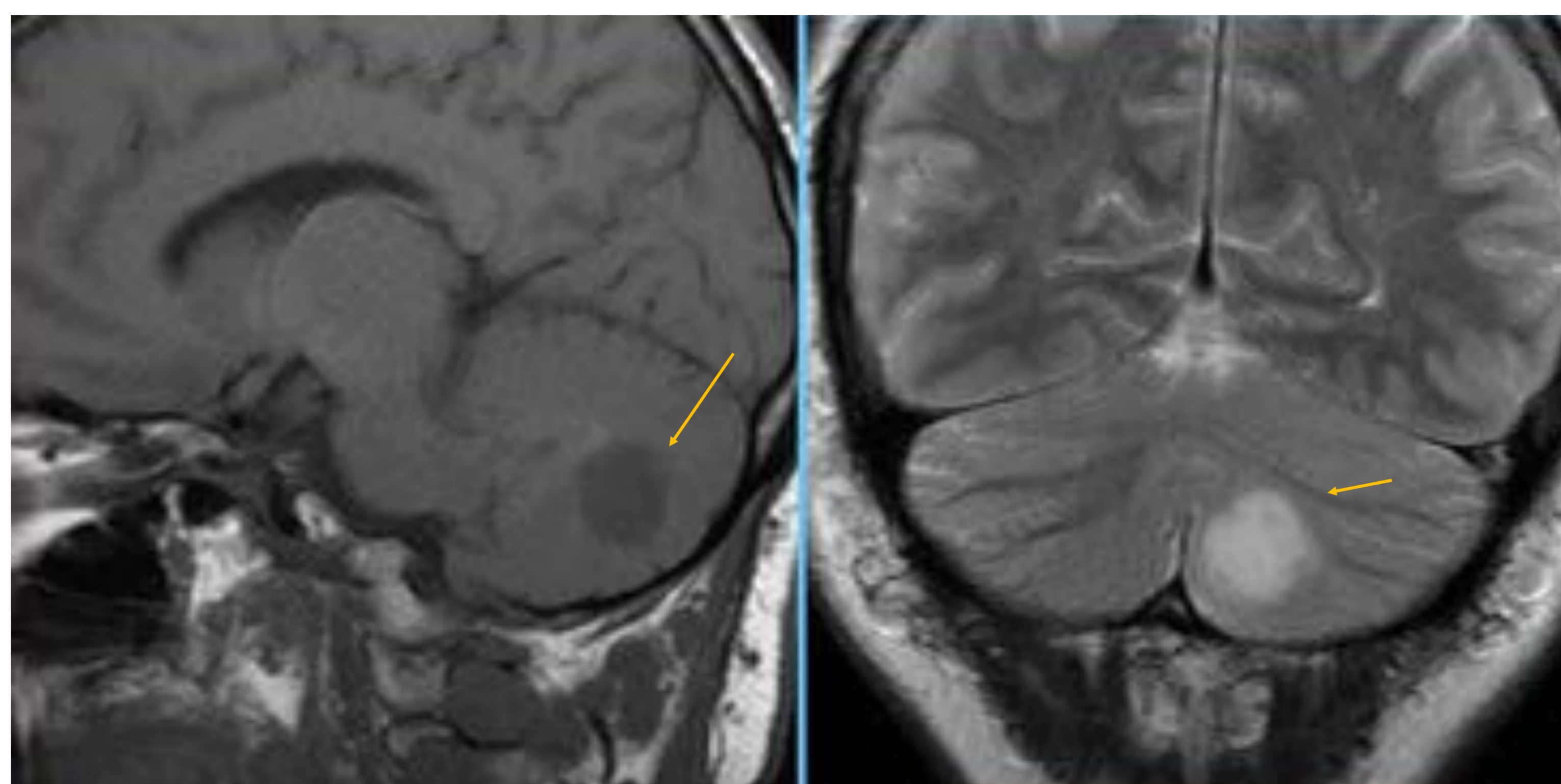
3. GLIOMA DEL NERVIO ÓPTICO

- Ocurre 5-15% de pacientes con NF-1
- El 25% ocurre en pacientes con NF-1 si bien solo el **50%** desarrollan ss.
- **AP: Astrocitomas pilocíticos** con gran estabilidad histológica.
 - *Pueden llegar a involucionar espontáneamente.*
- Se adapta a la forma del NO y el quiasma, aumentando su tamaño; puede ser esférico en el quiasma y el hipotálamo.
- **T1:** Intensidad intermedia.
- **T2:** Iso/ hiperintenso, de predominio periférico,.
- **T1+C:** Variable → No realce, captaciones tenues, difusas o focales



4. OTROS GLIOMAS

- Mayor incidencia de astrocitomas con respecto a la población general.
- Curso más indolente y mejor pronóstico.
- La mayoría → Bajo grado.
- **T1:** Hipointensos. **T2:** Hiperintensos. **T1+C:** Pueden realzar (diferencia con hamartomas) → Pero CUIDADO!! Gliomas de bajo grado → no realzan.
- Escaso edema perilesional y escaso efecto masa.



5. DISPLASIAS VASCULARES

- Afectación vascular cerebral más frecuente en NF-1
- Proliferación de la íntima vascular → estenosis u oclusión de carótidas internas, porciones proximales de ACM y de ACA.
- **Fenómenos Moya-Moya** por aparición de colaterales a partir de arterias lenticuloestriadas.
- Otras: Arterias renales → controlar HTA.

2. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

EPIDEMIOLOGÍA:

- Incidencia: 1: 25,000-30,000
- Normalmente se manifiesta entre la **2º-4º** década de la vida con **pérdida de audición +/- vértigo**.

ETIOLOGÍA:

- **50% AF + 50% mutaciones de novo**
- AD. Anomalías cromosoma 22q12
- Gen NF2 → proteína Merlin → codifica citoesqueleto y membranas. Gen supresor de tumores

2. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

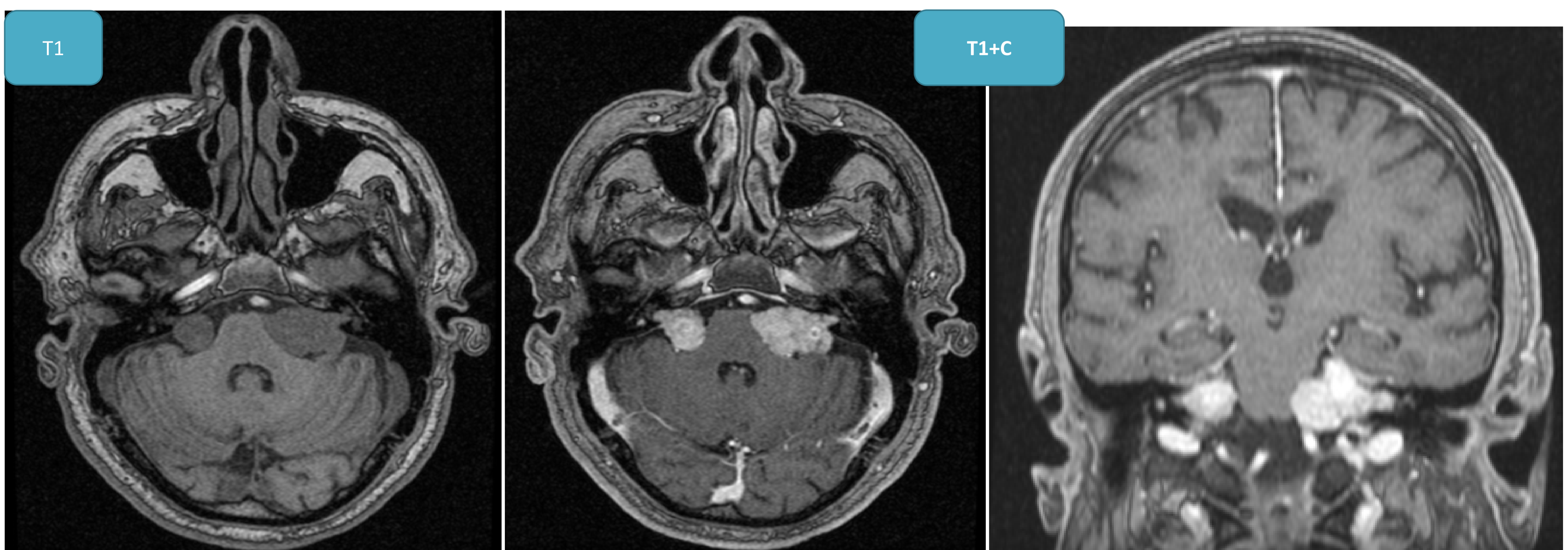
SCHWANOMAS VESTIBULARES BILATERALES

95% afectan al **N. vestibular**.

Más frecuentes de localización intracanalicular o en a.pontocerebeloso.

Mejor indicio diagnóstico de NF-2.

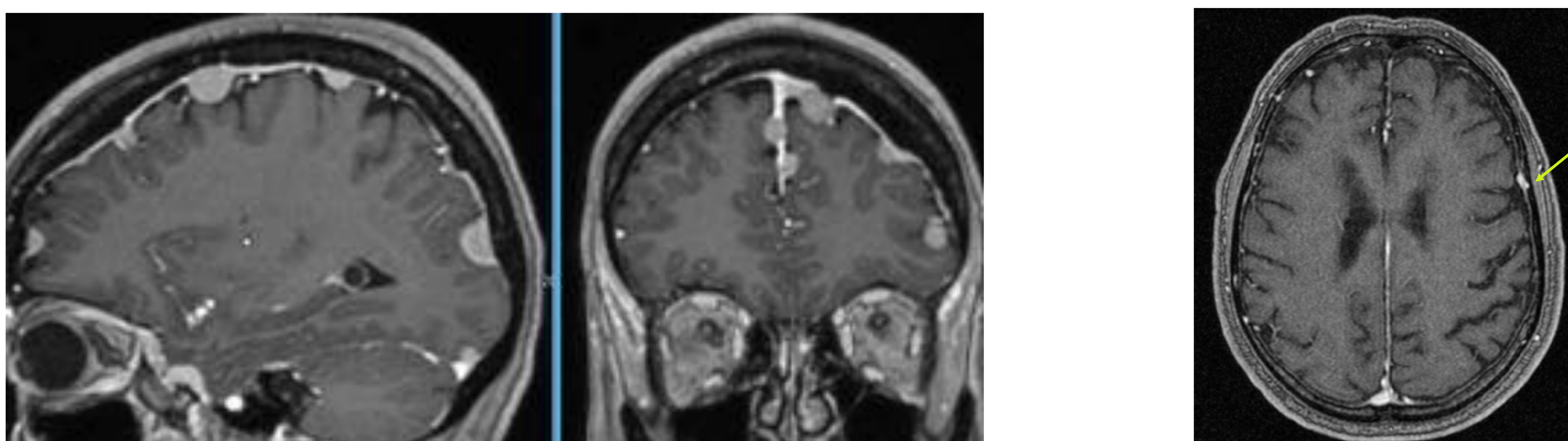
- **T1**: Hipo o isointensos. Cambios quísticos o necróticos poco frecuentes.
- **T2**: Hiperintensidad o señal intermedia.
- **T1+C**: Realce difuso normalmente homogéneo.
- Protruyen característicamente en la cisterna del APC desde el CAI.



MENINGIOMAS

- Suelen ser múltiples
- Aparición en edad más temprana que los esporádicos

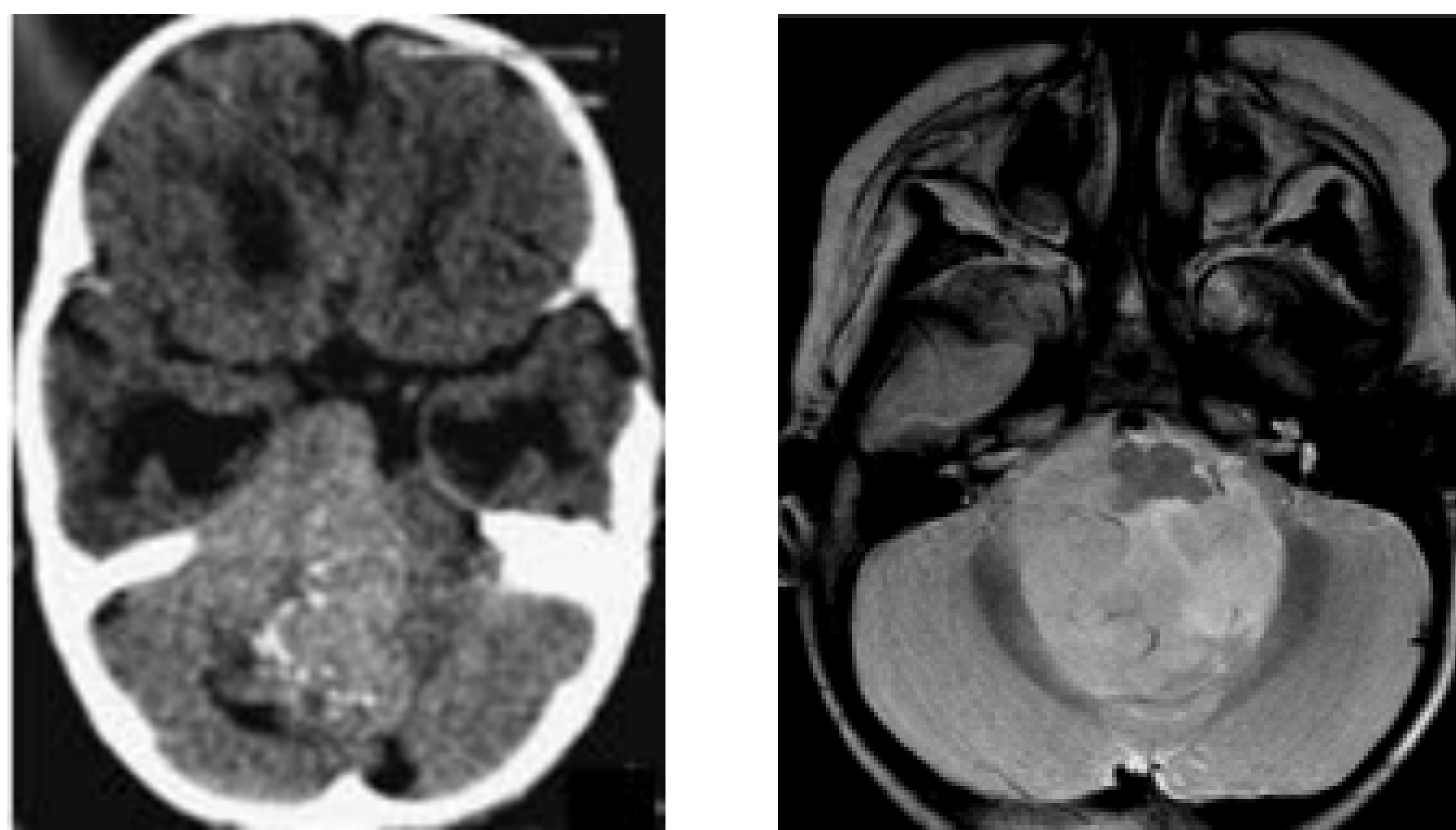
- **T1**: Isointensos o hipointensos. Focos hiperintensos ocasionales por Ca++
- **T2**: Pueden inducir un **edema contiguo** importante.
- **Difusión**: Algunos presentan restricción. *Característica en atípicos o malignos.*
- **T1+C**: **Realce difuso** del tumor, pueden tener aspecto de placa.
- **Espectro**: Ausencia de pico de NAA, aumento de **alanina** +/- lactato.



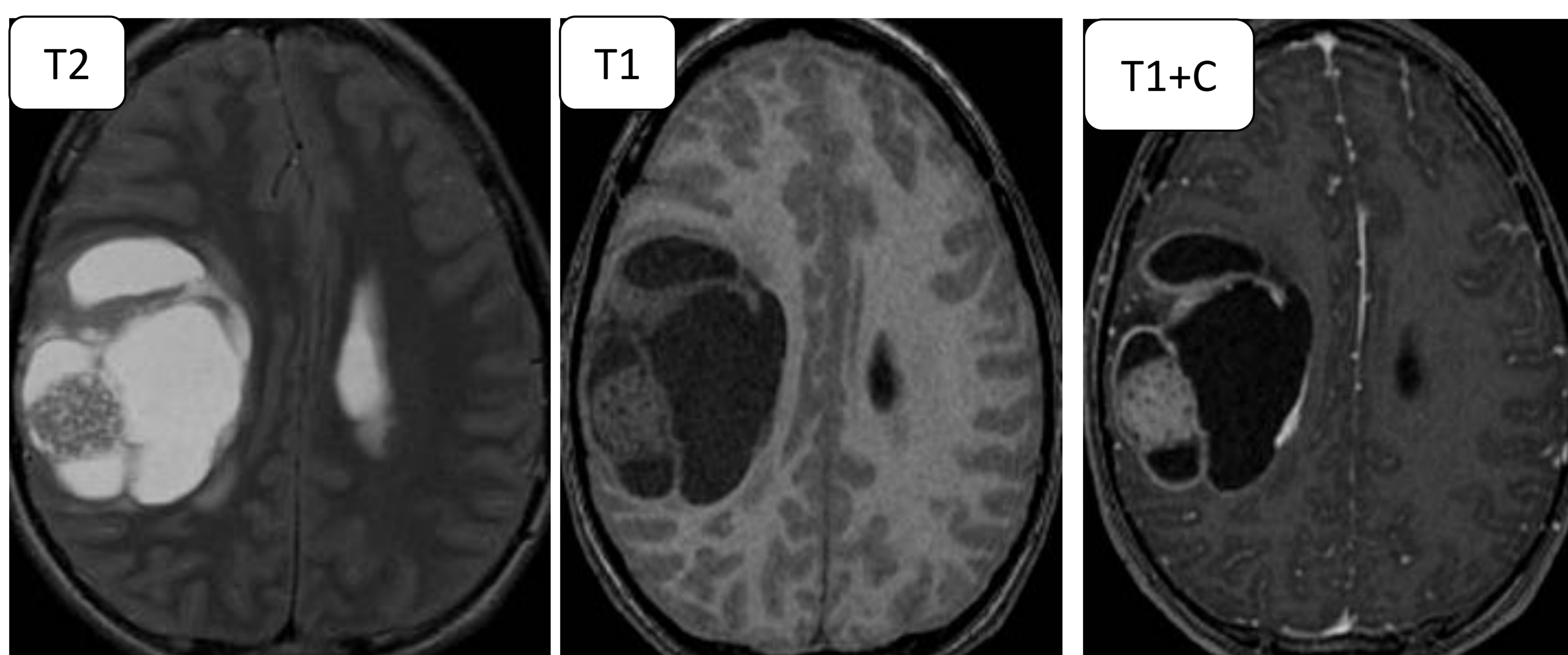
2. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

EPENDIMOMAS Y LESIONES ESPINALES

- **EPENDIMOMAS:** Tumor blando o “plástico” que se introduce a través de los agujeros del 4º ventrículo en las cisternas,
 - Localización más frecuente en **4º ventrículo**.
- **LESIONES ESPINALES:**
 - Meningiomas, ependimomas intra y extramedulares, schwannomas .



Ependimoma IV ventrículo



Ependimoma intraparenquimatoso

3. ENFERMEDAD DE VON HIPPEL LINDAU

- Criterios diagnósticos:
 - **Más de un hemangioblastoma en el SNC**
 - 1 HGBL SNC + manifestaciones en otros sistemas (hemorragia retiniana)
 - Familiar afectado + cualquier manifestación
- El primer síntoma suele ser de tipo visual.
- El 75% de los tumores que producen síntomas se asocian a quistes o edema peritumoral.
- **Hemangioblastomas** → múltiples períodos de crecimiento tumoral separados por períodos de detención del crecimiento.

EPIDEMIOLOGÍA:

- Incidencia: 1: 35,000-50,000
- **Carcinoma renal causa la muerte** en el 15-50%.
- Por término medio aparece una lesión nueva cada 2 años

ETIOLOGÍA:

- Herencia **AD** con gran penetrancia.
 - El 20% → nueva mutación
- Mutaciones del gen supresor tumoral VHL en líneas germinales:
 - Cromosoma 3p25-26
 - Inactivación de pVHL → aumento ARNm inducible por hipoxia y VEGF.

3. ENFERMEDAD DE VON HIPPEL LINDAU

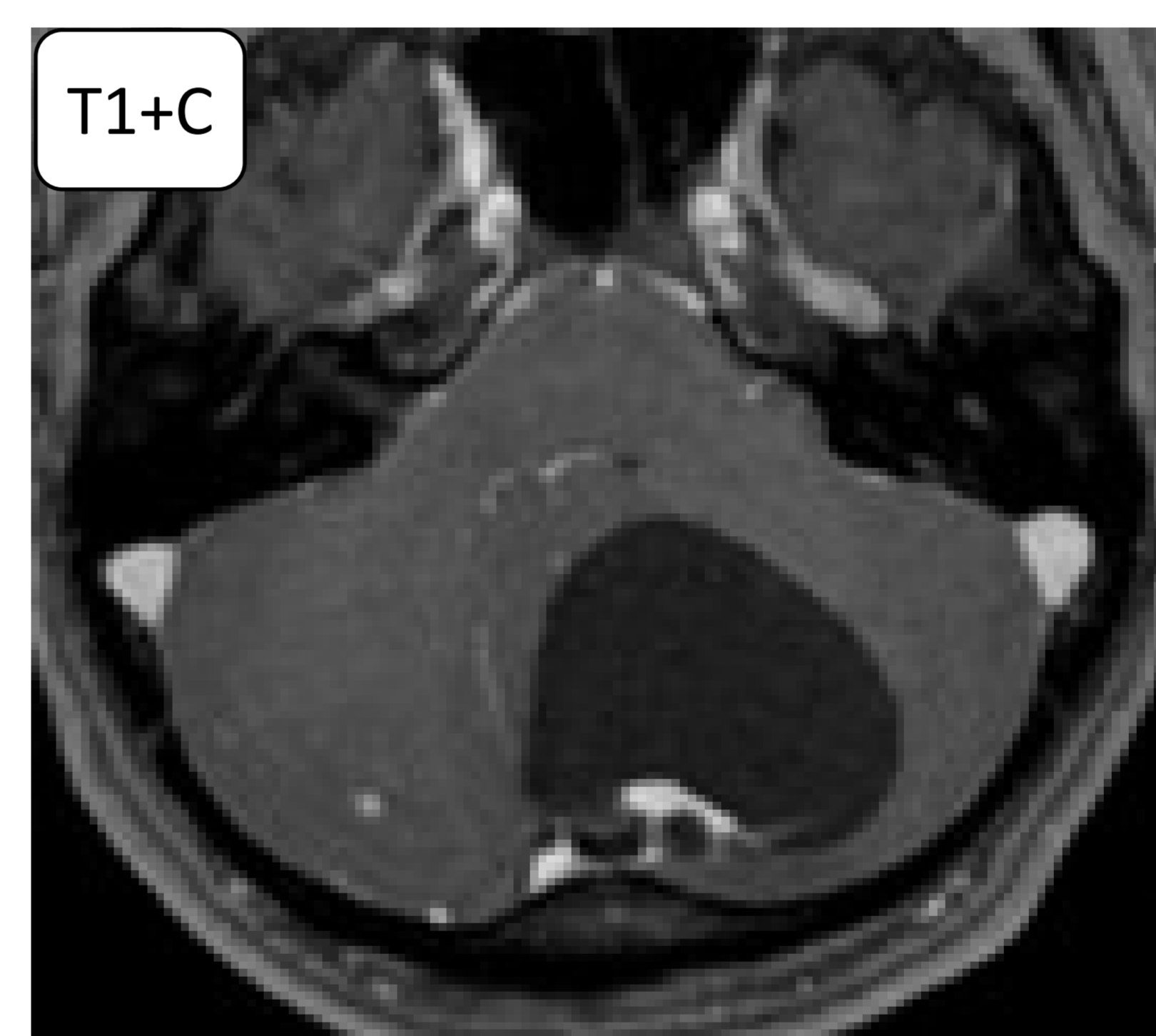
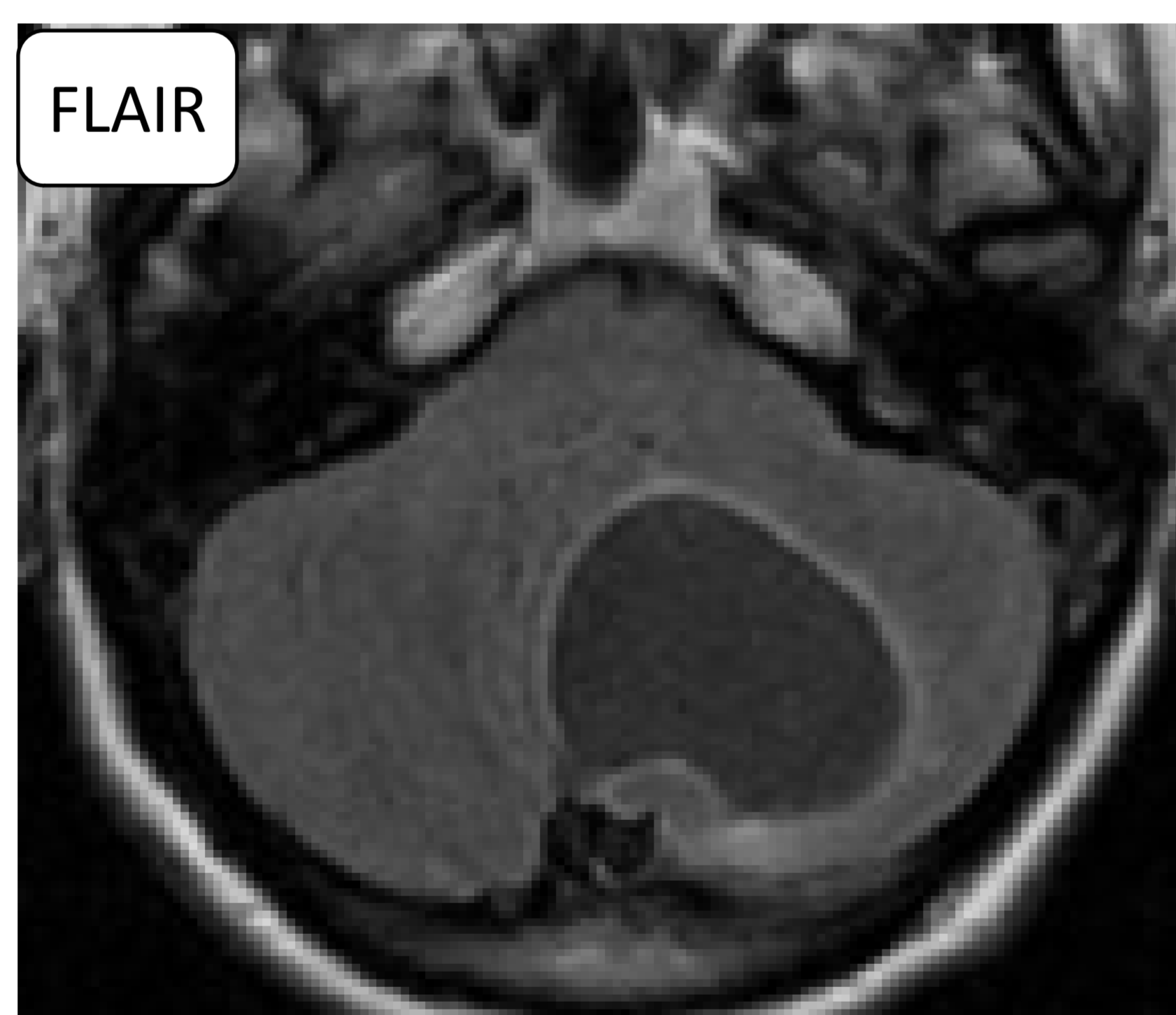
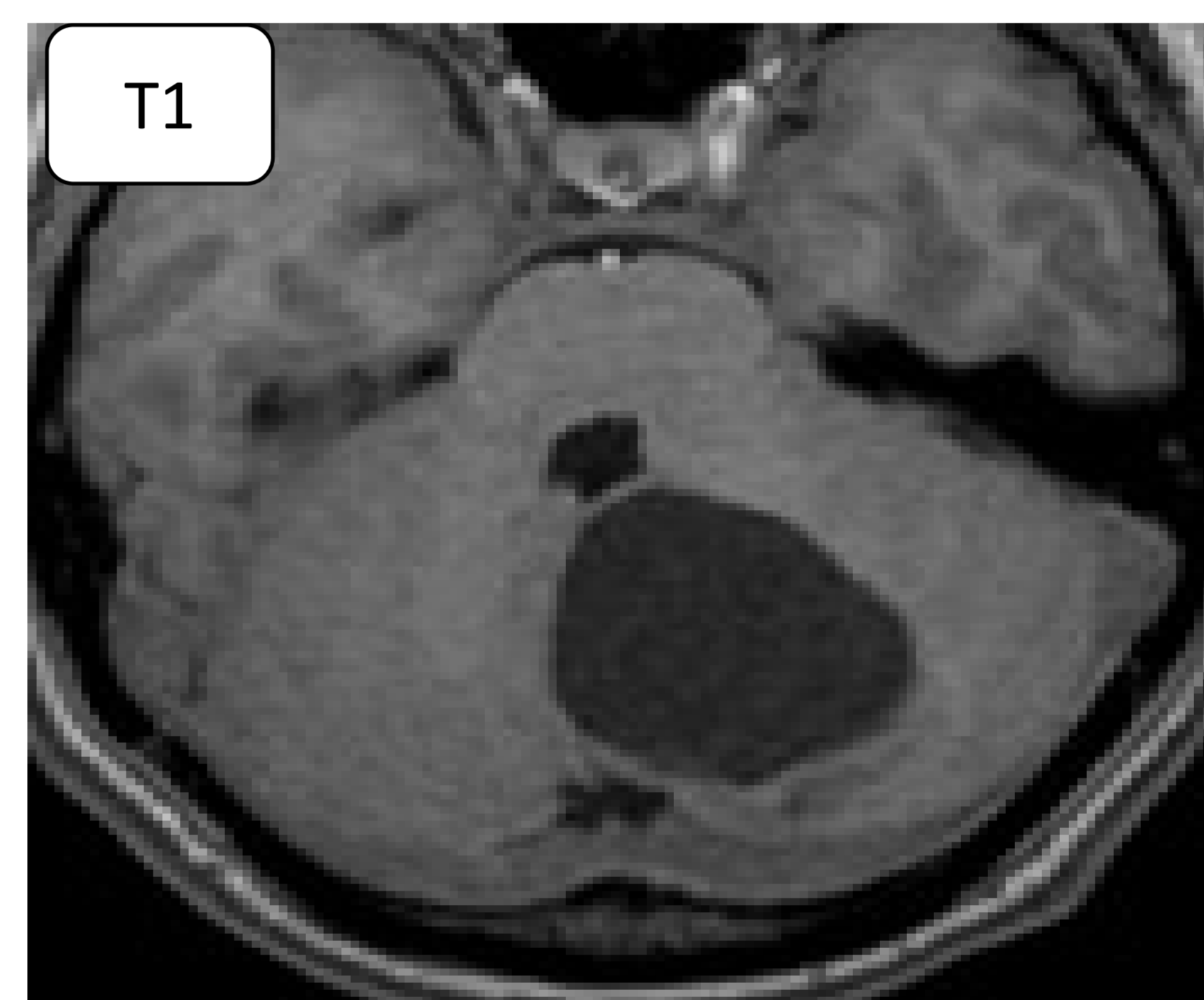
HEMANGIOBLASTOMA SNC

TC

- 2/3 → **Quiste** cerebeloso claramente delimitado+ nódulo.
- 1/3 → sólidos, sin quiste.
- TC + C: Realce intenso del nódulo tumoral.

RM

- Porción **quística**: Hiper T2, Hipo T1
- Porción **sólida**: Ligeramente hiper T2, hipo T1.
- T1+C: Realce intenso y homogéneo de la porción sólida. No realce de la pared del quiste.



HEMANGIOBLASTOMA ESPINAL

Edad más temprana y peor pronóstico que los intracraneales.

Localización **subpial en cara posterior de médula** (+ frec).

Pueden asociar áreas de sangrado intramedular.

TC y RM: **Mismos hallazgos radiológicos** que HGBL intracraneales.



4. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

- **Criterios diagnósticos:** *Un solo criterio patognomónico o >2 típicos:*
 - Angiofibromas faciales.
 - Fibromas ungueales (tumores de Koenen).
 - **Tuber cortical.**
 - Astrocitomas retinianos múltiples.
 - **Nódulo subependimario glial o astrocitoma de células gigantes.**
 - Nódulos calcificados subependimarios múltiples en la TC o la RM que protruyen hacia el ventrículo.
- **Clínica** → Triada clásica de **Vogt** (50%)
 - 1.Convulsiones
 - 2.Retraso mental
 - 3.Angiofibromas cutáneos.

EPIDEMIOLOGÍA:

- Incidencia: 1:6,000 RN vivos.
- Se diagnostica a **cualquier edad**
 - 1º año: espasmos infantiles o AF
 - Niños: autismo, retraso mental, convulsiones o lesiones cutáneas.
 - Adultos: detección de ASCG.

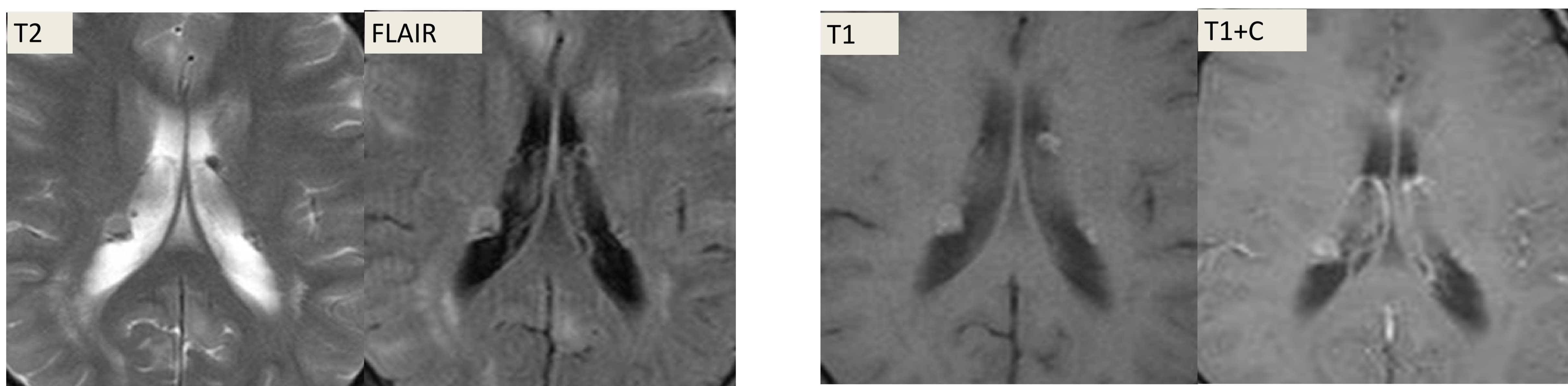
ETIOLOGÍA:

- Diferenciación/proliferación anormal de las células de la matriz germinal.
- Detención de la migración de las neuronas disgenéticas.
- **El 50% son hereditarios:**
 - AD: penetrancia elevada
 - De novo: mutación espontánea/mosaicismo.
 - 2 locus diferentes:
 - **TSC1 (9q34) → hamartina**
 - **TSC2 (16p13.3) → Tuberina**

4. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

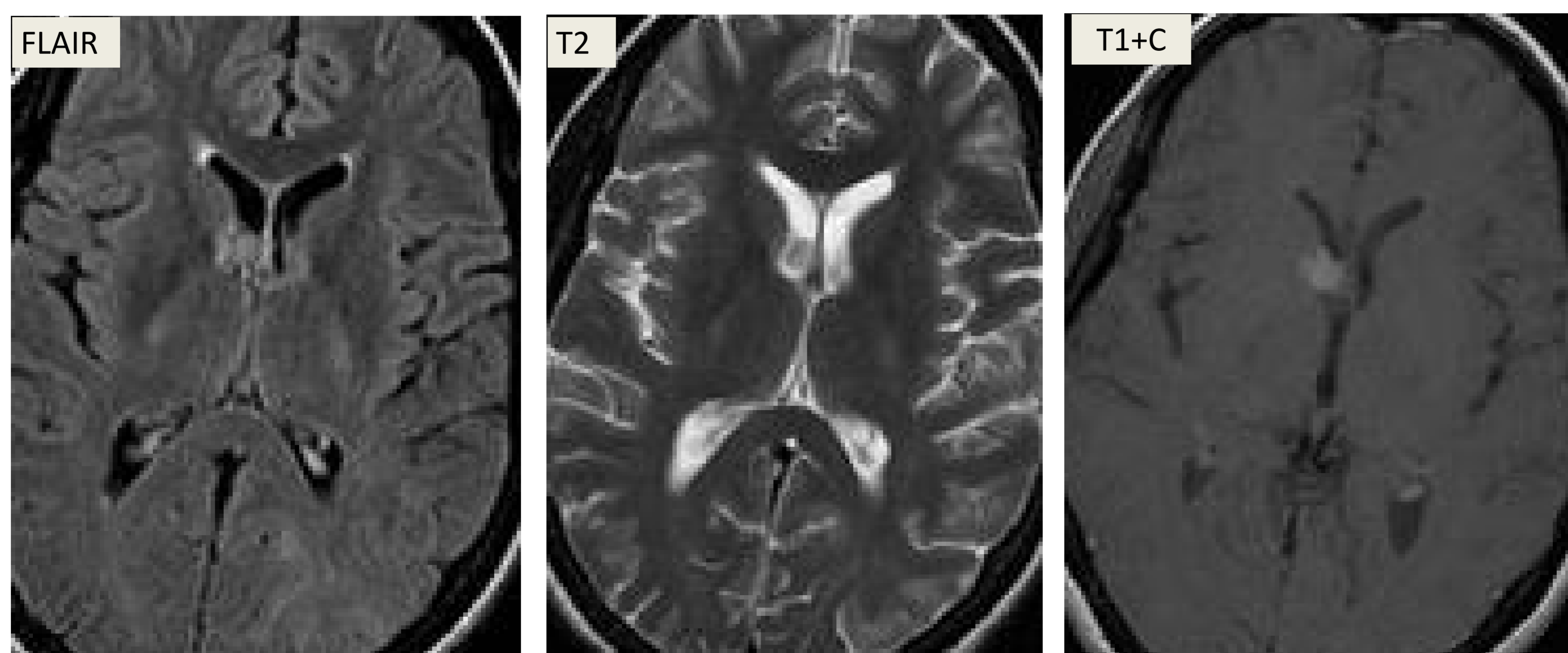
NÓDULOS SUBPENDIMARIOS

- Presentes en el **98% (hallazgo constante)**. El 50% **calcifican**.
- Localización: En cualquier punto del sistema ventricular.
Más frecuentes adyacentes a núcleos caudados.
- TC: Nódulos isodensos al parénquima +/- Ca⁺⁺.
- RM:
 - T1 y T2: Variable. Hipo T2 y T2 GRE si Ca⁺⁺
 - T1+C: Normalmente sin realce.



ASTROCITOMA DE CÉLULAS GIGANTES SUBPENDIMARIO

- Presente en el 15%
- En la mayoría de las ocasiones se localiza en el **agujero de Monro bilateral** → *Hidrocefalia no comunicante*.
- **Similares a nódulos subependimarios**.
- T2: Hiperintensos T1+C: Realce
- Sospecharlo cuando un nódulo subependimario crece progresivamente y realza



4. COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA

TUBERS CORTICALES

Hamartomas o tejido displásico que aparecen en el 75% de pacientes (2º hallazgo más frecuente)

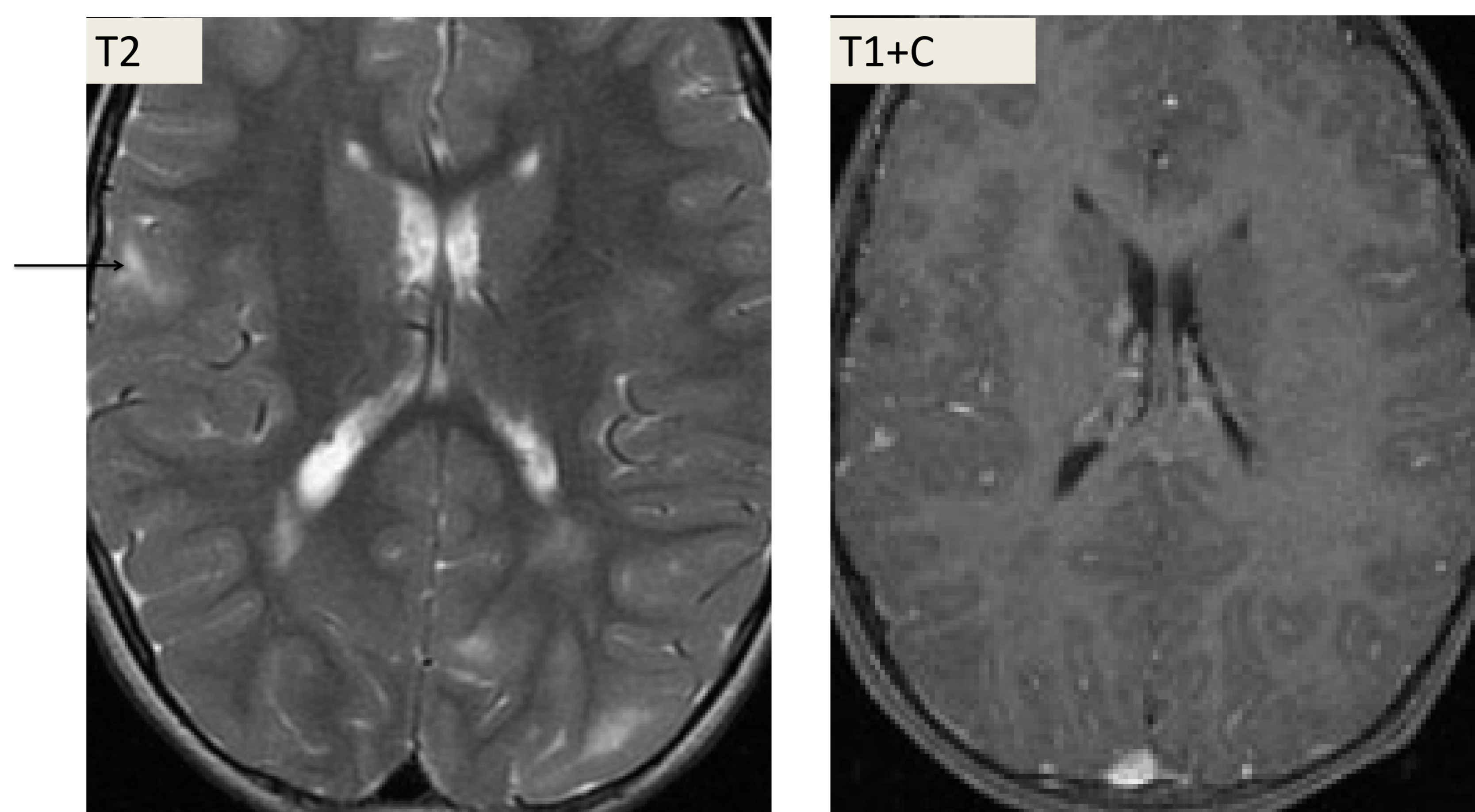
Localización cortical o corticosubcortical, más frecuente en lóbulos frontal y parietal.

TC: Lesiones hipodensas +/- calcificadas

Lesiones de morfología piramidal que expanden las circunvoluciones en las que asientan.

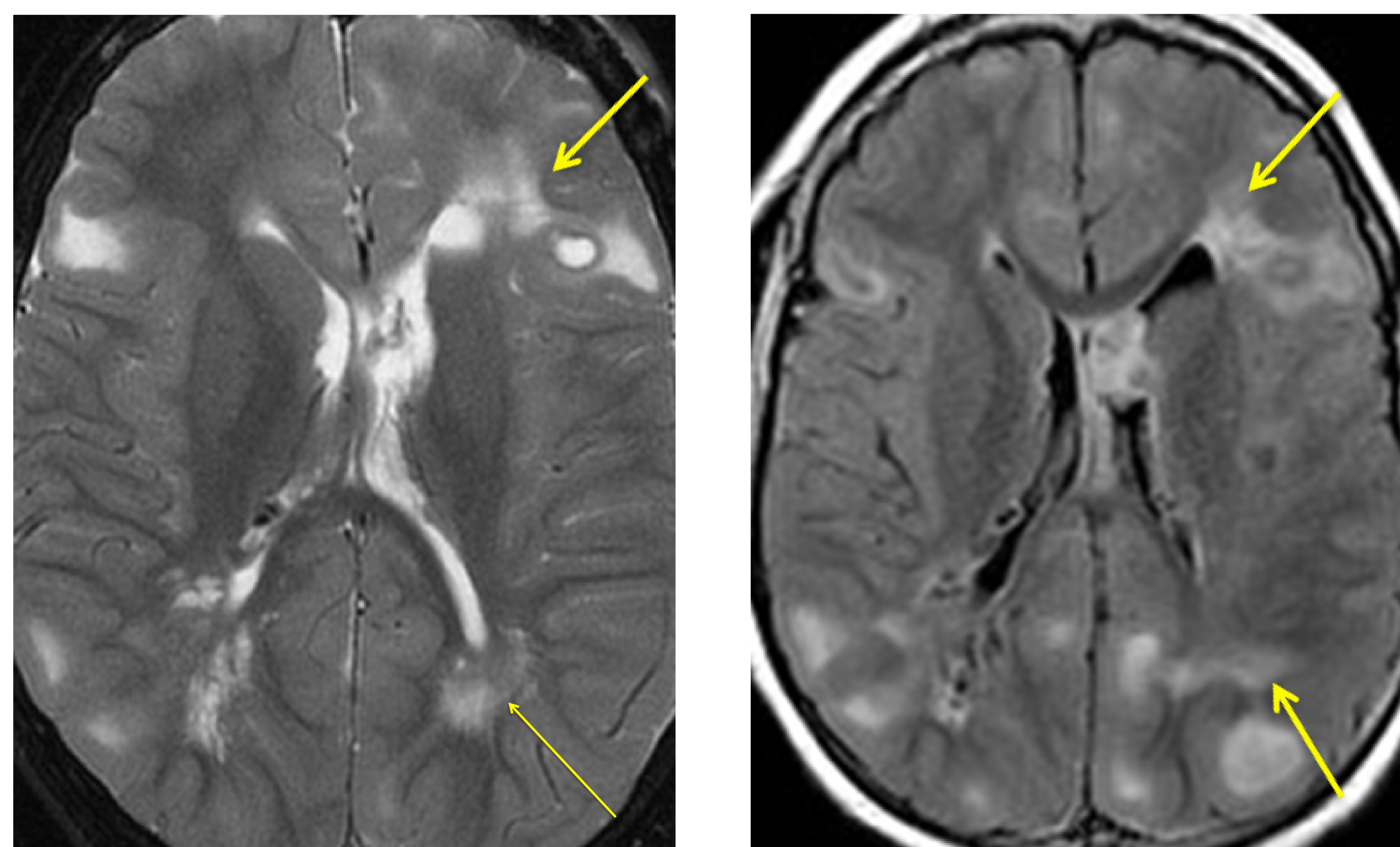
T1 y T2: Variable según grado de maduración de la mielina. Frecuente hiperintenso pT2

T1+C: El 15% realza.



LESIONES DE SUSTANCIA BLANCA

- Líneas de migración radial de la sustancia blanca.
 - Representan glía heterotópica + neuronas a lo largo de la vía de migración cortical del ventrículo a la corteza.
- Lesiones similares a quistes en la sustancia blanca → **degeneración cerebral cistoide.**



5. SÍNDROME DE STURGE-WEBER

- Mejor indicio diagnóstico: **Calcio cortical**, atrofia y dilatación del plexo coroideo ipsilateral.
- Muy frecuentes. El 80% Unilaterales.
- T1+C: Aumento de captación leptomeníngea con patrón giriforme.
- Perfusión: Aumento de perfusión en el hemisferio afectado en estadios precoces. Posteriormente, disminución de la perfusión.

- Aumento del tamaño de los plexos coroideos para compensar el retorno venoso.
- Hallazgos secundarios a isquemia:
 - Restricción de la difusión en áreas de isquemia aguda.
 - Atrofia cerebral:
 - Disminución del volumen cortical con aumento de surcos.
 - Hiperintensidad T2 de la sustancia blanca subcortical por gliosis secundaria.
 - Focos lineales de calcificación córtico-subcortical.

CONCLUSIONES

- Los síndromes neurocutáneos son trastornos congénitos que producen **displasias** y **neoplasias** que afectan frecuentemente al **SNC**.
- El conocimiento de las manifestaciones típicas de cada uno de ellos y sus hallazgos por imagen (resonancia magnética), debido a su presentación principalmente en la infancia, es muy importante para realizar un adecuado diagnóstico, tratamiento y establecer un protocolo de seguimiento.

1. Fortman BJ, Kuszyk BS, Urban BA, Fishman EK. Neurofibromatosis type 1: A diagnostic mimicker at CT.. Radiographics 2001;21 (3): 601-12.
2. Leung RS, Biswas SV, Duncan M, Rankin S. Imaging Features of Von Hippel-Lindau disease Radiographics 2008; 28:65-79.
3. Paolo Tortori-Donati, Andrea Rossi. Pediatric neuroradiology. Berlín, 2005
4. A. James Barkovich MD, Kevin. R. Moore MD, Blaise V. Jones MD, Charles Raybaud MD, FRCPC. P. Ellen Grant MD, Susan I. Blaser MD, FRCPC. Gary L. Hedlund, DO. Anna Illner MD. Diagnostic imaging Pediatric Neuroradiology. Canada 2007.
5. I. Solís Muñiz, M. Á. López Pino, S. I. Sirvent Cerdá, E. García. Neurofibromatosis tipo 1: Hallazgos y seguimiento por RM en la edad pediátrica. Esparza, G. Albi, G. Gómez Mardones; Madrid/ES