



# Manifestaciones en neuroimagen de los principales síndrome neurocutáneos

Daniel Calvo Gijón<sup>1</sup>, Lucía Montesinos Aguayo<sup>1</sup>,  
Borja Fernández Gordillo<sup>1</sup>, Beatriz Martos  
Rodríguez<sup>1</sup>, Samer Abiad Sosa<sup>1</sup>.

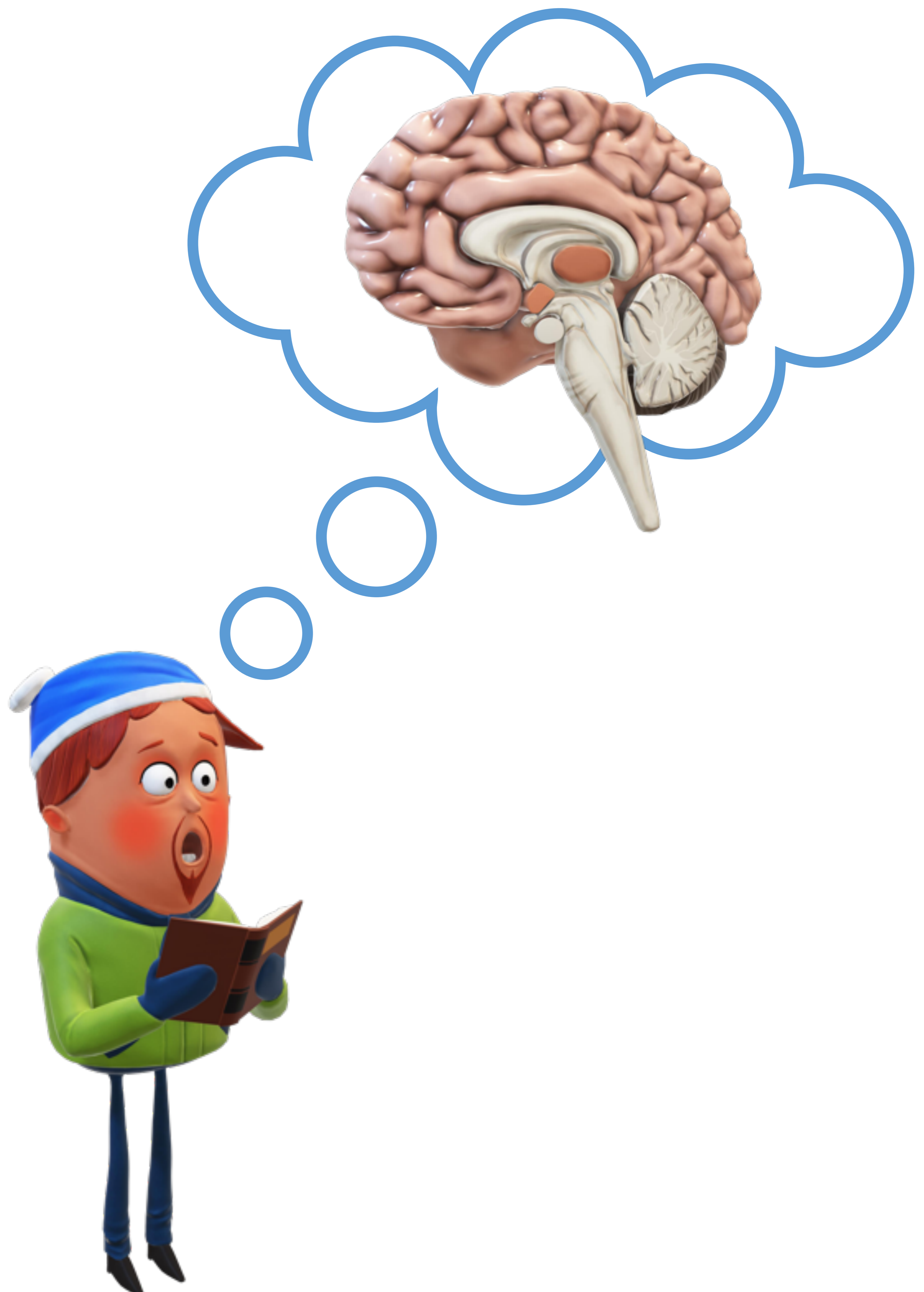
<sup>1</sup>Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla.





# 1. Objetivo Docente:

- Describir las principales manifestaciones en neuroimagen de las facomatosis más frecuentes.
- Revisar los hallazgos radiológicos en neuroimagen más importantes para el diagnóstico y seguimiento correcto de estas entidades.







## 2. Revisión del tema:

Los *síndromes neurocutáneos (facomatosis)* son un trastorno secundario a **mutaciones congénitas o esporádicas** en genes supresores tumorales que se caracterizan por una alteración en el desarrollo de la histogénesis. Su punto en común es la alteración en el desarrollo de las estructuras que se derivan del **ectodermo** aunque también pueden afectarse estructuras de origen mesodérmico y endodérmico. Si bien son procesos sistémicos, mayoritariamente afectan al **sistema nervioso central y la piel**.

Las facomatosis se diagnostican en base a una serie **de criterios clínicos y radiológicos**. Los hallazgos en neuroimagen son muy característicos y de vital importancia en el diagnóstico, seguimiento y monitorización del tratamiento. Las principales facomatosis que trataremos son:

**Neurofibromatosis  
tipo 1**

**Neurofibromatosis  
tipo 2**

**Esclerosis tuberosa**

**Síndrome de Von  
Hippel-Lindau**

**Síndrome de Sturge-Weber**





Facomatosis más frecuente  
(1:2500-300)

50% Autosómico dominante  
50% mutación de novo

## NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Gen supresor tumoral NF1  
(neurofibromina tipo 1)

Penetrancia completa a los 5  
años

### Hallazgos Neurorradiológicos

Focos de  
vacuolización  
mielínica

Gliomas

Neurofibromas

Displasia ala  
mayor del  
esfenoides

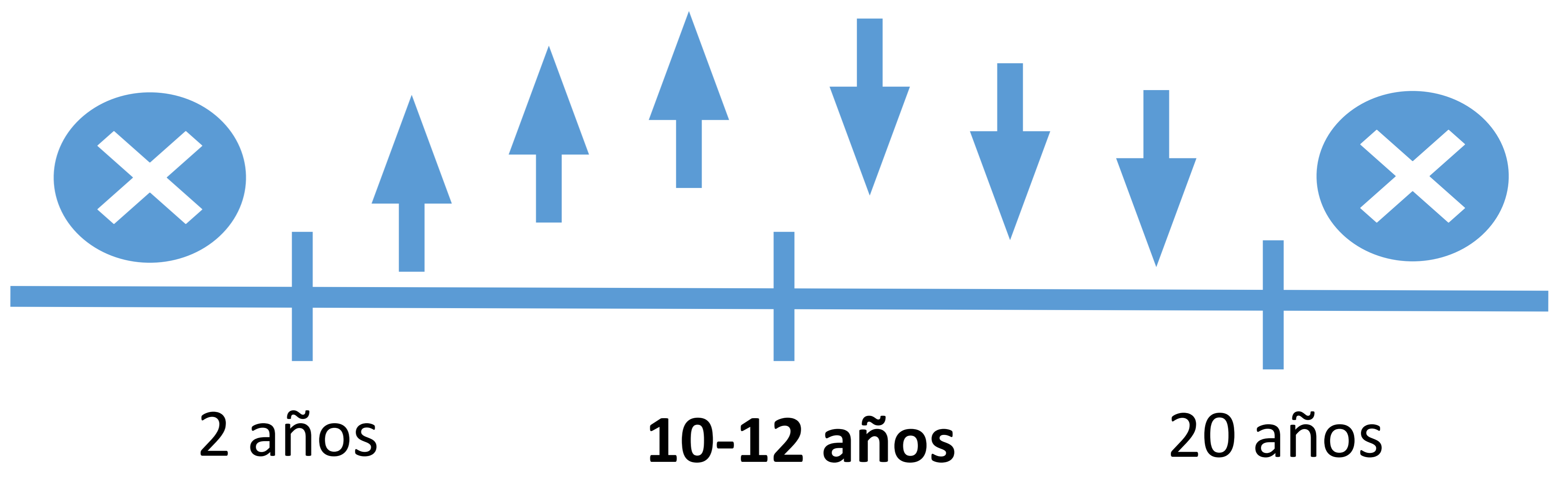
Astrocitoma  
intramedular

Alteraciones  
vasculares





**Focos de vacuolización mielínica**



**HAMARTOMAS**

- Hallazgo **más frecuente** (60-80%)
- Incremento en número o tamaño en > 10 años → **\*NEOPLASIA** (gliomas)
- Lesiones **talámicas** → **Retraso cognitivo**

**ISO/HIPER** en T1  
**HIPER** en T2/FLAIR  
*No realce*  
*No efecto masa*

*\*Realce y/o efecto masa.*

**Ganglios basales** (lenticular)  
 TE (Protuberancia)  
 Tálamos  
 Vías ópticas  
 Cerebelo  
 Hipocampo  
 Esplenio CC  
 Sustancia blanca periventricular

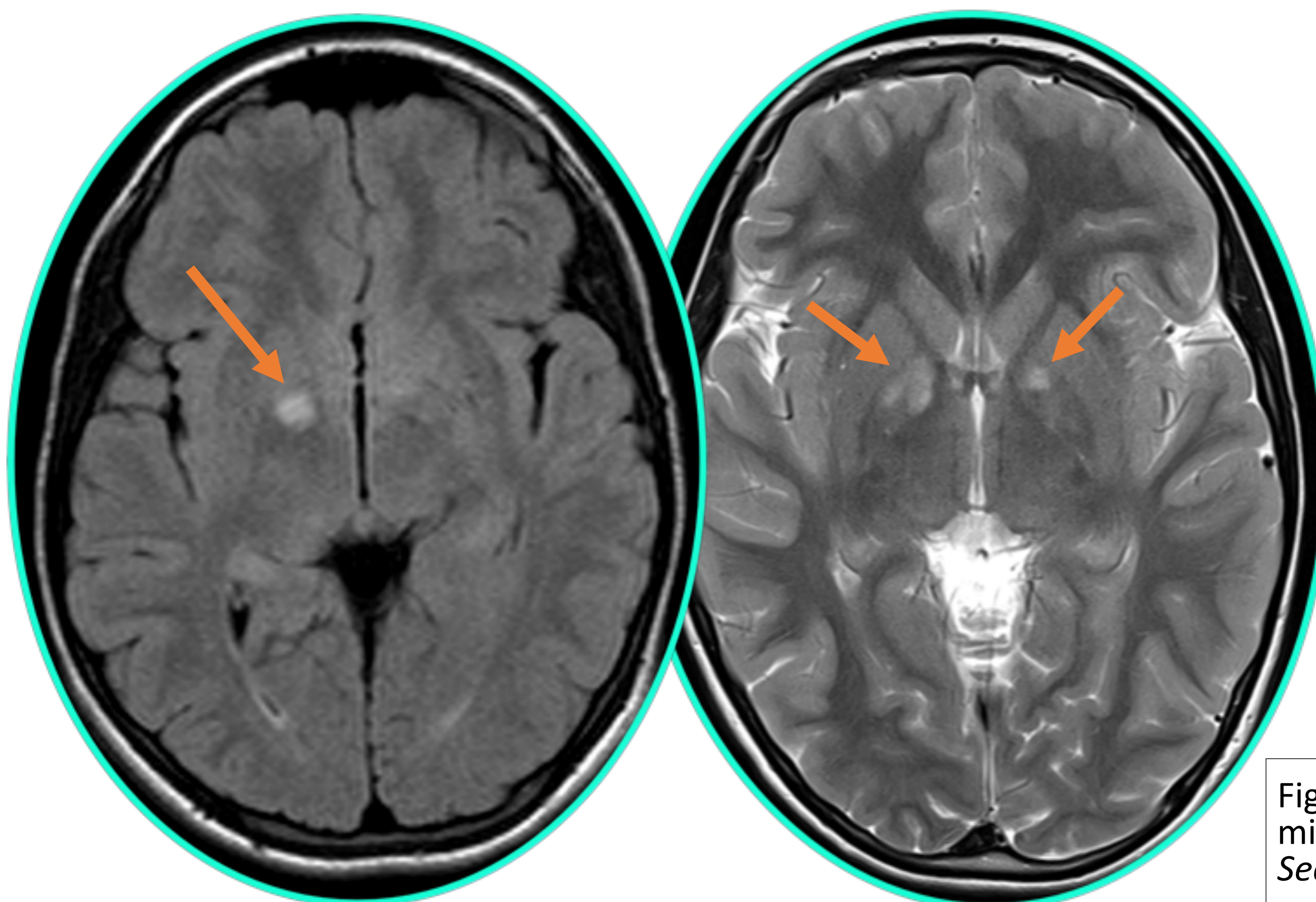


Fig. 1. Focos de vacuolización mielínica en globos pálidos. Secuencias: axial FLAIR y T2.





## Gliomas

- **Mayor predisposición** que población normal.
- Generalmente gliomas de **bajo grado**.
- **Localización:**

Vía óptica (80%)

Fosa posterior (20%)

10 años

Quiasma e hipotálamo

Uni o **bilaterales** (*patognomónico*)

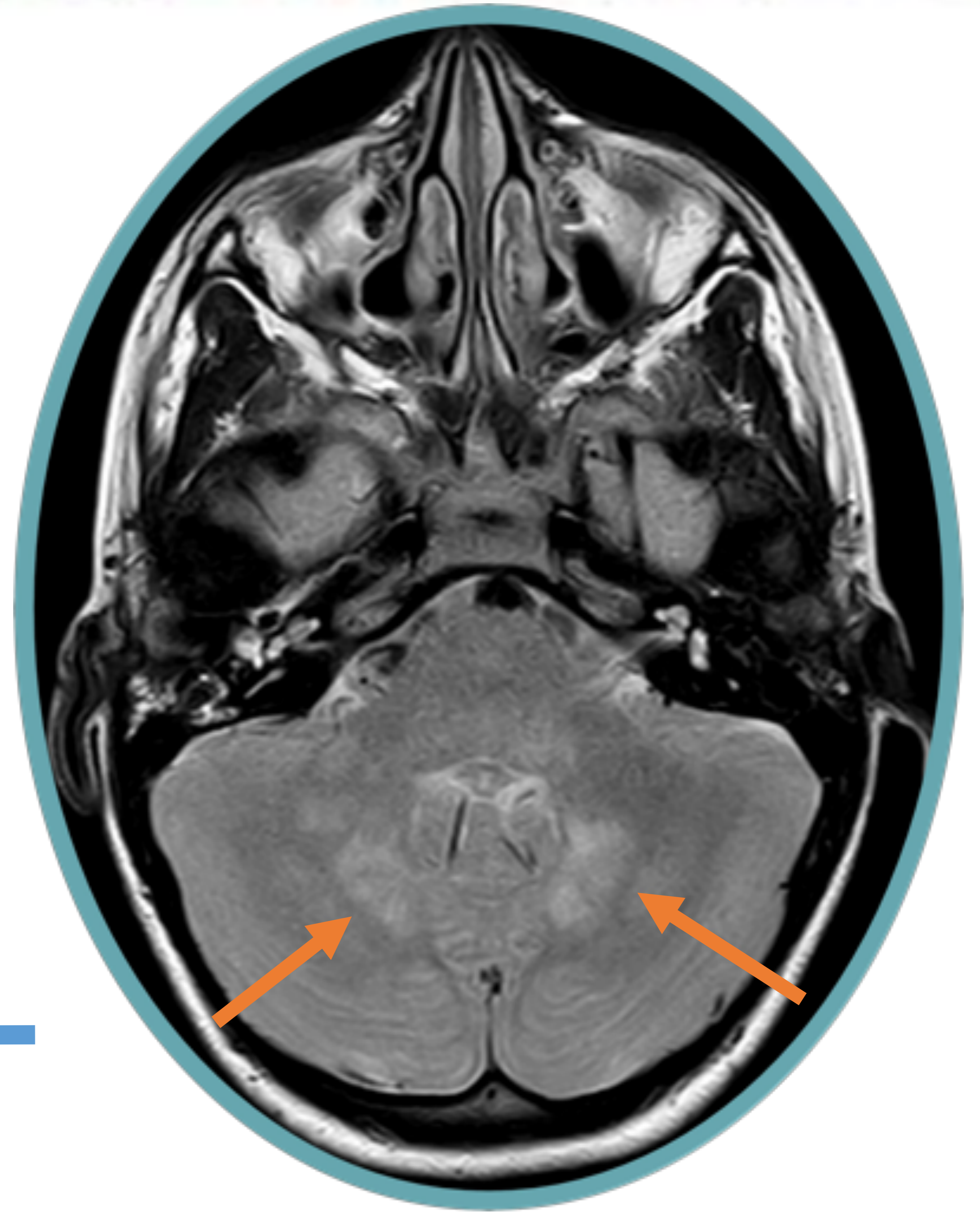


Fig. 2. Focos de vacuolización mielínica en núcleos dentados y TE. Secuencia axial T2.

**ISO/HIPO** en T1

**HIPER** en T2/FLAIR

**Realce** en grado variable

Engrosamiento de aspecto arrosariado  
Elongación tortuosa

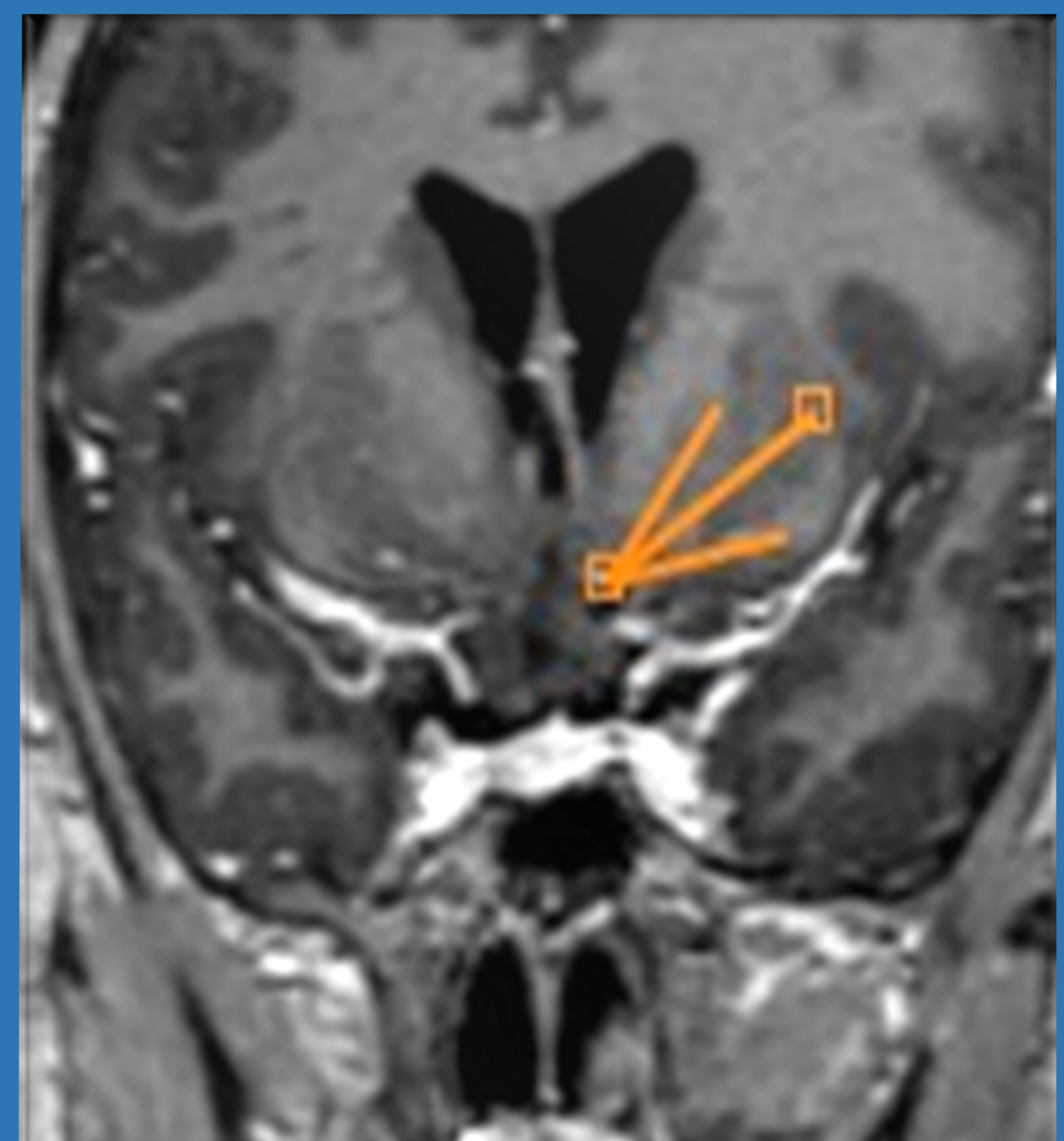
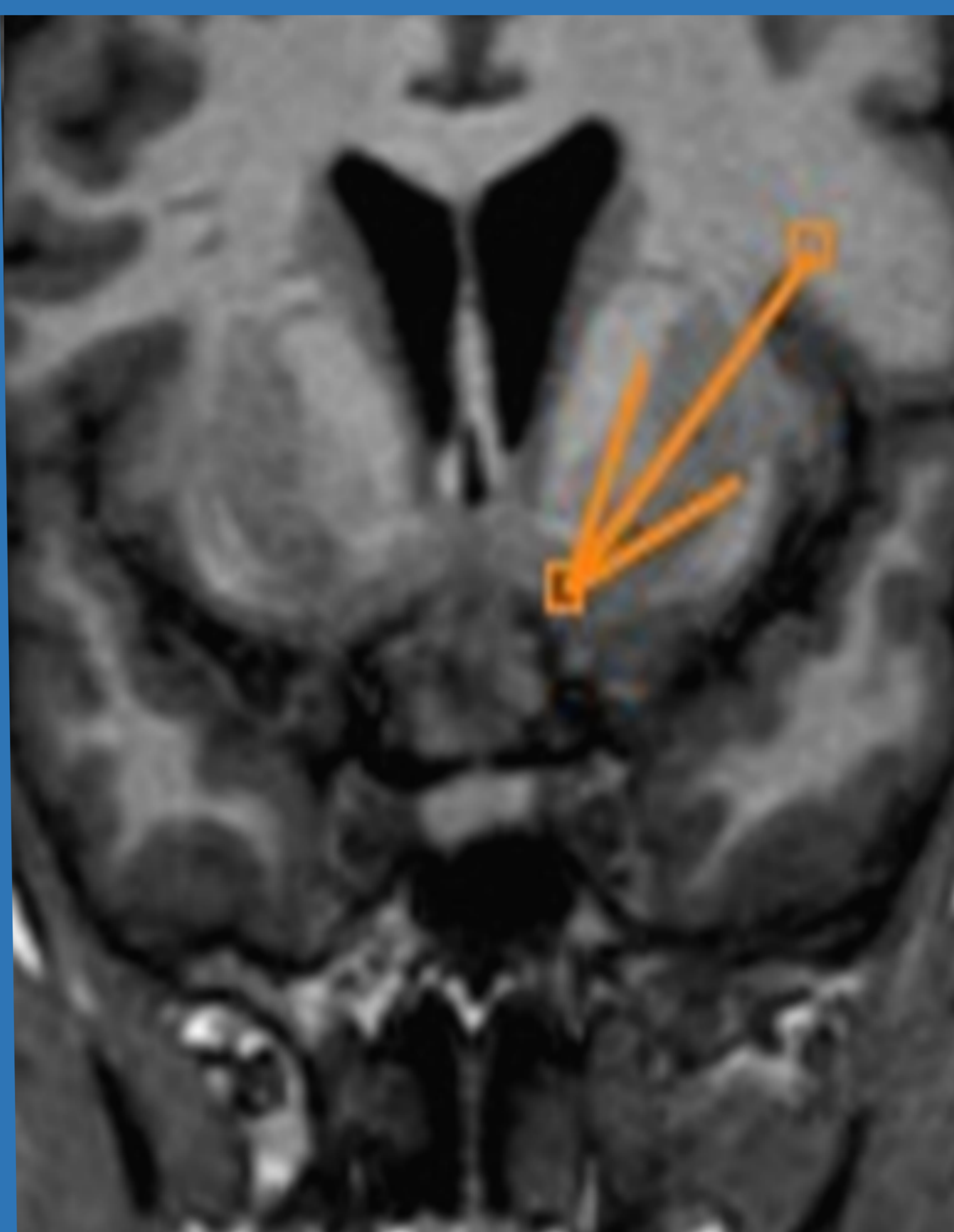
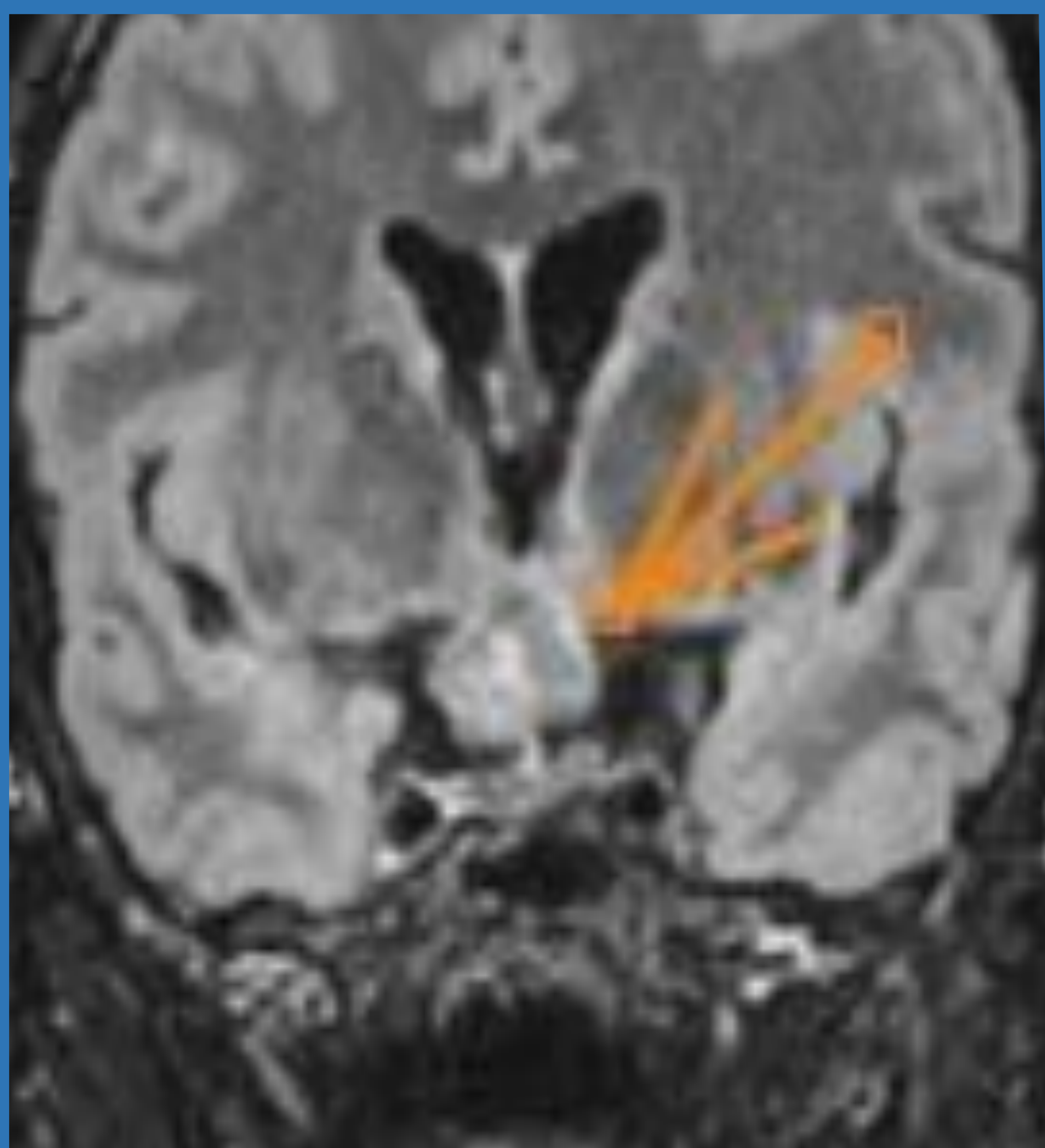


Fig. 3. Glioma del quiasma. Engrosamiento polilobulado del quiasma óptico sin realce postgadolinio. Secuencias: FLAIR, T1 sin contraste (SC) y T1 con contraste (C+).



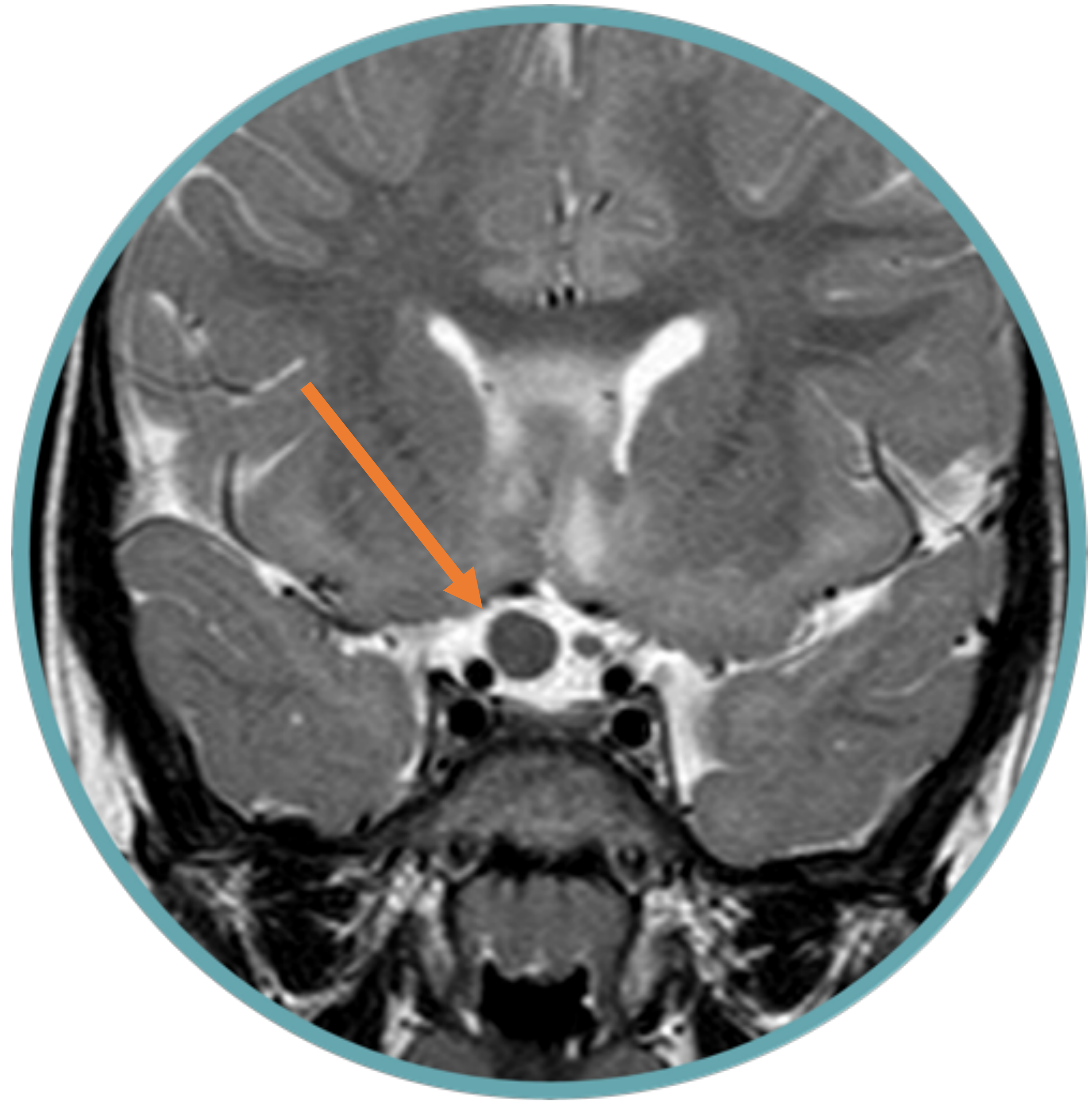
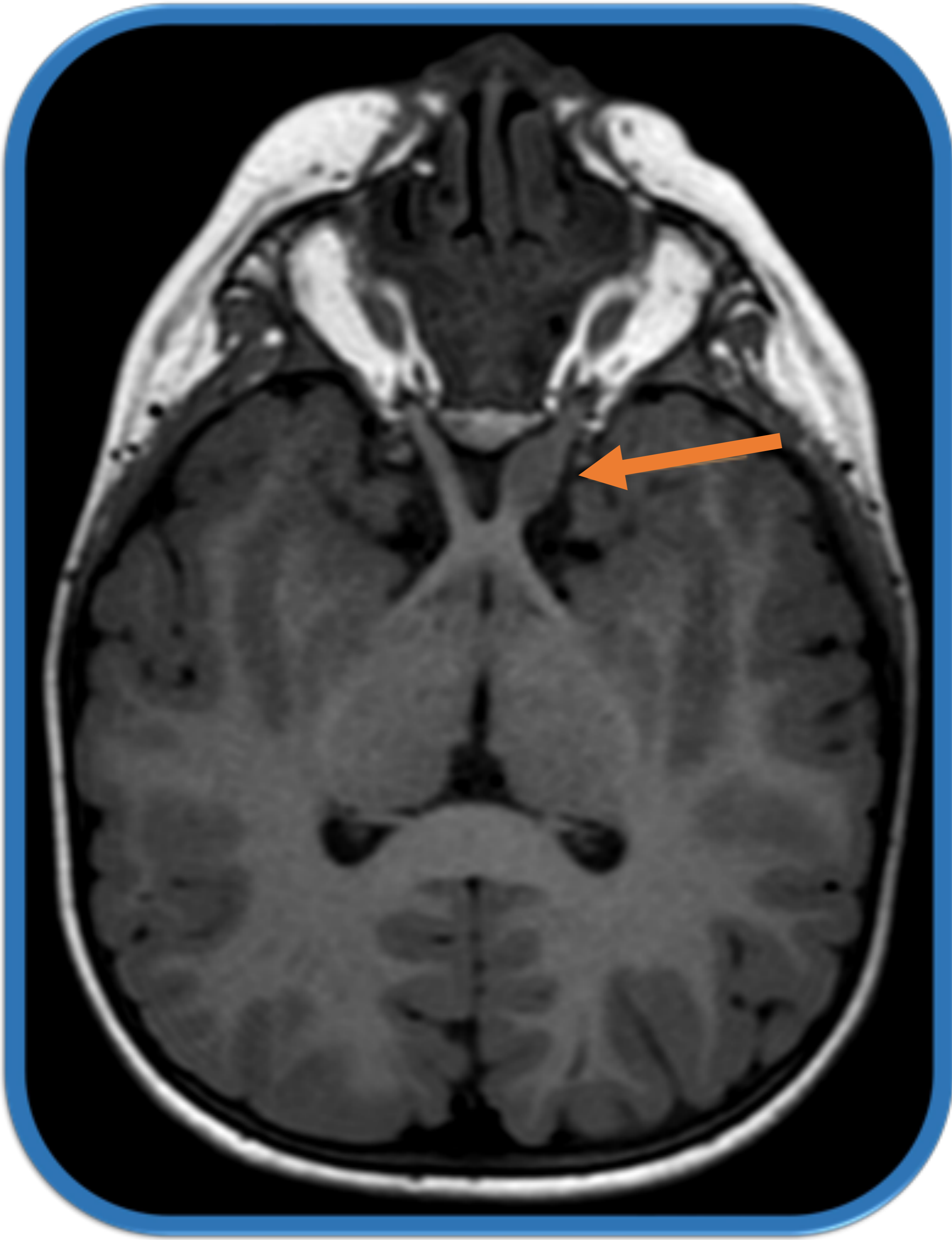
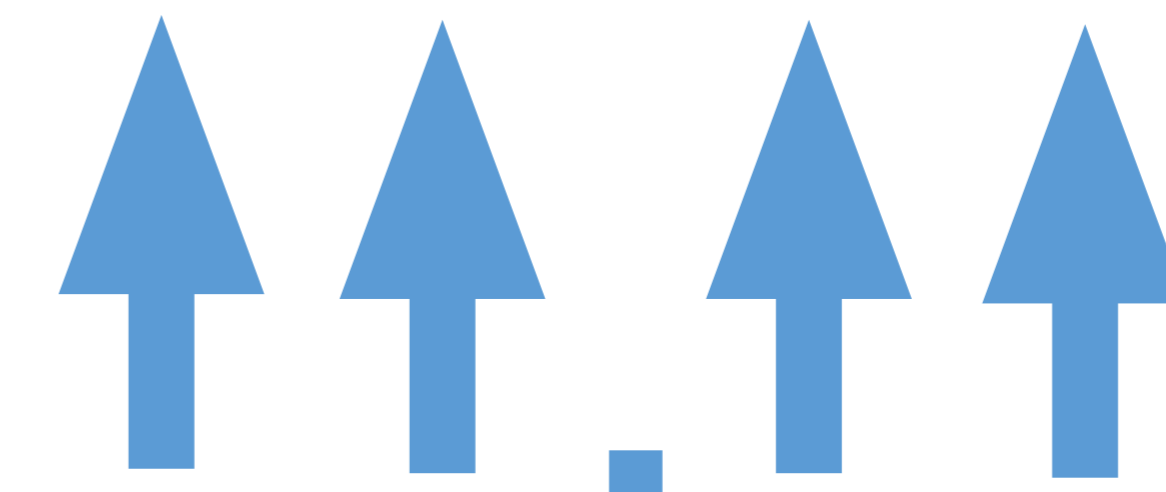


Fig. 4 y 5. Gliomas de nervio óptico (prequiasmático). *Secuencias: axial T1 SC y coronal T2.*

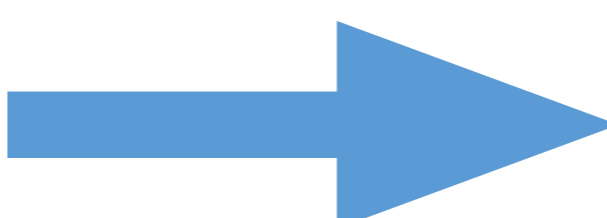
## Neurofibromas



20 años

**Tumor benigno de vaina nerviosa periférica (TBVNP):**

**1. Localizado** (cutáneo / intraneural)



+ Frecuente (90%)

*Órbita, Cabeza y Cuello, Tejidos blandos paraespinales...*

**ISO/HIPO** en T1  
**HIPER** en T2/FLAIR  
*Realce tras contraste*

Engrosamiento fusiforme siguiendo el eje del fascículo nervioso.



**SIGNO FASCICULAR**

Puntos hipointensos sobre fondo hiperintenso  
(haces fibras nerviosas)

**SIGNO DE LA DIANA**

Anillo hiperintenso (tejido mixoide)

Centro de baja señal (estroma colágeno)

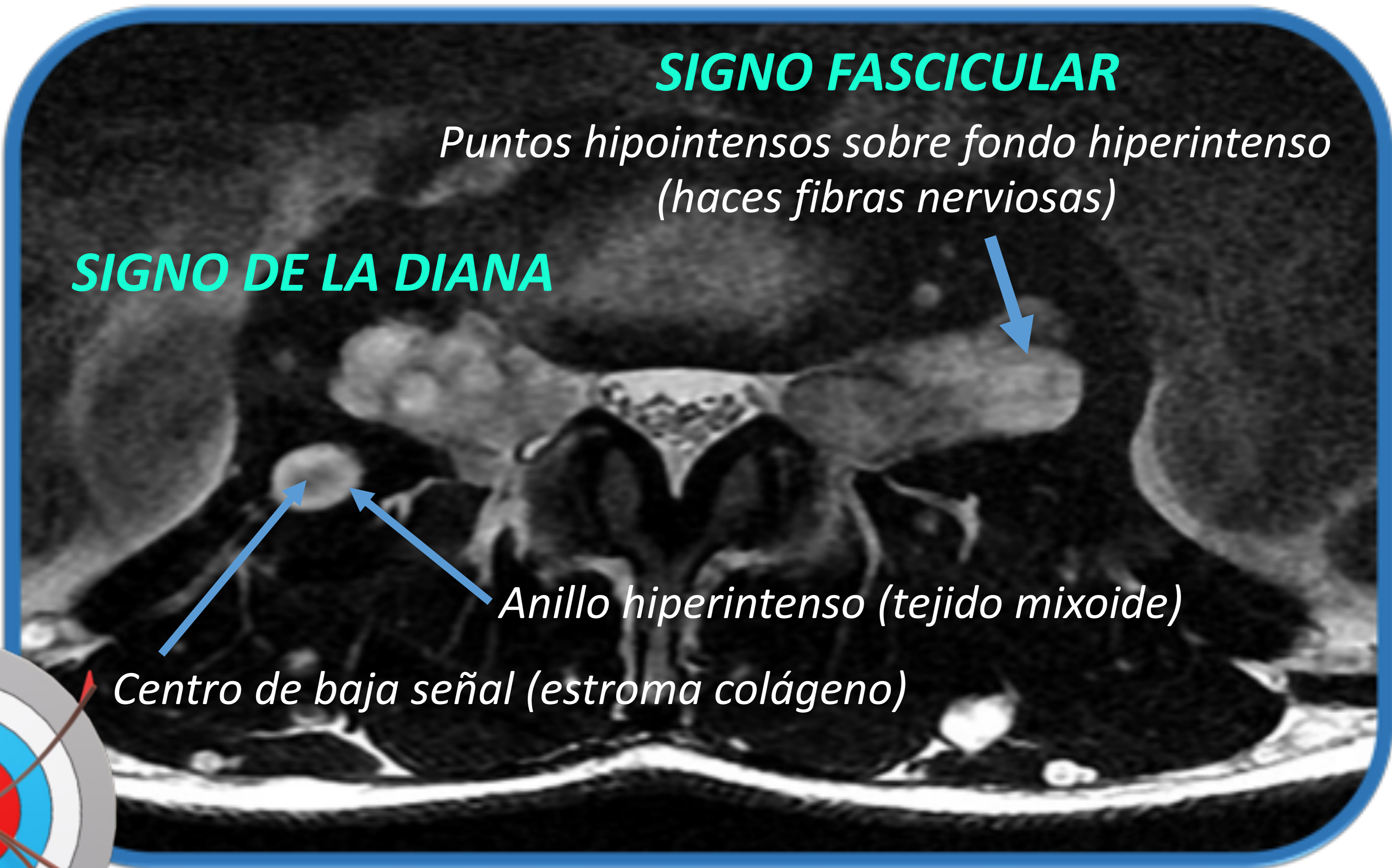
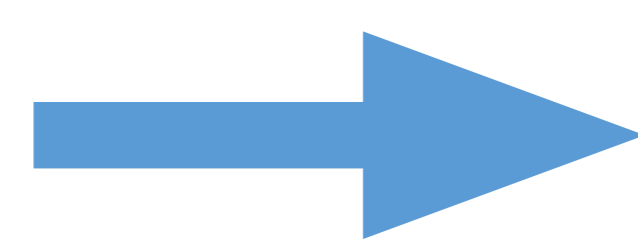


Fig. 6. Tumores paraespinales que ensanchan agujeros de conjunción en relación a neurofibromas lumbosacros. *Secuencia: axial T2.*

2. Plexiforme



Compromiso difuso de un extenso segmento neural y sus ramas, a menudo más allá del epineuro hacia tejidos adyacentes

- Patognomónico.
- Riesgo de **transformación maligna** (10%).  
*Cuidado: crecimiento rápido entre intervalos de imagen*

Expansión "tortuosa" en "bolsa de gusanos"

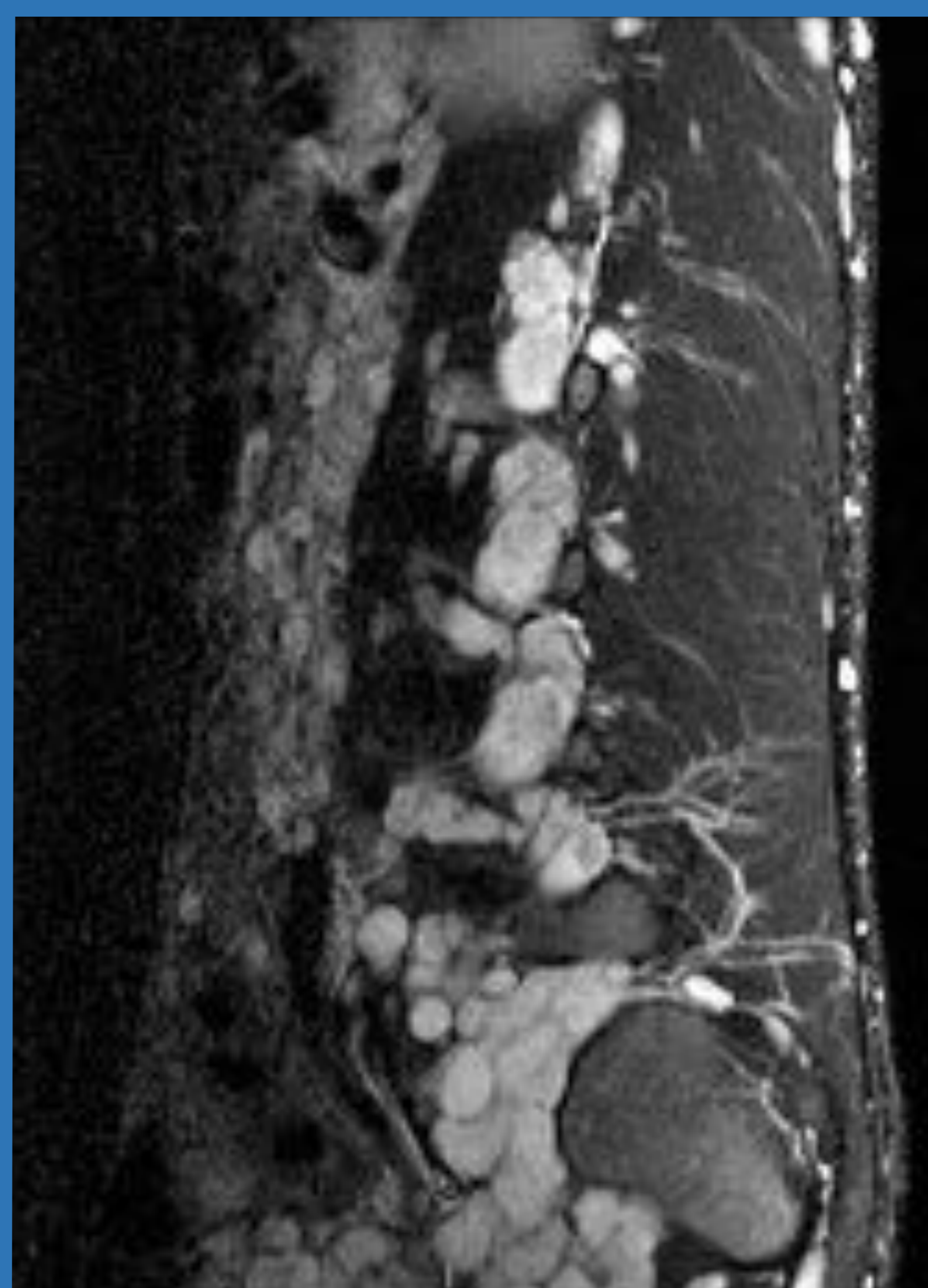


Fig. 7. Engrosamiento fusiforme y nodular de troncos nerviosos mayores en relación a neurofibroma plexiforme lumbosacro. *Secuencia: coronal T2 y sagital STIR.*



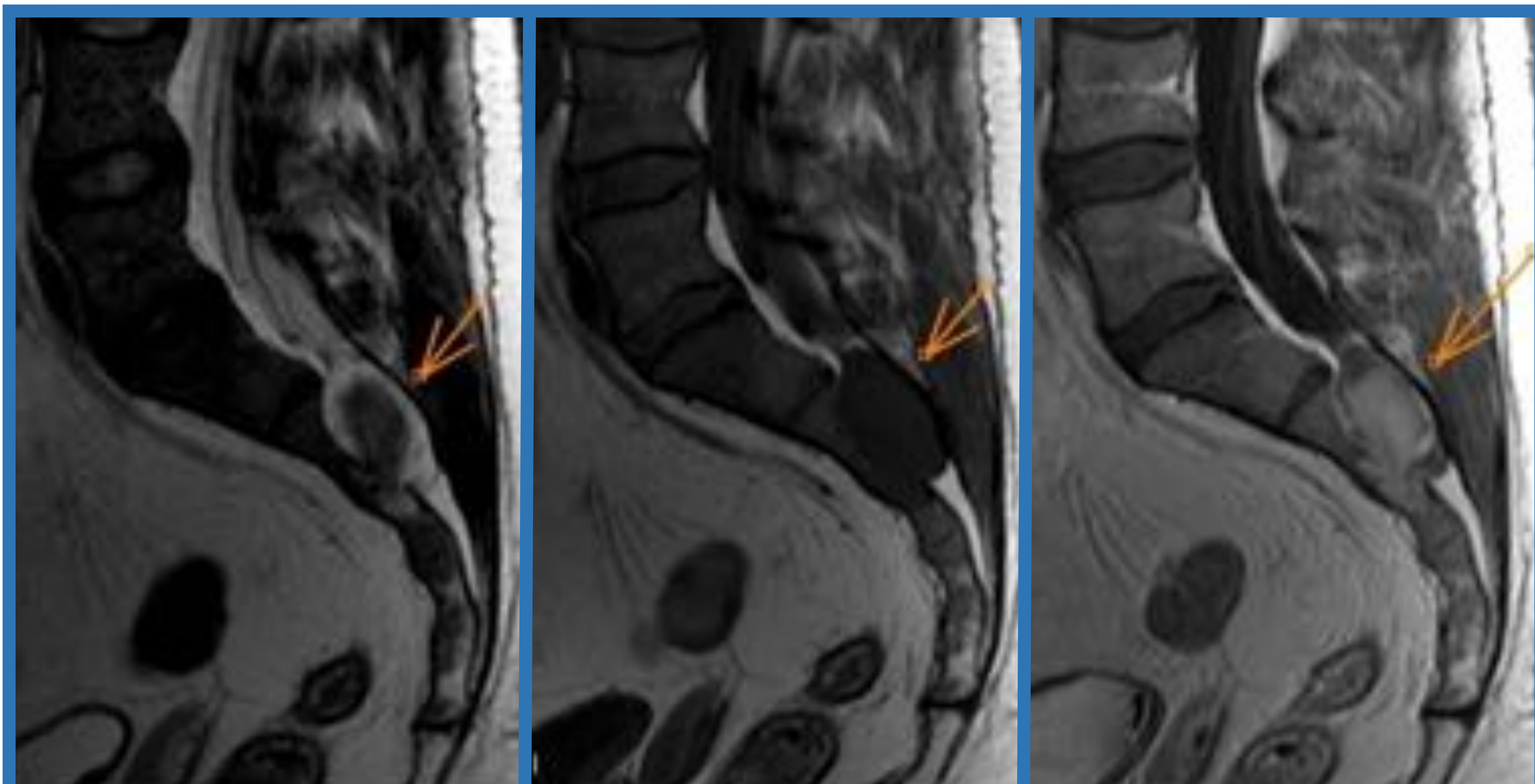


Fig. 8. Engrosamiento nodular que remodela margen posterior sacro, con “signo de la diana” y realce tras la administración de contraste, en relación a neurofibroma. *Secuencias: sagitales T2, T1 SC y T1 C+.*

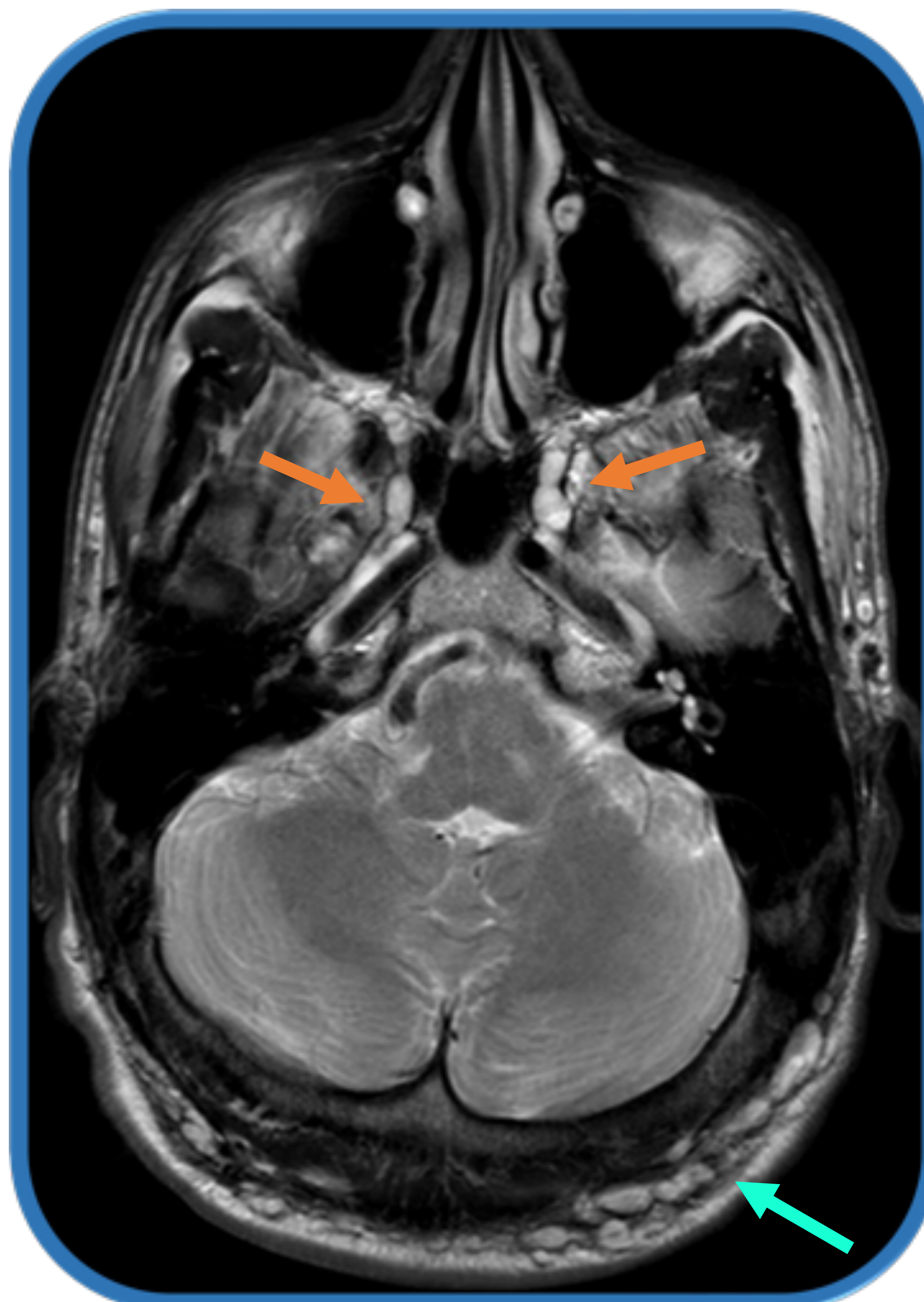


Fig. 9. Neurofibromas de ambos nervios vidianos (flechas naranjas). Neurofibromas subcutáneos en región occipital (flecha azul). *Secuencia: axial T2.*





Hasta 10 veces menos frecuente que la NF1 (1:50.000)

50% Autosómico dominante  
50% mutación de novo

## NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

Gen supresor tumoral NF2 (merlina/schwannomina)

Desarrollo tumores SNC

### Hallazgos Neurorradiológicos

Meningioma (s)

Schwannoma (s)

Ependimoma medular



# Schwannoma

3ª década y múltiples

vs. 5-6ª década y solitarios

NF2

Esporádicos

- **TBVNP** derivados de las células de Schwann.
- Intracraneales y espinales (raíces: *intradural extramedular*)

Pares craneales salvo *N. Olfatorio* y *N. Óptico*

**VIII pc**  
(+ Frecuente)  
*Bilateral = Patognomónico*



- Masa bien circunscrita en **ángulo pontocerebeloso (APC)** con **componente intracanalicular** que a menudo ensancha el CAI
- *Signo de la trompeta*
- *Signo del cucurucho de helado*

**ISO/HIPO** en T1  
**HIPER** en T2/FLAIR (± áreas quísticas)  
**Focos de hemosiderina** en T2\*  
*Realce intenso*

**Masa bien circunscrita**  
(*crecimiento asimétrico*)  
**A mayor tamaño mayor heterogeneidad**  
(*degeneración quística / hemorragia*)  
Posible degeneración grasa  
Calcificaciones son raras  
**Remodelación ósea**  
(*lento crecimiento*)



**Dx. Dif: Schwannomatosis:**

25-30 años. No estigmas de NF2  
Múltiples schwannomas SIN afectación del VIII pc



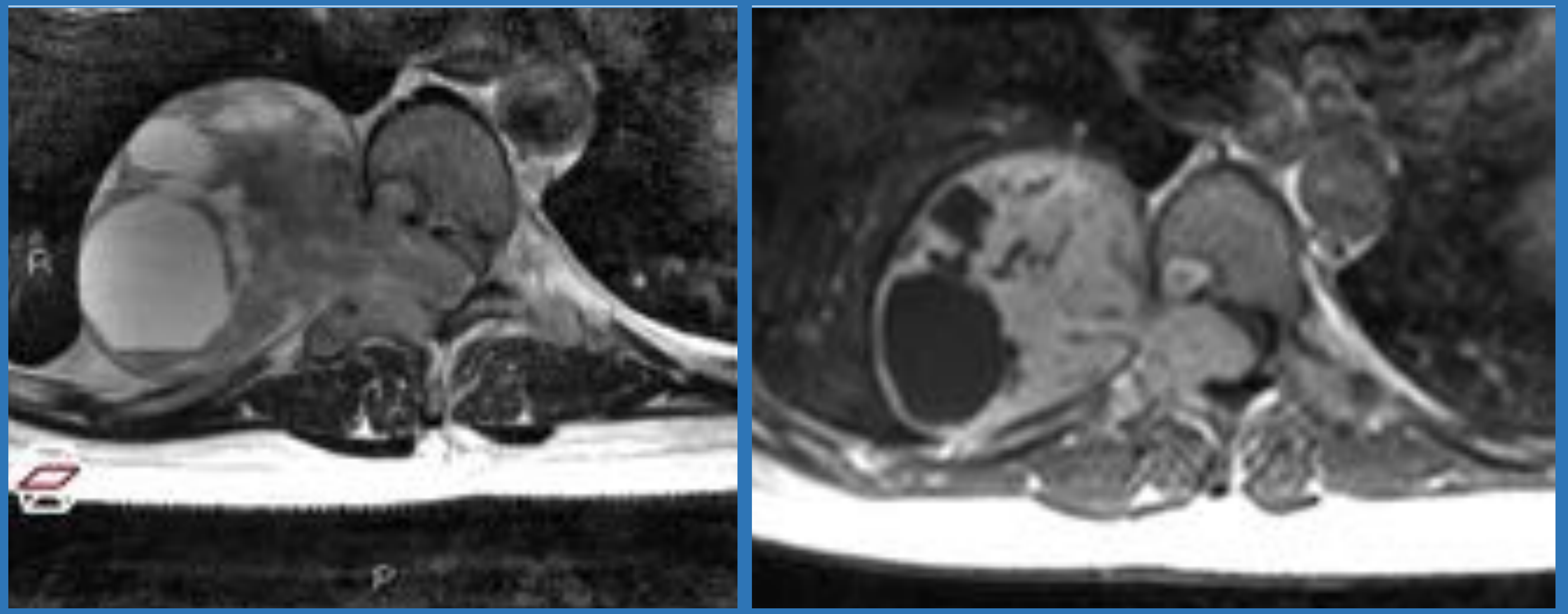


Fig. 10. Masa intradural extramedular (Schwannoma) con remodelación ósea y extensión en morfología de “reloj de arena” a través del neuroforamen hacia espacio paravertebral. Nótese la degeneración quística y el realce tras la administración de contraste. *Secuencias: axiales T2 y T1 C+*.

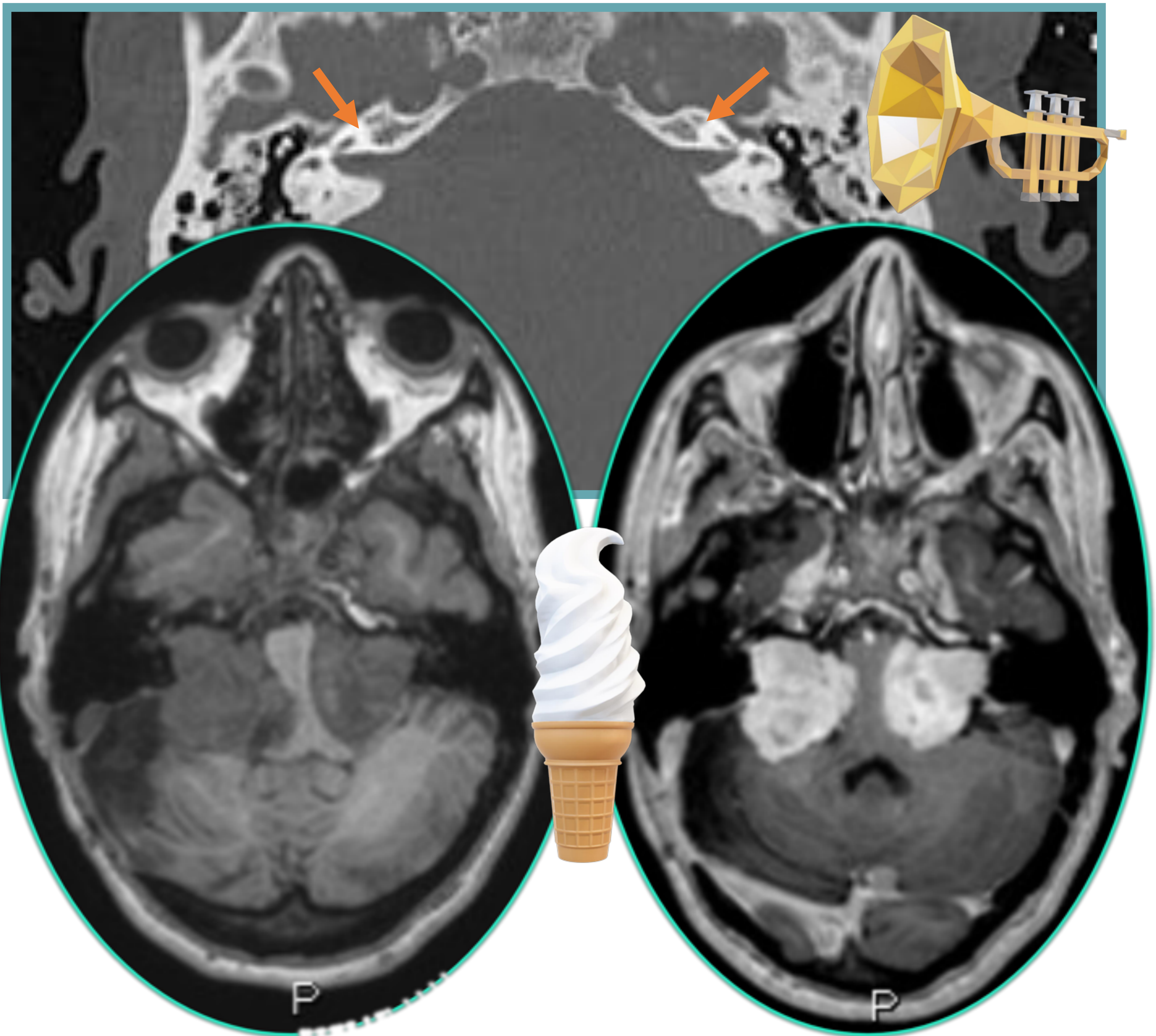


Fig. 11. Schwannoma vestibular bilateral. Signo de la trompeta: ensanchamiento del CAI. Signo del cucurucho: componente intracanalicular (cucurucho) y componente del APC (bola de helado). *TC axial con ventana de hueso. Secuencia: axiales T1 SC y T1 C+*.



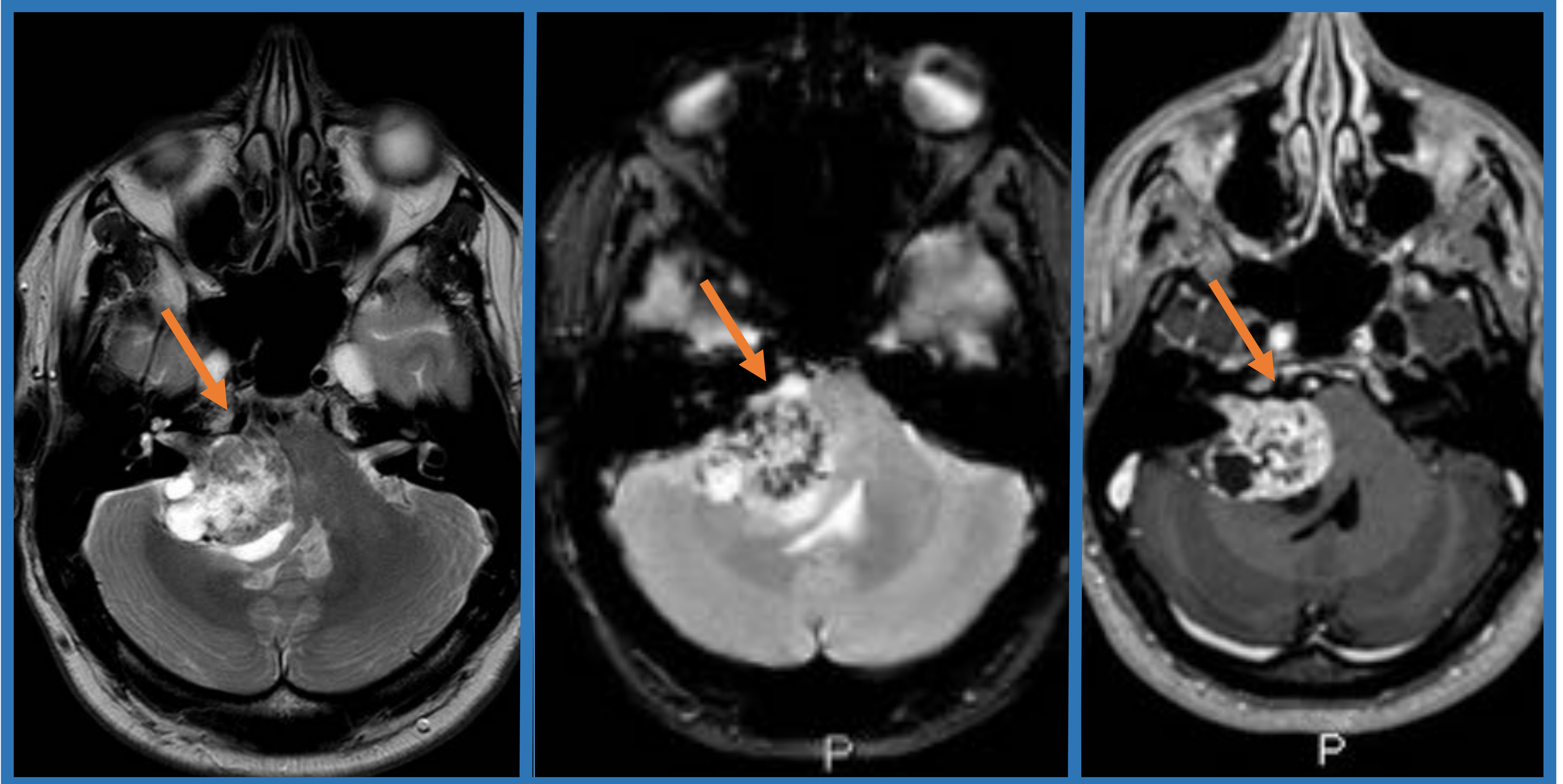


Fig. 12. LOE extraaxial en APC en relación a Schwannoma del VIII pc con degeneración quística y focos de hemosiderina. *Secuencias: axiales T2, T2\* y T1 C+.*

## Meningioma

- Paciente < 40 años
- Multiplicidad
- Intracraneales >> Espinales

*Dx. Dif: Schwannoma*

**ISO/HIPO** en T1  
**ISO/HIPER** en T2/FLAIR  
**Realce homogéneo intenso**

**Más homogéneos**  
**Cola dural**  
*No signo de la trompeta (hiperostosis)*  
*No extensión a neuroforamen o espacio paravertebral*  
**Calcificaciones**





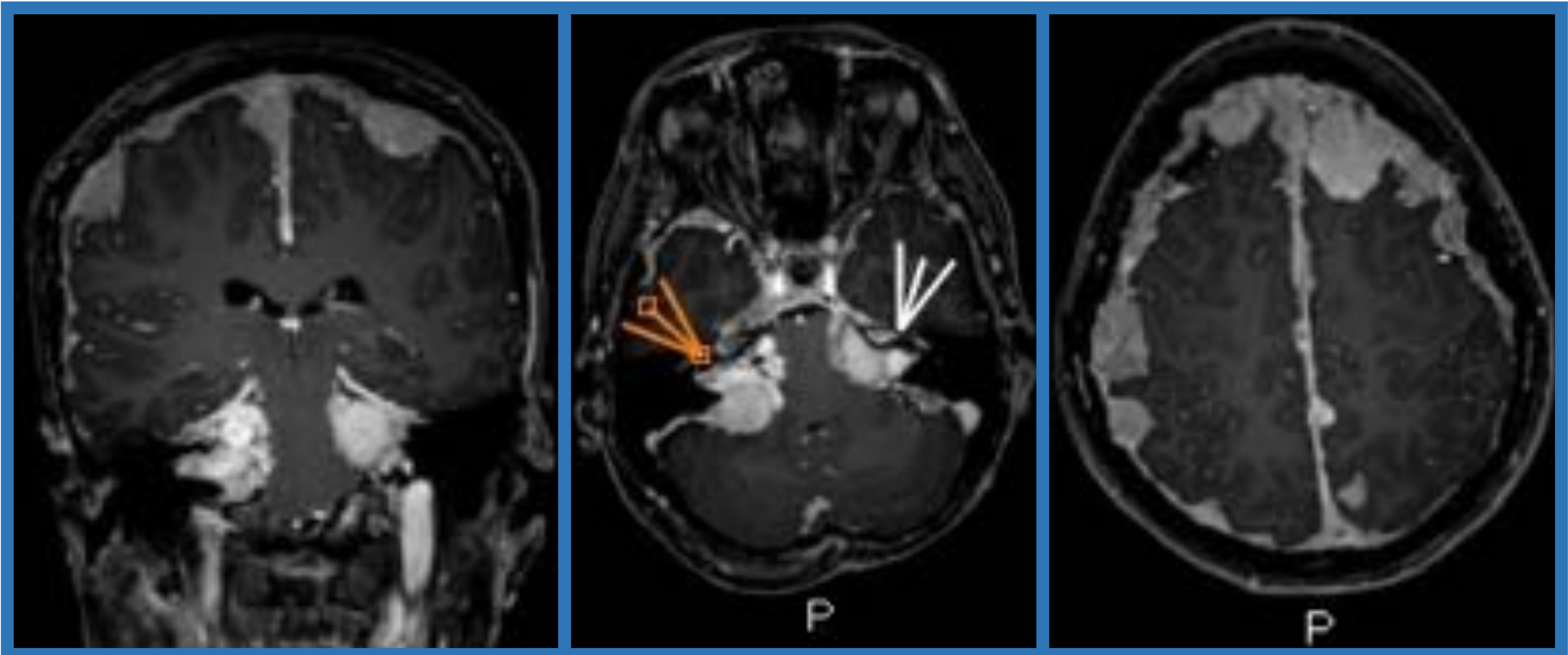


Fig. 13. Engrosamiento difuso de cubiertas menínges de forma globulosa y en placa en relación a múltiples meningiomas. Presencia de schwannomas del VIII pc bilaterales (flechas). *Secuencias: coronal y axiales T1 C+.*

## Ependimoma Medular

- **Infrecuentes** (6% pacientes NF2)
- **Localización más frecuente: cervical**

**ISO/HIPO** en T1

**HIPER** en T2

**Edema peritumoral (60%)**

**Signo del gorro (hemosiderina)**

**Realce intenso**

Masa intramedular **central** expansiva

**Bien circunscrita**

**Cambios quísticos**

**Calcificaciones raras**

**“Scalloping” del cuerpo vertebral**

**Longitud media 4 cuerpos vertebrales**

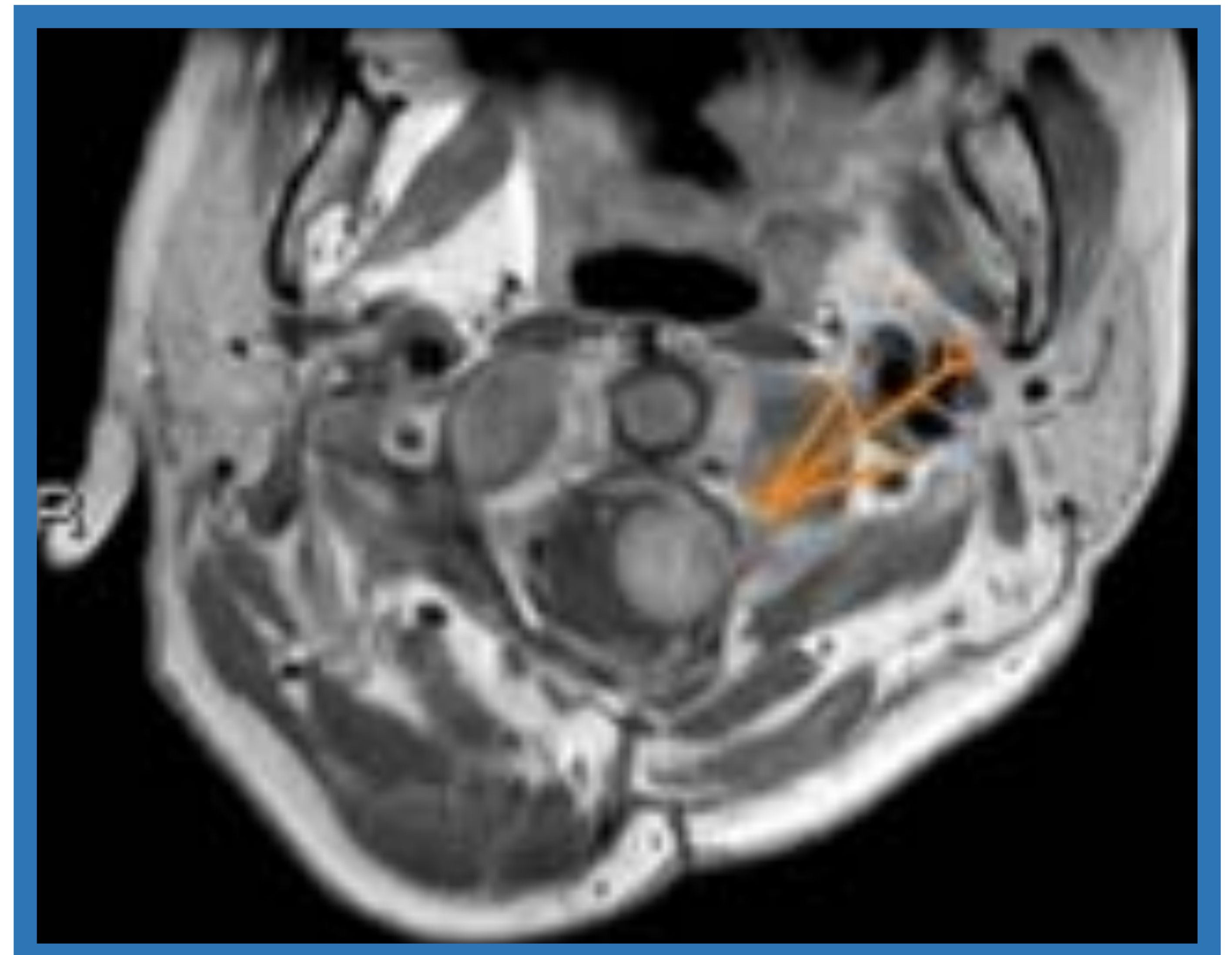


Fig. 14. Masa intradural extramedular con cola dural y realce homogéneo sugestiva de meningioma espinal. *Secuencia axial T1 C+.*

**Dx. Dif: Astrocitoma**

**Excéntrica**

**Mal definida**

**Hemorragia y remodelación ósea infrecuente**

**Afectación de segmento medular más largo**

**Realce parcheado**



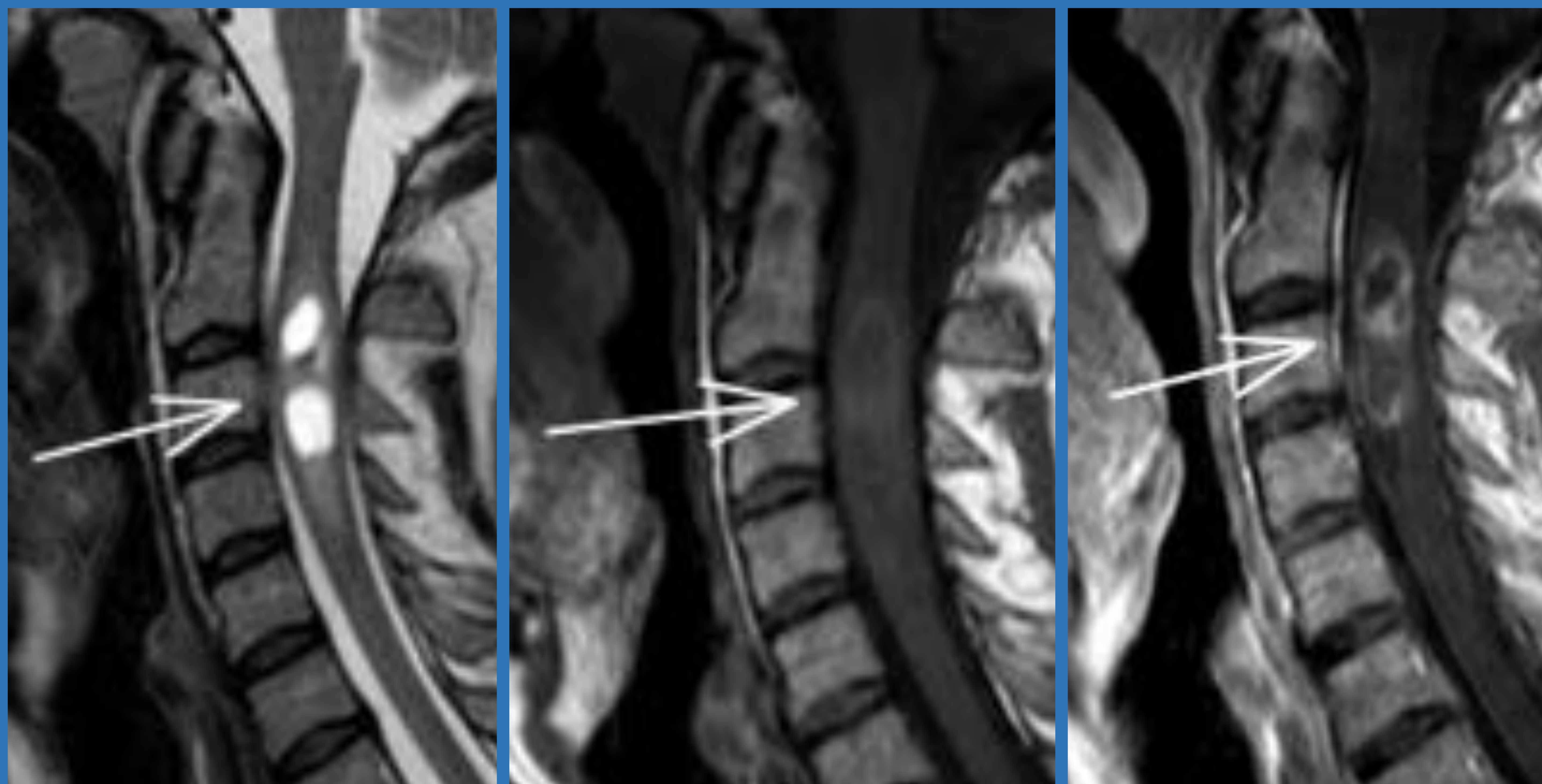


Fig. 15. Masa intramedular central, expansiva y con cambios quísticos polares, sugestiva de ependimoma. *Secuencias: sagitales T2, T1 SC y T1 C+.*

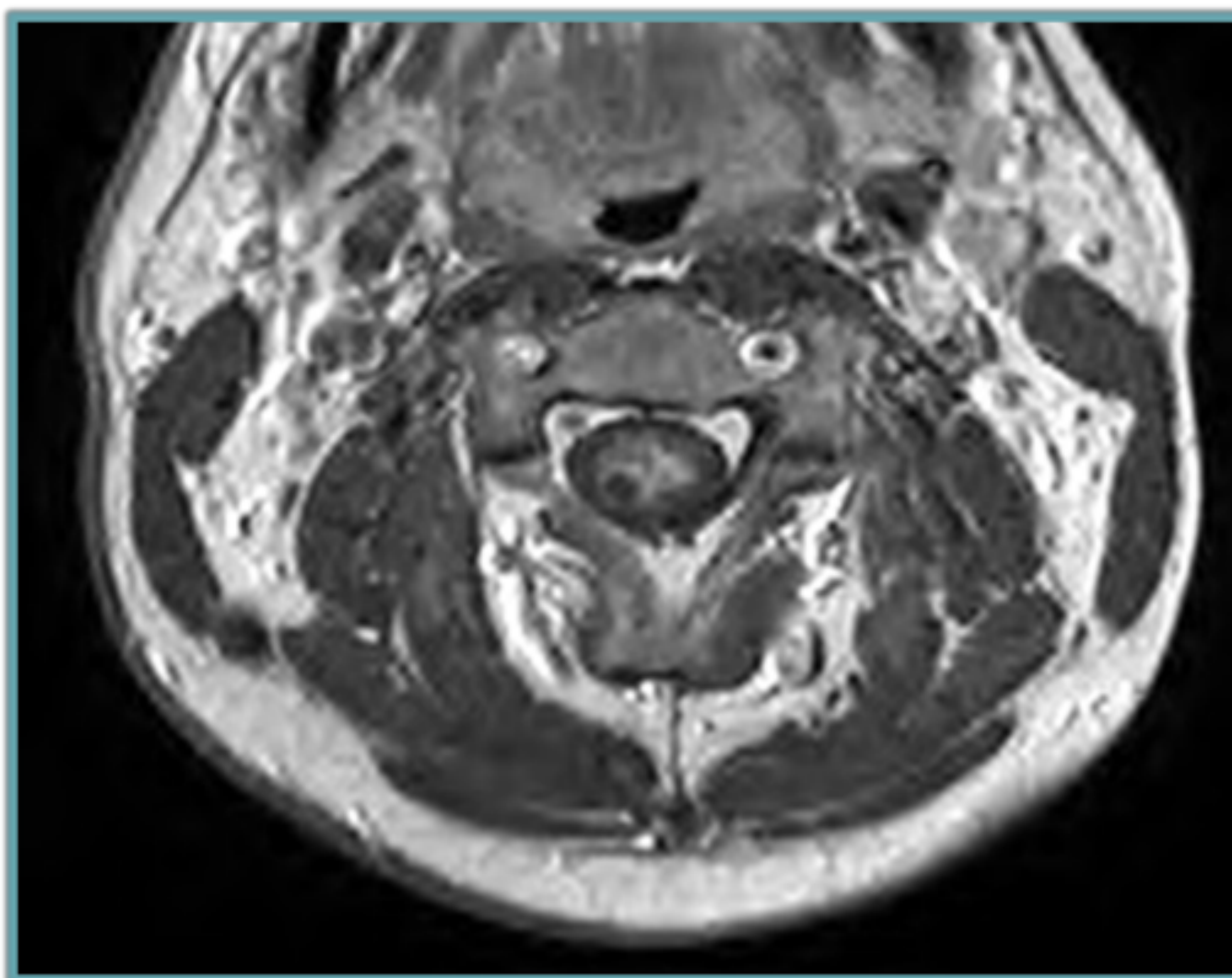


Fig. 16. Secuencia axial T1 C+ del caso anterior de la figura 15. Nótese la disposición central de la lesión y el realce intenso tras el contraste, algo heterogéneo por la presencia de cambios quísticos.





1:6.000-12.000

Autosómico dominante  
50-85% mutación de novo

## ESCLEROSIS TUBEROSA

Gen supresor tumoral TSC1 y  
TSC2 (hamartina y tuberina)

Alteración de la neurogénesis  
y migración neuronal

### Hallazgos Neurorradiológicos

Túberes  
corticales/subcorticales

Anomalías de la  
sustancia blanca

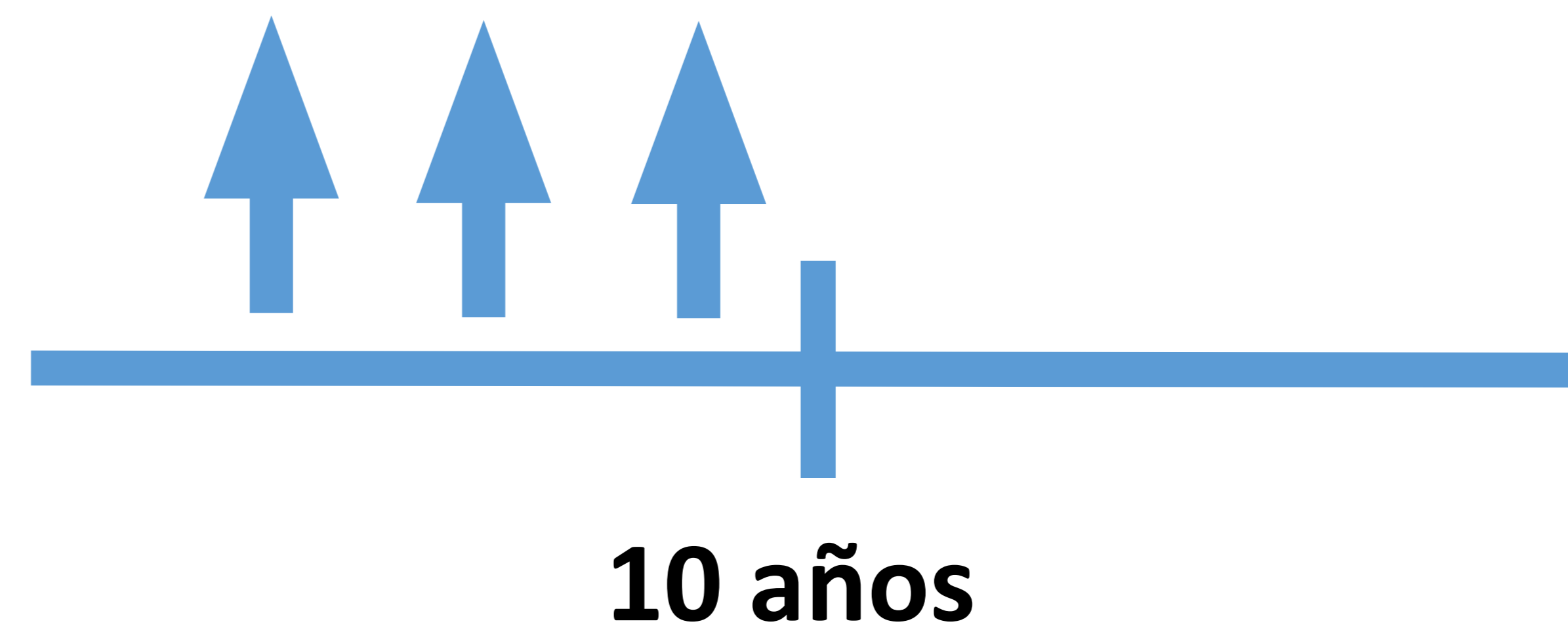
Hamartomas  
subependimarios

SEGA





## Túberes corticales



- Hallazgo **más frecuente** (95-100%)
- **Hamartomas** → **Focos epileptógenos**
- Localización más frecuente: **lóbulos frontales** (50-90%)

**HIPO** en T1 (*HIPER* en neonato\*)  
**HIPER** en T2 (*ISO* en neonato\*)  
*Realce infrecuente (<10%)*

\* *Mielinización incompleta*

### Lesiones de morfología triangular:

- *Base cortical/yuxtacortical*
- *Ápex hacia ventrículo*

**Calcificaciones** (+ frecuente en *nódulos subependimarios*)

## Anomalías sustancia blanca

- **Líneas de migración radial**
- Hallazgo relativamente **específico**
- Morfología variable

**HIPO** en T1 (*HIPER* en neonato\*)  
**HIPER** en T2 (*ISO* en neonato\*)  
*Realce infrecuente*

\* *Mielinización incompleta*

**Bandas/líneas** que van desde la **sustancia blanca periventricular** a las **regiones subcorticales**



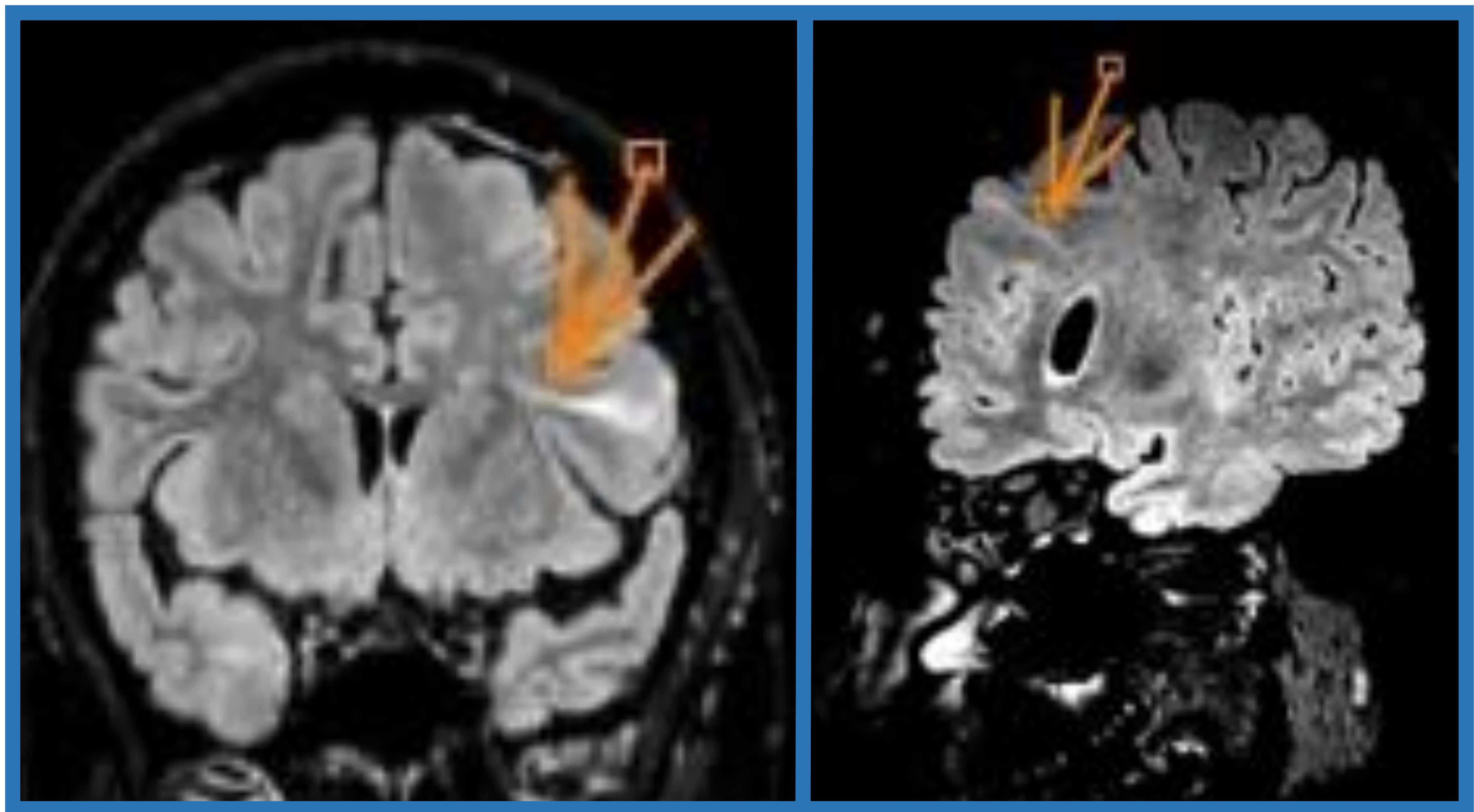


Fig. 17. Lesión de morfología triangular y base cortical compatible con túber del cuál parte banda de migración radial con extensión hacia sustancia blanca periventricular. *Secuencias: FLAIR coronal y oblicuo sagital.*

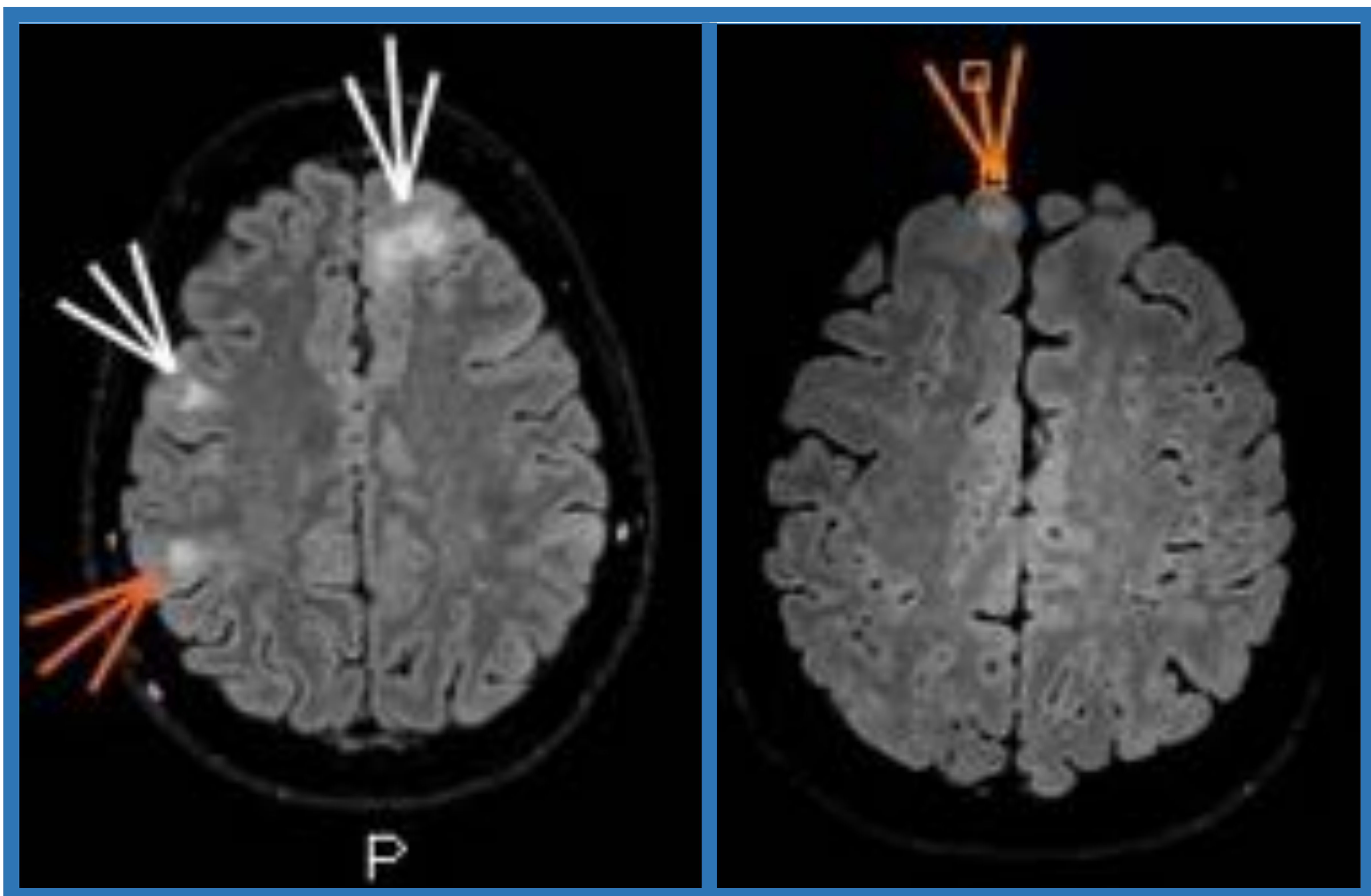


Fig. 18. Lesiones hiperintensas de morfología triangular con base cortical/yuxtacortical compatibles con tubers. *Secuencia: FLAIR axial.*





## Hamartoma subependimario

- Hallazgo **frecuente** (80%)
- Indistinguible del SEGA → **Crecimiento (evolución)**



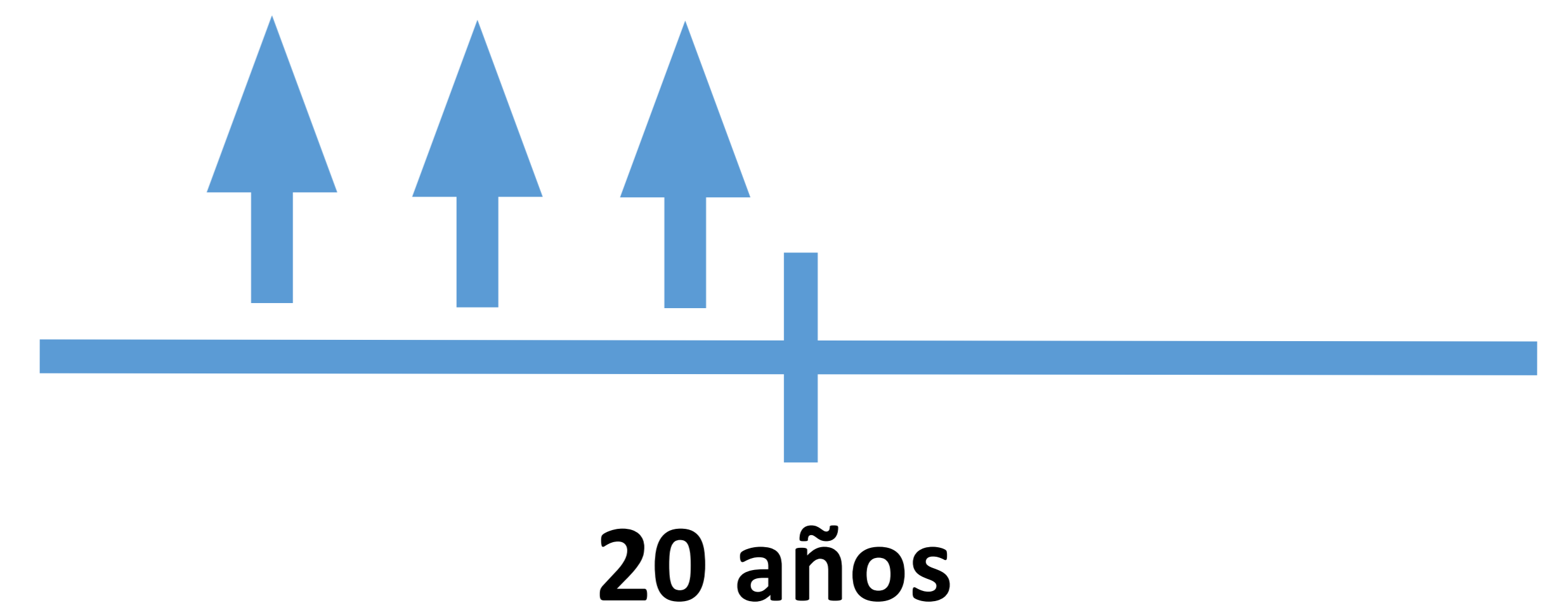
**HIPER en T1 (SG\*)**  
**ISO/HIPER en T2 (SG\*)**  
*Realce variable*  
**Hipointensidades en T2\* (Ca<sup>2+</sup>)**

\* relativo a sustancia gris

**Nódulos intraventriculares <1 cm**  
*Eje largo perpendicular a superficie ventricular*

**Calcificación (88%)**

## SEGA



### Astrocitoma subependimario de células gigantes

- Tumor **benigno**
- Asintomáticos / Hidrocefalia obstructiva

**HIPO/ISO en T1 (heterogéneo)**  
**HIPER en T2 (heterogéneo)**  
*Realce intenso*

**Masa intraventricular cercana al foramen de Monro (>1 cm)**

- **Polilobulada y bien circunscrita**
- *Cambios quísticos*
- *Calcificaciones*



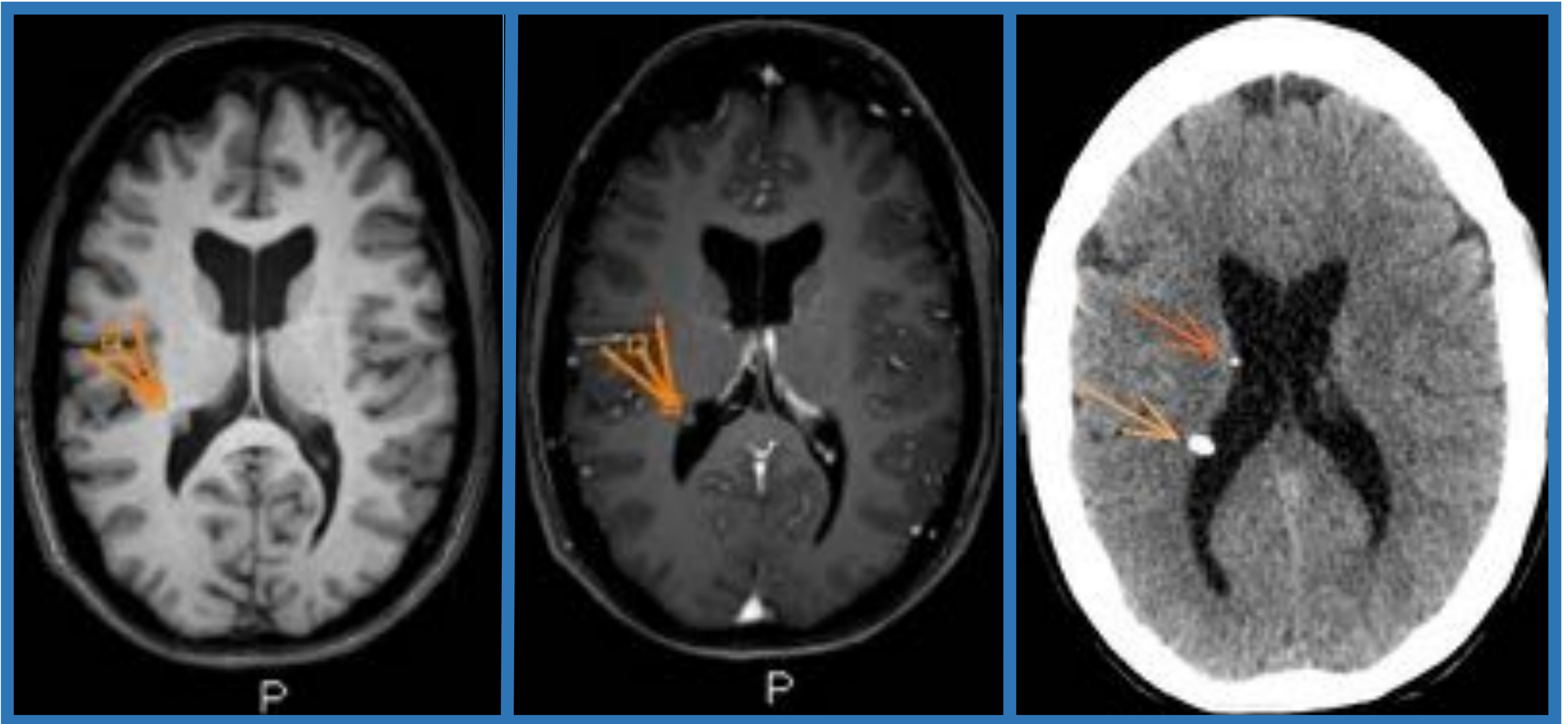


Fig. 19. Nódulos intraventriculares calcificados y subcentimétricos, compatibles con hamartomas subependimarios. *Secuencias: axiales T1 SC, T1 C+. TC de cráneo SC en plano axial.*

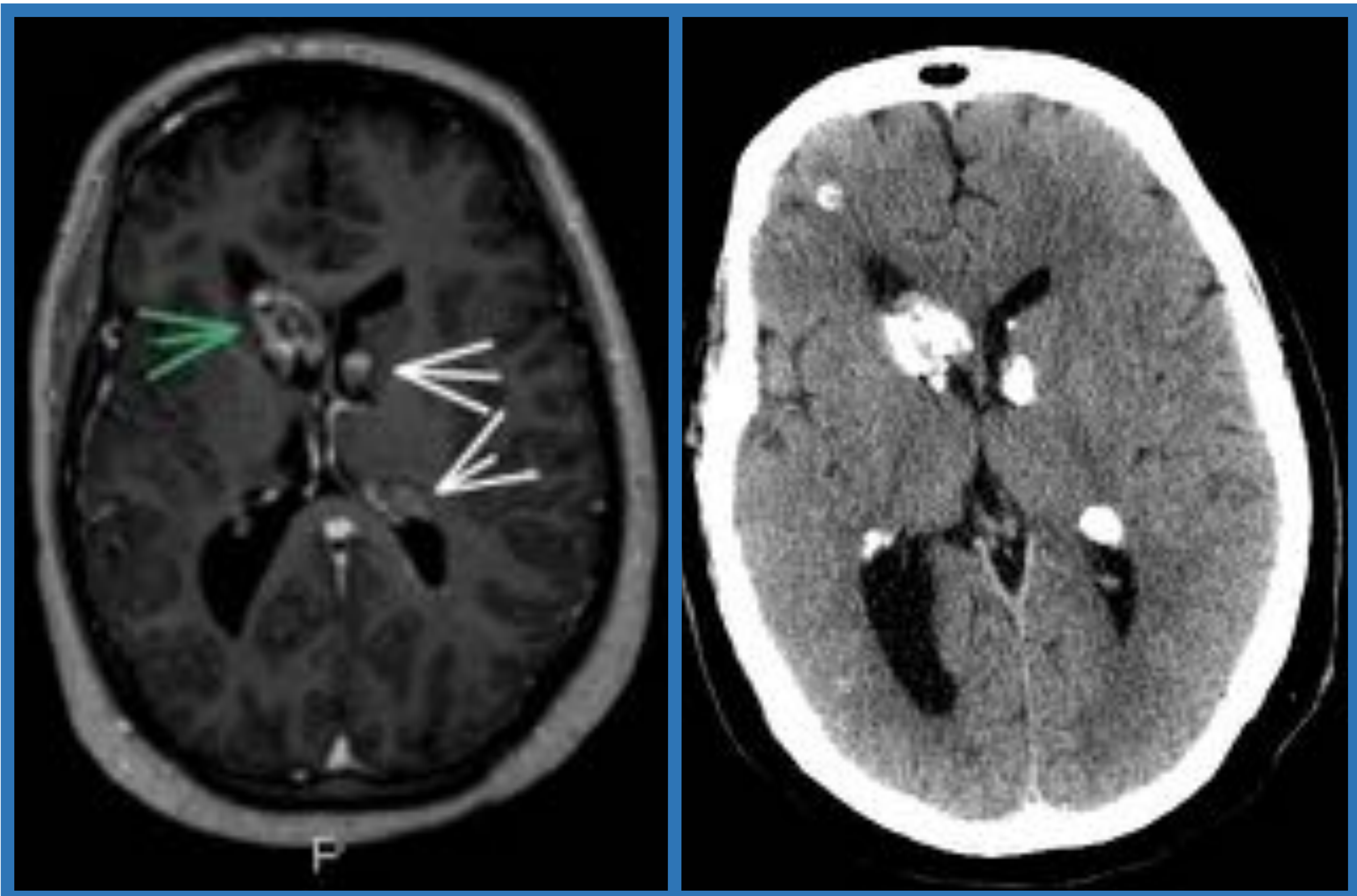


Fig. 20. Masa intraventricular adyacente a foramen de Monro, heterogénea y con calcificaciones compatible con SEGA (flecha verde). También se identifican otros hamartomas subependimarios asociados. *Secuencia: axial T1 C+. TC de cráneo SC en plano axial.*





1:35.000-50.000

80% Autosómico dominante  
20% mutación de novo

## Von Hippel-Lindau

Gen supresor tumoral VHL

Edad media de diagnóstico:  
26 años

### Hallazgos Neurorradiológicos

Hemangioblastoma (s)

Papiloma plexos  
coroideos

Carcinoma  
saco  
endolinfático





## Hemangioblastoma

### Localización:

- 1) Cerebelo (60%)
- 2) Médula espinal (30%)
- 3) Tronco encefálico

- Tumor **benigno** de origen vascular

- Edad de presentación más temprana (*esporádico: 30-60 años*) → **Múltiples**

### Nódulo mural:

**ISO/HIPO** en T1

**HIPER** en T2

*Realce intenso*

**Quiste** (similar al LCR) *sin realce parietal* con **nódulo mural subpial** con *realce intenso*:

- *Vacios de señal de morfología vascular*
- *Cambios quísticos*

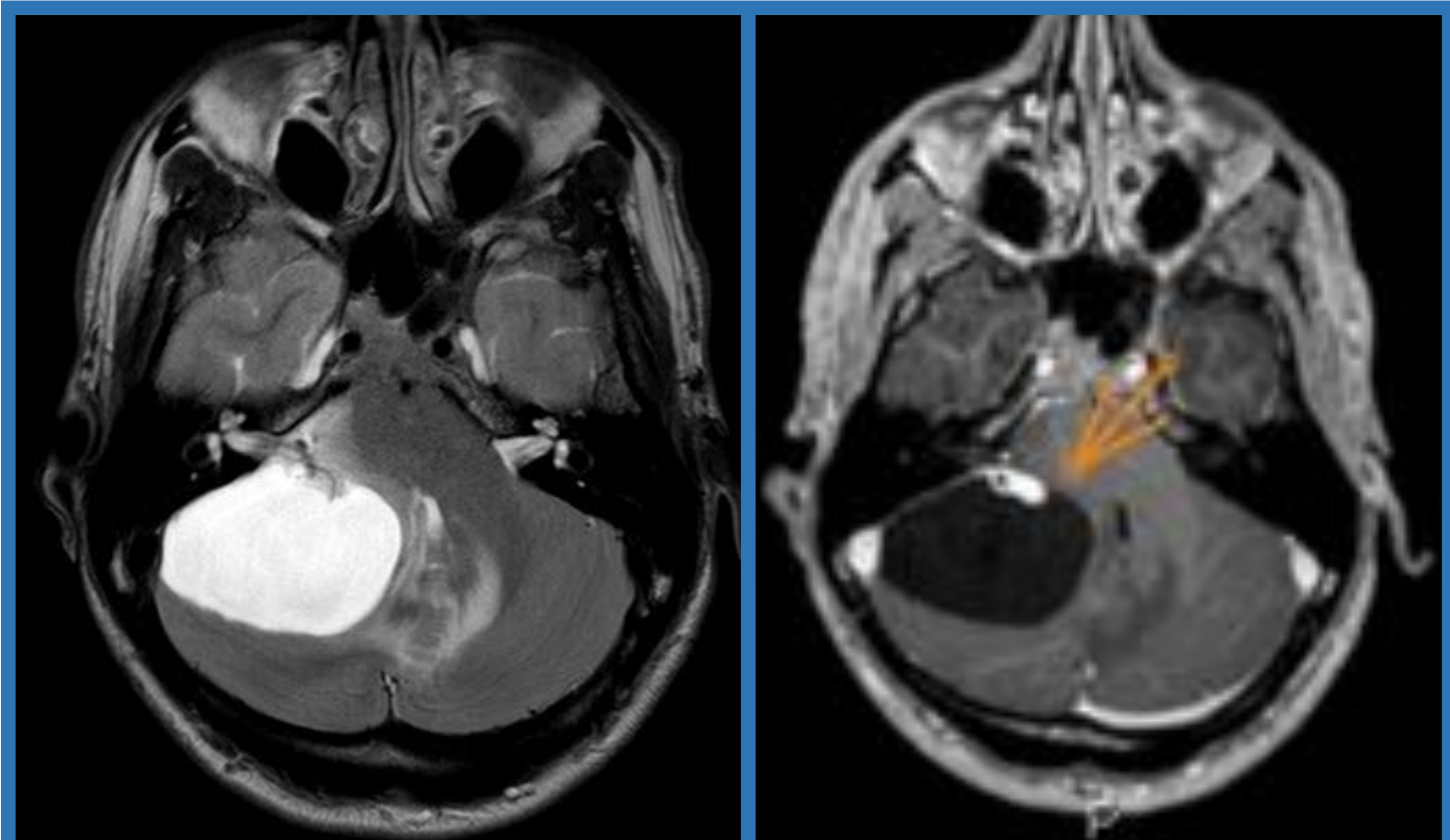


Fig. 21. Hemangioblastoma en hemisferio cerebeloso derecho. Nótese nódulo mural con realce intenso tras la administración de contraste (flecha). *Secuencias: axiales T2, T1 C+*.



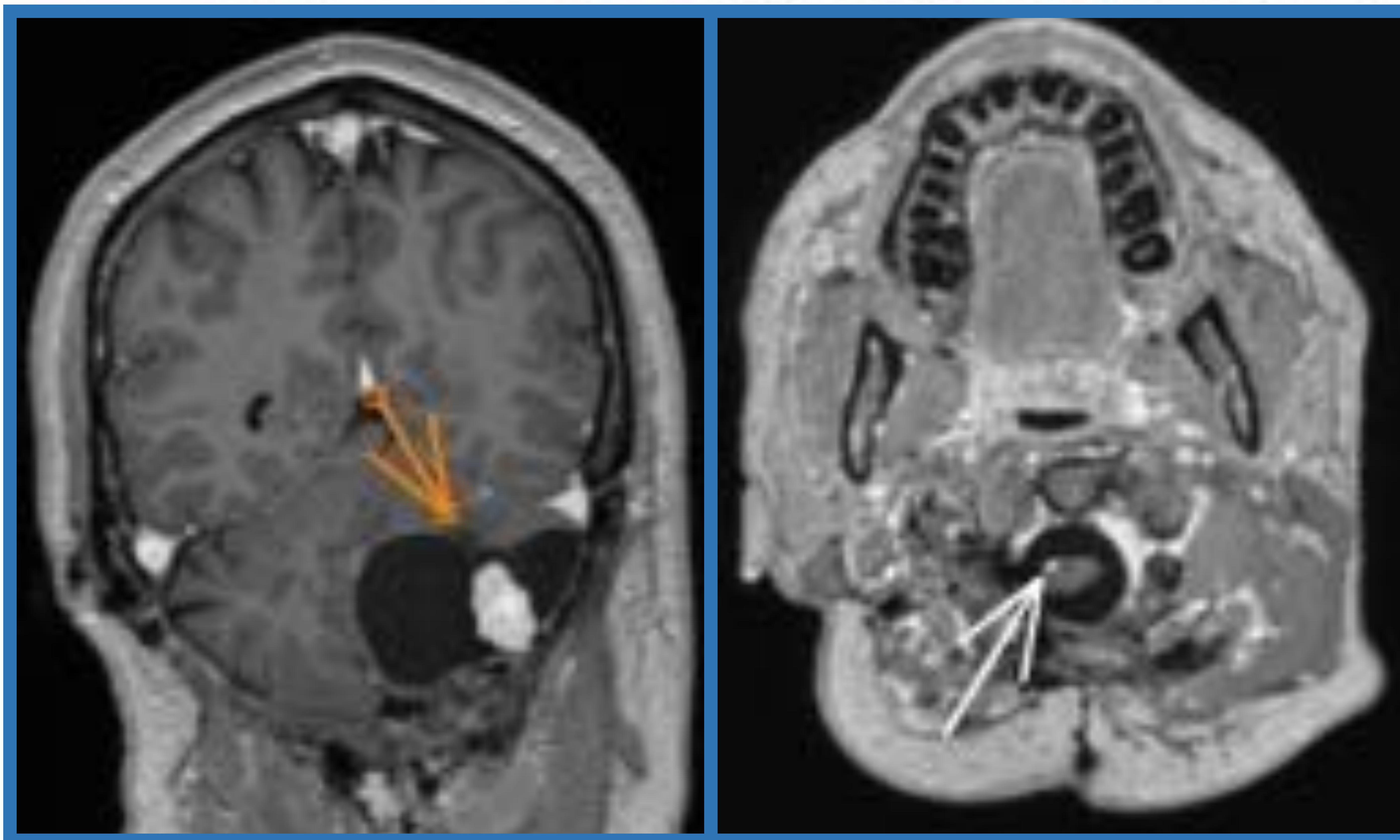


Fig. 22. Hemangioblastoma en hemisferio cerebeloso izquierdo (flecha naranja). Micronódulo hipercaptante en mismo paciente, compatible con pequeño hemangioblastoma en superficie anterolateral derecha del cordón medular (flecha blanca). *Secuencia: coronal y axial T1 C+*.

### Papiloma plexos coroideos

- Tumor **benigno**
- Infrecuente

**ISO/HIPO** en T1  
**ISO/HIPER** en T2  
*Realce intenso homogéneo*

Masa sólida **intraventricular** (*Ventrículo lateral / IV ventrículo*)  
**Morfología en "coliflor"**  
*Calcificaciones (25%)*



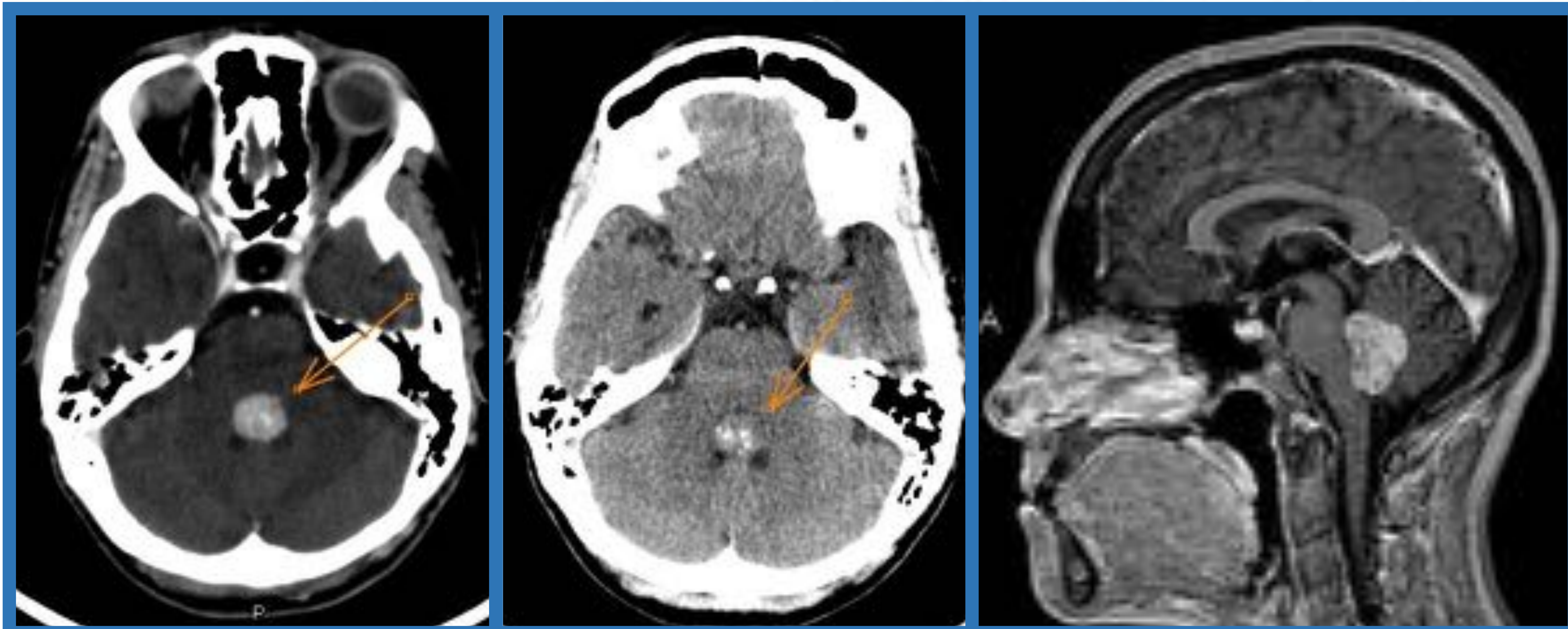


Fig. 23. Masa en IV ventrículo de morfología en “coliflor”, microcalcificaciones intralesionales y realce homogéneo, compatible con papiloma de plexos coroideos. TC de cráneo en plano axial SC y C+. Secuencia: sagital T1 C+.

### Carcinoma saco endolinfático

- Infrecuente (10-15%)
- Bilateral (30%) → *Patognomónico*
- Tumor **localmente agresivo**
- Sospecha: *hipoacusia neurosensorial*

**HIPER en T1** (*hemorragia*)  
**HIPER en T2** (*heterogéneo*)  
*Realce heterogéneo*

**Dstrucción** de la pared posterior del peñasco del temporal (**acueducto vestibular**)

**Patrón apolillado / permeativo**





1:20.000-50.000

Desarrollo esporádico

**Sturge-Weber**

Gen GNAQ (Gαq)

*Vénulas telangiectásicas**Ectasia venosa**Isquemia crónica cortical****Atrofia + Calcificación distrófica*****Hallazgos  
Neurorradiológicos*****Afectación unihemisférica (80%)***

- Hemangioma coroideo
- Calcificaciones corticales y/o subcorticales (parietooccipital)
- Hemiatrofia cerebral ± Engrosamiento ipsilateral de la bóveda craneal
- Hiperneumatización de senos paranasales
- Realce leptomeníngeo → Angiomatosis pial
- Engrosamiento unilateral de plexo coroideo
- Dilatación de venas transparenquimatosas (sistema superficial-profundo)



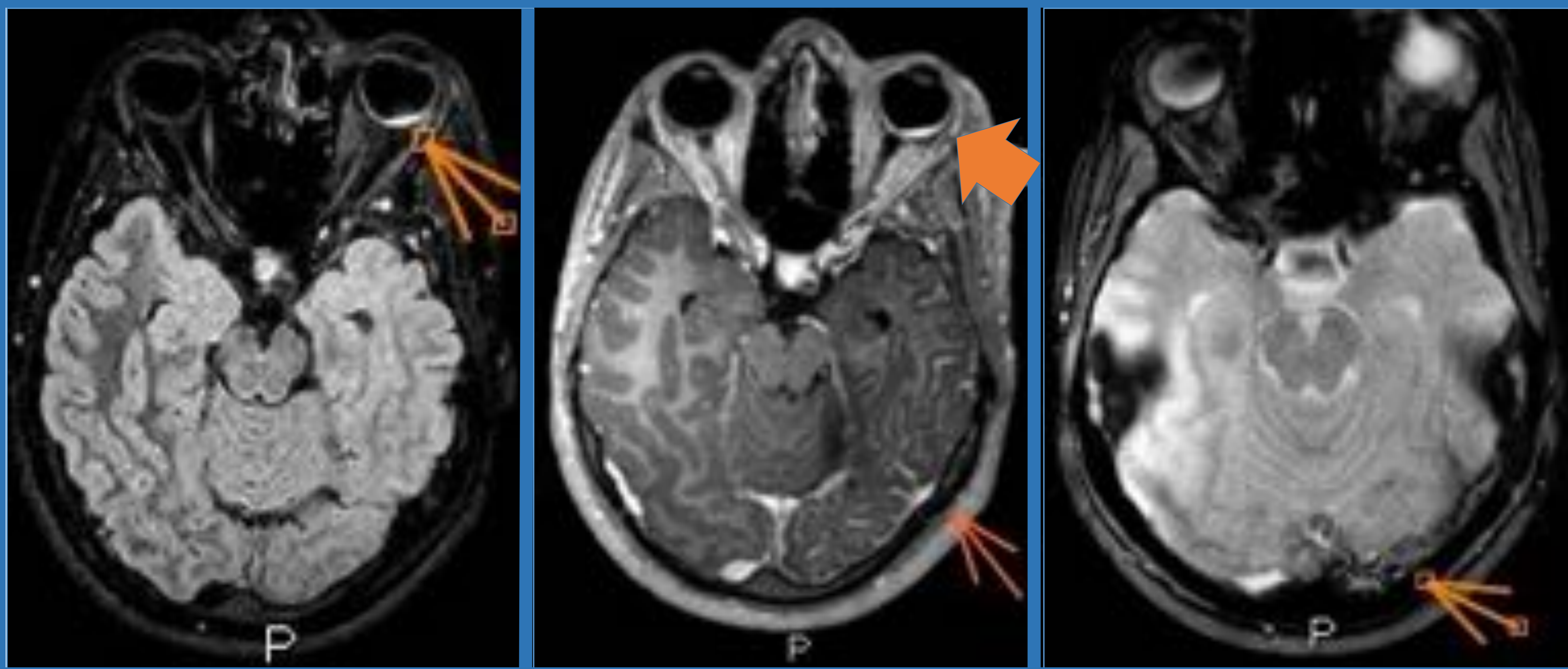


Fig. 24. Engrosamiento con hipercaptación de la coroides posterior en relación a hemangioma coroideo. Realce leptomeníngeo en relación a angiomatosis pial y calcificaciones corticales de predominio occipital. *Secuencias: axiales FLAIR, T1 C+ y T2\**.

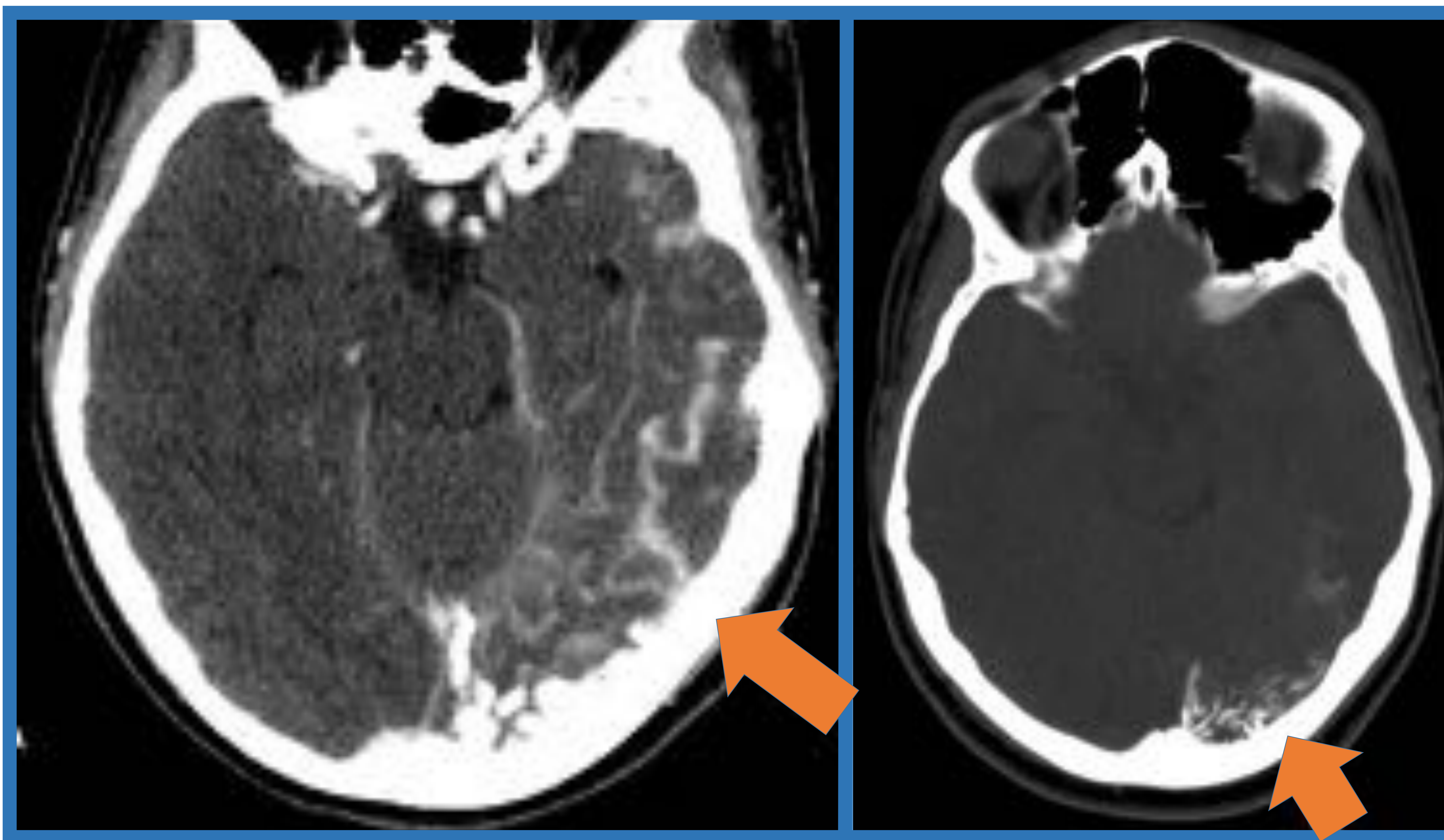


Fig. 25. Correlación del realce leptomeníngeo y las calcificaciones corticales unilaterales del caso anterior en TC de cráneo en plano axial.



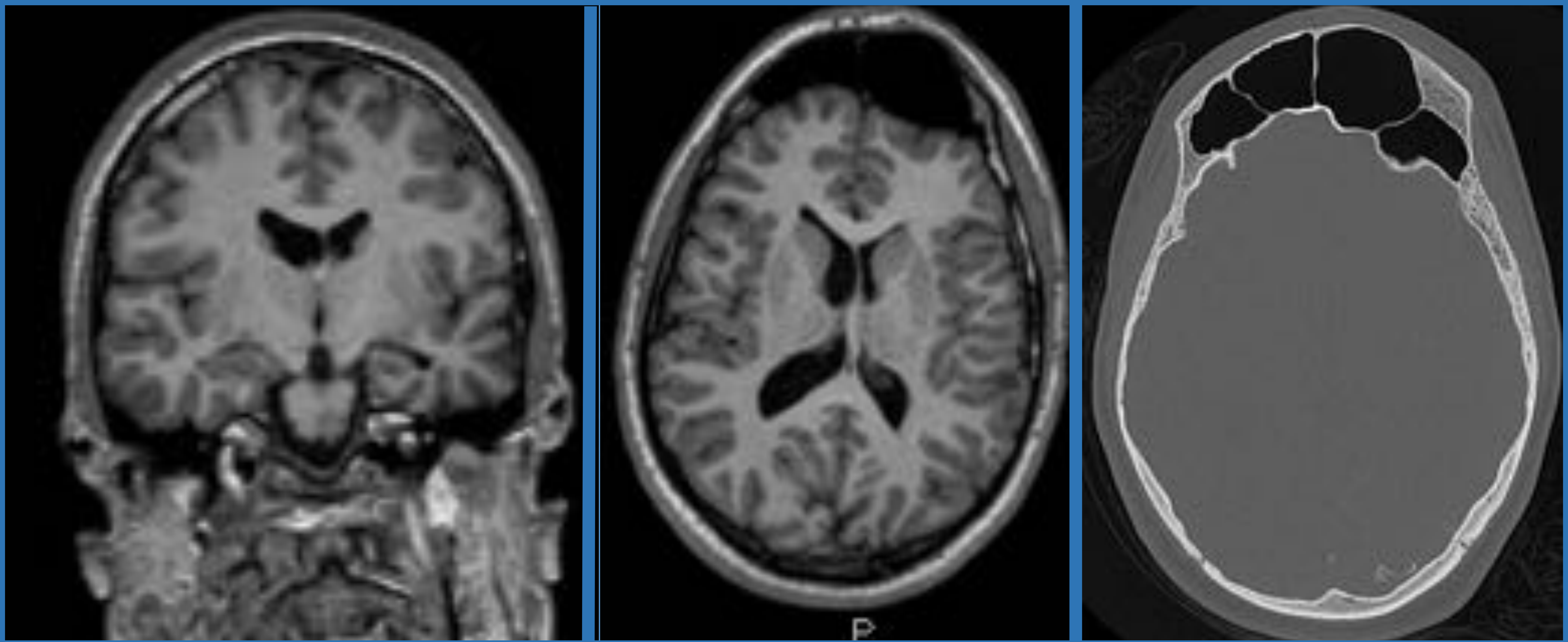


Fig. 26. Hemiatrofia cerebral izquierda con leve engrosamiento de la hemicalota ipsilateral e Hiperneumatización de senos frontales, de predominio izquierdo. *Secuencias: coronal y axial T1 SC. TC de cráneo SC en plano axial.*

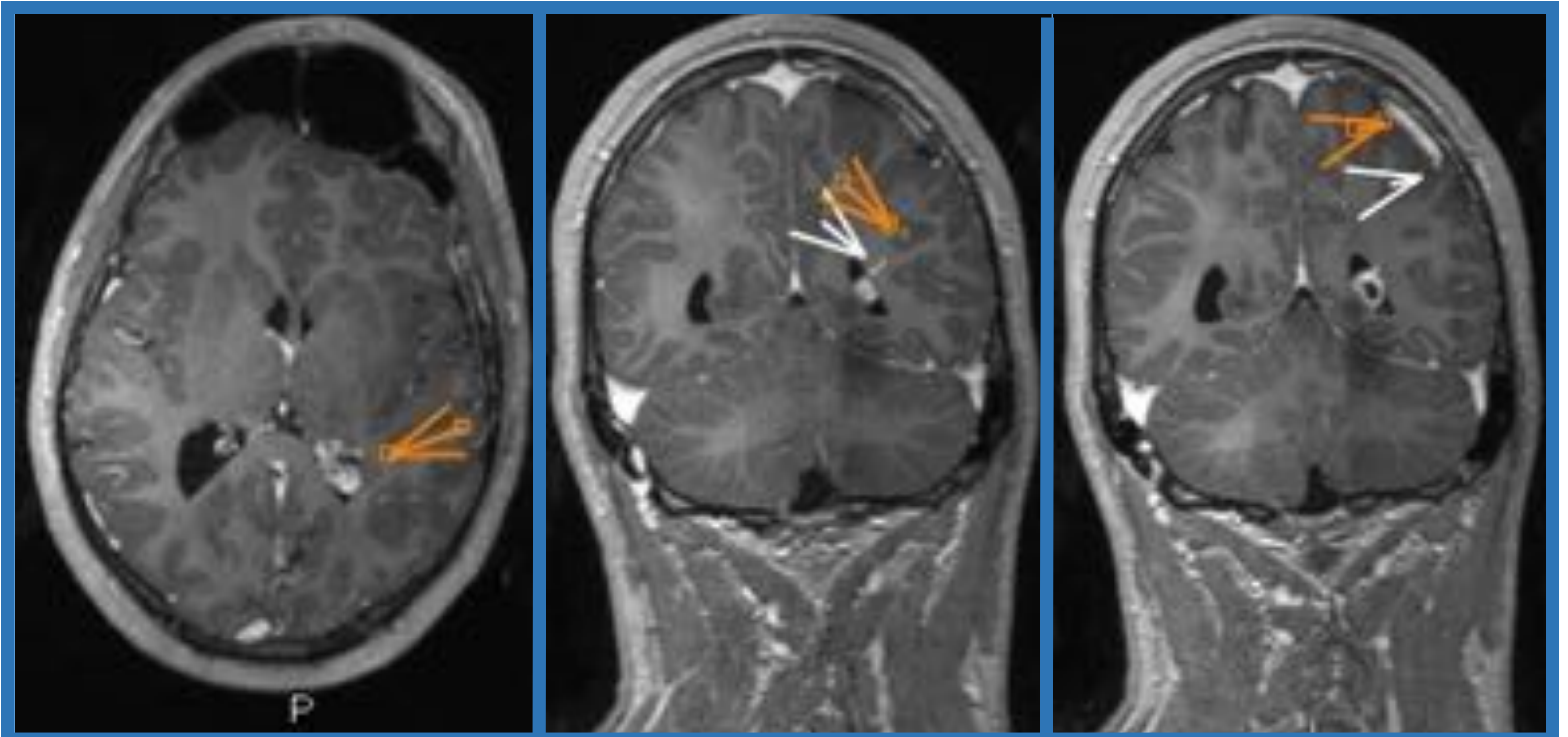


Fig. 27. Engrosamiento del plexo coroideo izquierdo del que parte vena transparenquimatosa con drenaje en seno sagital a través de la vena anastomótica superior. *Secuencia: axial y coronal T1 C+.*





# 3. Conclusión:

Las facomatosis son **entidades raras**, pero conocer sus criterios clínicos y radiológicos llevan al diagnóstico definitivo. Es importante reconocer los principales hallazgos en neuroimagen debido a que **el SNC se encuentra afectado en la mayoría de las ocasiones** y el estudio mediante TC y sobre todo RM de cerebro y médula espinal es de gran importancia en el **diagnóstico y seguimiento** de estas entidades.

## NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

- **Focos de vacuolización mielínica**
- *Gliomas (vía óptica)*
- *Neurofibromas*

## NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

- **Schwannomas (bilateral VIII pc)**
- *Meningioma(s)*
- Ependimoma medular

## Sturge-Weber

- *Hemangioma coroideo*
- **Angiomatosis pial**
- *Engrosamiento plexo coroideo*
- *Calcificaciones C-SC*
- Hemiatrofia cerebral
- Hiperneumatización de senos

## Von Hippel-Lindau

- **Hemangioblastoma**
- *Papiloma de plexos coroideos*
- *Carcinoma del saco endolinfático*

## Esclerosis Tuberosa

- **Tubers C-SC**
- *Líneas de migración radial*
- *Hamartomas subependimarios*
- **SEGA**





# 4. Referencias:

1. Bargalló N, Rovira A, Auger C. Malformaciones congénitas en el adulto. Epilepsia. Hidrocefalia. Del Cura JL et al. Radiología esencial. Vol. 2. SERAM. 2nd ed. Madrid: Médica Panamericana; 2019. p.1584-1592.
2. Blaser SI, Smirniotopoulos JG, Murphy FM. Central Nervous System Manifestations of the Phakomatoses. Radiology Key [Internet] 2018; 1(1). Disponible en: <https://radiologykey.com/central-nervous-system-manifestations-of-the-phakomatoses/>.
3. Vijapura C et al. Genetic Syndromes Associated with Central Nervous System Tumors. Radiographics. 2017 Jan-Feb;37(1):258-280.
4. O'Brien WT. Neuroimaging Manifestations of NF1 - A pictorial Review. J Am Osteopath Coll Radiol. 2015;4(2):16-21.

*Especial agradecimiento a todos los integrantes de la Sección de Neurorradiología del Hospital Universitario Virgen del Rocío (Sevilla), sin los cuales este póster nunca hubiese sido posible.*

*¡Muchas gracias por acoger a los residentes de Valme desde tiempos inmemorables!*