

# Diagnostico por la imagen de síndromes que predisponen a tumores en la edad pediátrica

Paula Romero Alonso<sup>1</sup>, Antonio Pulido Bonilla, Daniel Pozo, Palma Solano, Mercedes Llemphen, Pablo Caro Domínguez

Servicio de Radiología, Unidad de Radiología Pediátrica,  
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

Servicio de Pediatría, Unidad de Oncología Pediátrica,  
Hospital Universitario Virgen del Rocío, Sevilla

# Objetivo

- Enumerar los principales síndromes de predisposición a tumores
- Mostrar las pruebas de imagen para su diagnóstico y seguimiento y los hallazgos de imagen más frecuentes

# Definición

Síndrome de predisposición al cáncer (CPS) = cánceres familiares con un modo claro de herencia genética

Avances en la genética y en técnicas de imagen



Mejor comprensión y detección temprana

Principales síndromes con predisposición al cáncer:

1. Neurofibromatosis
2. Li-Fraumeni
3. Beckwith-Widemann
4. Von Hippel- Lindau
5. Esclerosis tuberosa
6. DICER 1

# Patogénesis Tumoral

Proceso multifactorial y de múltiples pasos causado por alteraciones en tres tipos de genes:

- **Genes supresores de tumores:** detienen el crecimiento celular o la apoptosis
- **Oncogenes:** potencian la proliferación celular y suelen activarse mediante alteraciones genéticas somáticas adquiridas, la mutación de un alelo es suficiente para producir un crecimiento celular descontrolado
- **Genes de reparación y estabilidad del ADN:** su afectación produce mayor tasa de mutaciones espontaneas durante la replicación del ADN y una mayor probabilidad de transformación celular hacia la malignidad

## Tipos de mutaciones:

- **Mutaciones somáticas:** son postcigóticas y se producen por carcinogenos intrínsecos o extrínsecos.
- **Mutaciones germinales** son precigóticas, pueden ser heredadas o aparecer de "novo" y son las que confieren la susceptibilidad a padecer cáncer estableciendo la existencia de síndromes con predisposición al cáncer

## Importancia de la detección de síndromes que predisponen al cáncer

1. Establecer medidas de prevención y detección precoz
2. Tratamiento médico y/o quirúrgico individualizado
3. Detección de síntomas y/o signos no relacionados con el cáncer
4. Asesoramiento genético familiar

## Cuando considerar la presencia de un CPS en un paciente

### Por la Historia familiar:

- Familia con  $\geq 2$  neoplasias diagnosticada a edades tempranas
- Familiar de primer grado con cáncer antes de los 45 años
- Padres consanguíneos

### Por el Tipo de neoplasia:

- |   |   |                      |
|---|---|----------------------|
| - Carcinoma adrenocortical                | → | - LI-FRAUMENI        |
| - Hemangioblastoma                        | → | - Von Hippel-Lindau  |
| - Hepatoblastoma                          | → | - Beckwith-Wiedemann |
| - Carcinoma medular de tiroides           | → | - MEN                |
| - Blastoma pleuropulmonar o pineoblastoma | → | - DICER 1            |

### Por Malformaciones Asociadas:

- Anomalías congénitas
- Dismorfia facial o discapacidad intelectual
- Alteraciones de crecimiento

## Papel de las pruebas de imagen

**Detección y seguimiento de pacientes con síndromes que predisponen a tumores**

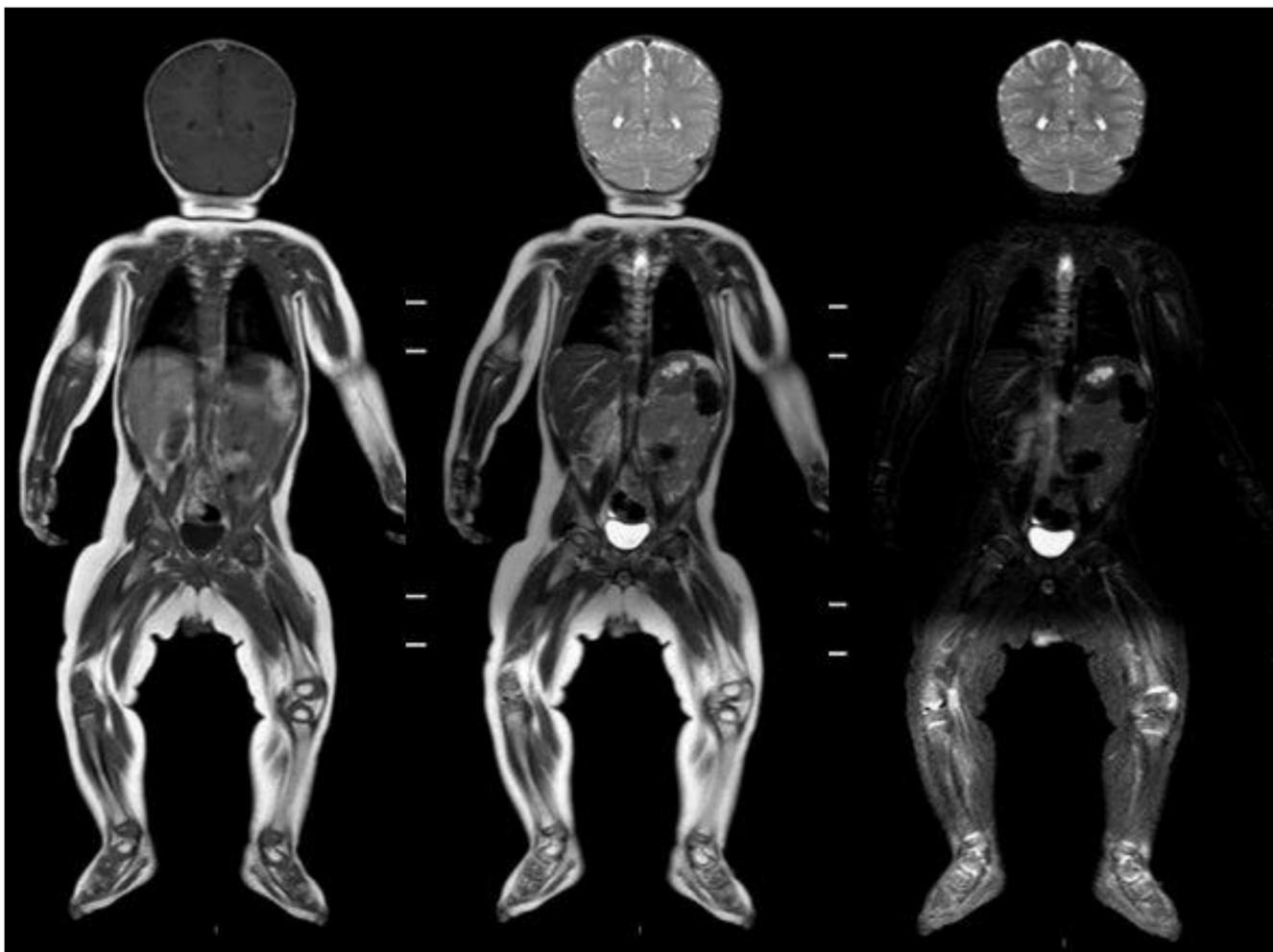
**Ecografía de abdomen:** para screening y seguimiento de tumores genito-urinarios y gastro-intestinales

**Ecocardiografía:** para detección de rabdomiomas en esclerosis tuberosa

**RM de cuerpo entero:** para detección de tumores óseos, de partes blandas y viscerales

**RM craneal:** para diagnóstico y seguimiento de lesiones cerebrales

**Radiografía y TC:** se deben evitar por la radiación, dado que muchos pacientes tienen riesgo aumentado de cánceres radioinducidos



**RM de cuerpo entero:** Se usa para screening de tumores. Según el síndrome se pueden obtener secuencias coronales T1, T2, STIR y/o difusión. Si se detecta una alteración, se realiza un estudio más selectivo de la zona

# Síndrome de LI-FRAUMENI

Síndrome autosómico dominante causado por mutaciones en el gen de supresor de tumores *TP53* (75%) o en genes cuyo producto proteico estabiliza p53 (25%). Penetrancia variable

## Edad de presentación:

Infantil → Sarcoma    Juvenil → Tumor Cerebral    Adulto → Cáncer de Mama

### Criterios clínicos clásicos:

- Paciente con sarcoma <45 años
- Familiar 1º cáncer <45 años
- Familiar 1º o 2º con cualquier cáncer <45 años o sarcoma a cualquier edad

### Otros criterios:

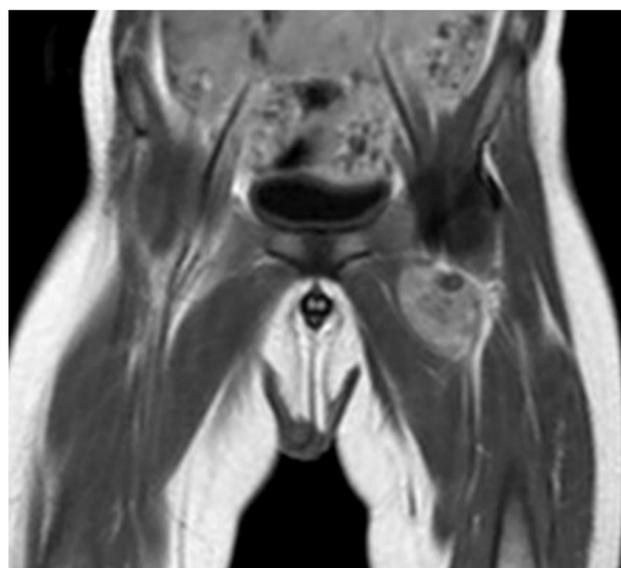
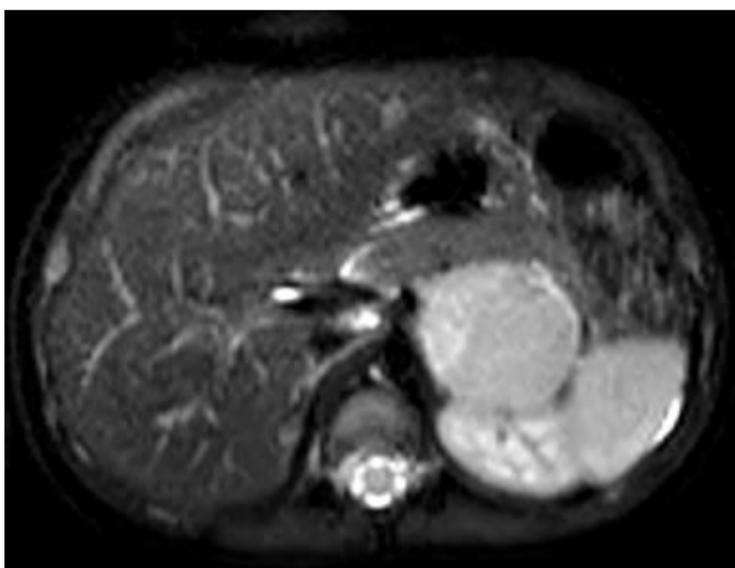
- Tumores múltiples, dos de los cuales pertenecientes al espectro de SLF y uno de ellos <46 años
- Tumor corticosuprarrenal o tumor corioideo

### Tumores típicos

Sarcoma de partes blandas  
Osteosarcoma  
Tumor cerebral  
Cáncer adrenocortical  
Cáncer de mama premenopáusico  
Leucemia aguda

### Otros

Melanoma  
Estomago  
Colon  
Esófago  
Tumores gonadales de células germinales

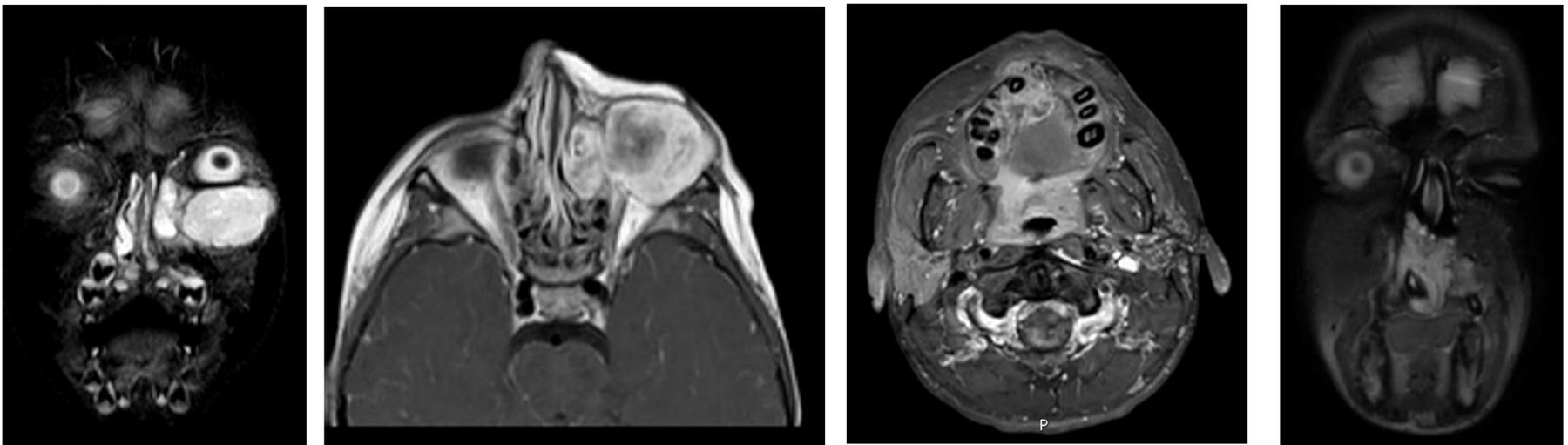


Niño con hermano mayor con síndrome de Li-Fraumeni. **A)** A los 2 años se detectó un carcinoma adrenocortical izquierdo con alta señal en T2 y realce heterogéneo post-contraste. **B), C)** A los 7 años se identificó un tumor de partes blandas en el músculo pectíneo izquierdo, con realce homogéneo, compatible con rhabdomyosarcoma

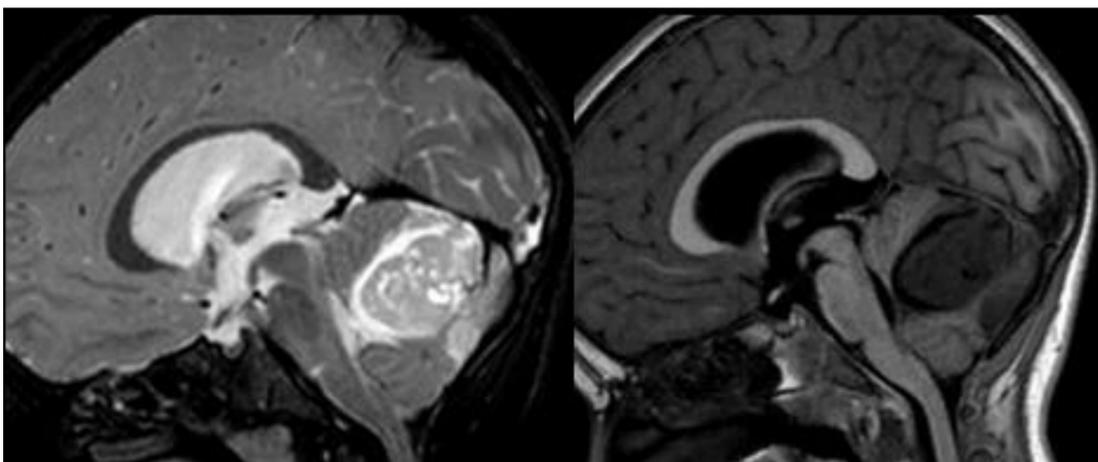
## Seguimiento:

- Analítica hormonal cada 4 meses (se puede evitar si se realiza buen estudio de imagen)
- Ecografía abdominal cada 3 meses
- RM de cuerpo entero anual
- RM de cráneo anual
- RM de mama anual a partir de los 20 años

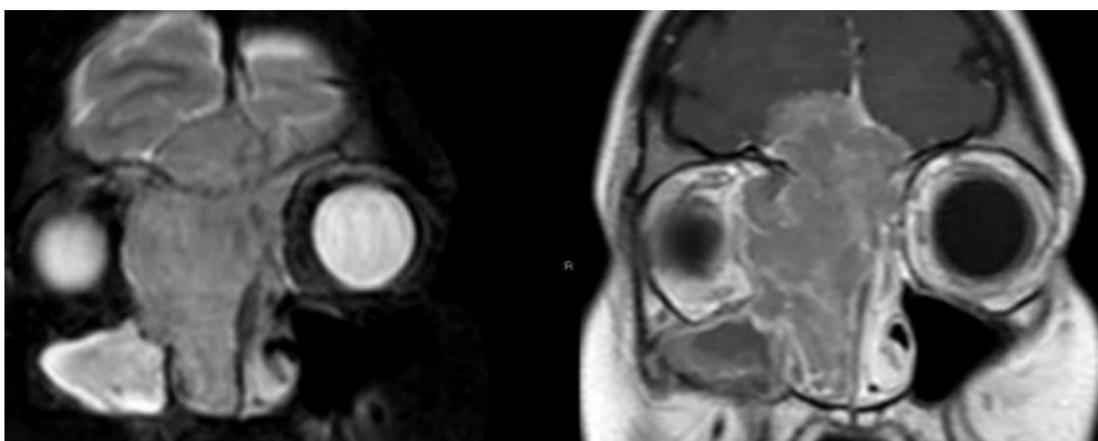
Estos pacientes presentan riesgo aumentado para el cáncer radioinducido, por lo que se evita el uso de las radiografías, TC y radioterapia



A, B) Niño que a los 4 años mostró un tumor periorbitario izquierdo, con alta señal en T2 y realce homogéneo, compatible con rbdmiosarcoma periorbitario. C,D) A los 13 años se detectó un bultoma en el paladar, que por RM mostró un tumor agresivo que destruía el maxilar, compatible con un osteosarcoma



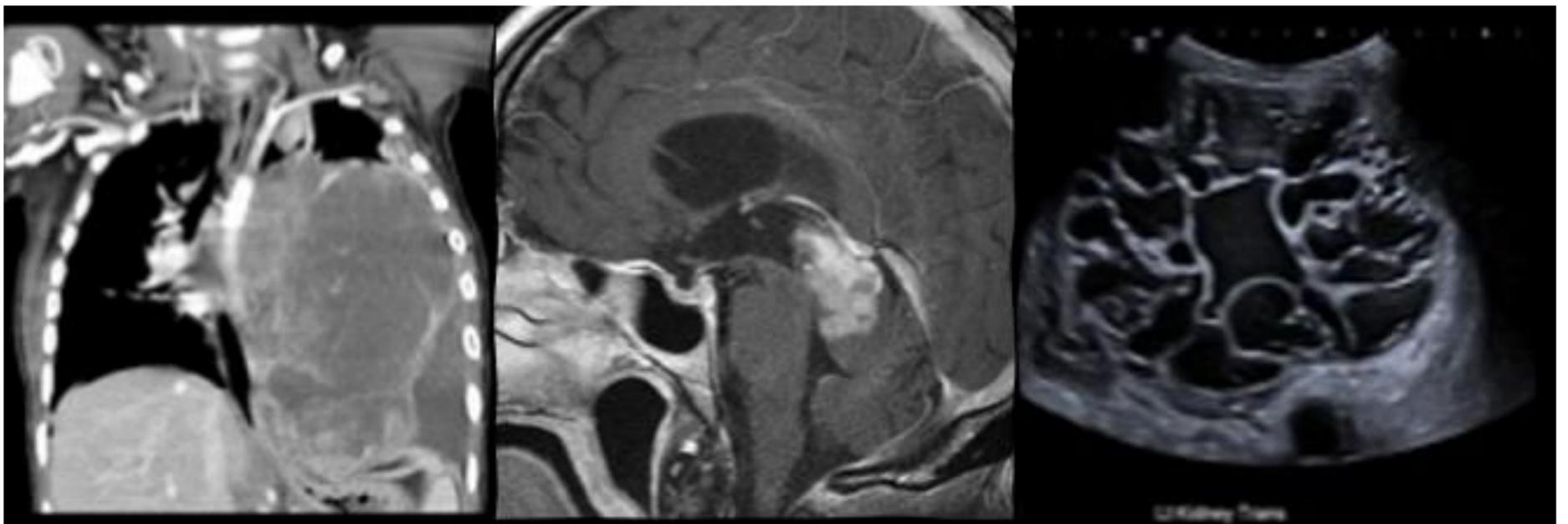
Niña de 9 años con meduloblastoma del vermis cerebeloso, con pequeños quistes intralesionales



Niño de 13 años con neuroblastoma olfatorio, antecedentes de leucemia mieloide a los 7 años. La RM demostró una masa paranasal polilobulada con invasión intracraneal

# Síndrome DICER 1

- Enfermedad autosómica dominante, resultado de una mutación heterocigótica con pérdida de función de la línea germinal del gen supresor de tumores DICER1
- Pueden presentarse con un blastoma pleuro-pulmonar, nefroma quístico, pineoblastoma, tumor de células de Sertoli-Leydig, rhabdomyosarcoma, tumores de tiroides o tumor de Wilms
- Predisponen a tumor embrionario rosetas multicapa tipo DICER
- **Seguimiento:**
  - Radiografía de tórax cada 6 meses hasta los 8 años y cada 12 meses hasta los 12 años
  - Ecografía de tiroides desde los 8 años cada 3 años
  - Ecografía abdomino-pélvica cada 6 meses para vigilancia de tumores ginecológicos y renales



A) Blastoma pleuropulmonar en una niña que debutó como una masa voluminosa necrótica que desplaza el mediastino hacia el lado contralateral. B) Adolescente que mostró con una masa en la región pineal con intenso realce, compatible con pineoblastoma C) Nefroma quístico diagnosticado en una niña de 3 años que debutó con una masa palpable

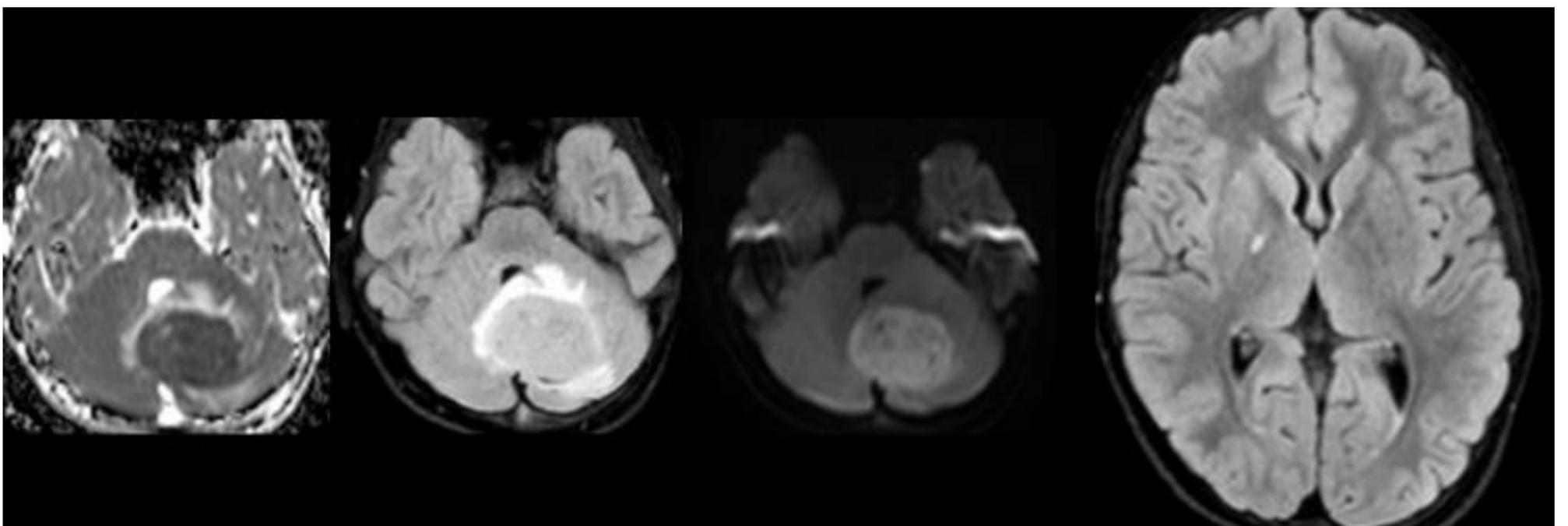
## Síndrome de deficiencia de reparación de desajuste constitutivo (CMMRD)

Síndrome hereditario de predisposición al cáncer caracterizado por tumores cerebrales, neoplasias malignas colorrectales y hematológicas.

La reparación de errores de la replicación del ADN es un sistema que reconoce y repara la inserción, eliminación e incorporación errónea de bases que pueden surgir durante la replicación y recombinación del ADN. Si este sistema se encuentra dañado, se acumulan mutaciones y aparecen tumores

Debe considerarse en niños con manchas café con leche y múltiples tumores malignos, sin diagnóstico genético de NF1.

Pueden presentar tumores sincrónicos y metacrónicos. Los gliomas malignos son más frecuentes que los meduloblastomas en este síndrome.

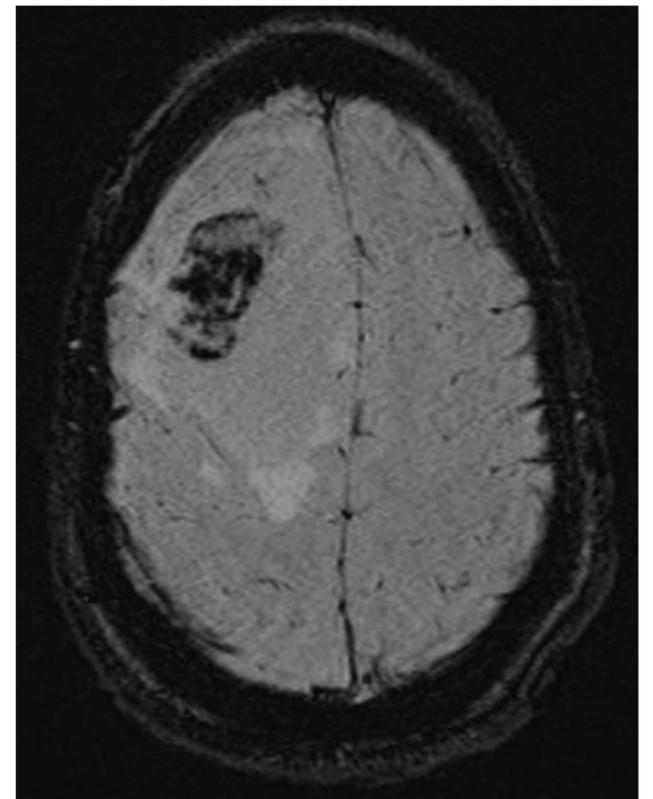
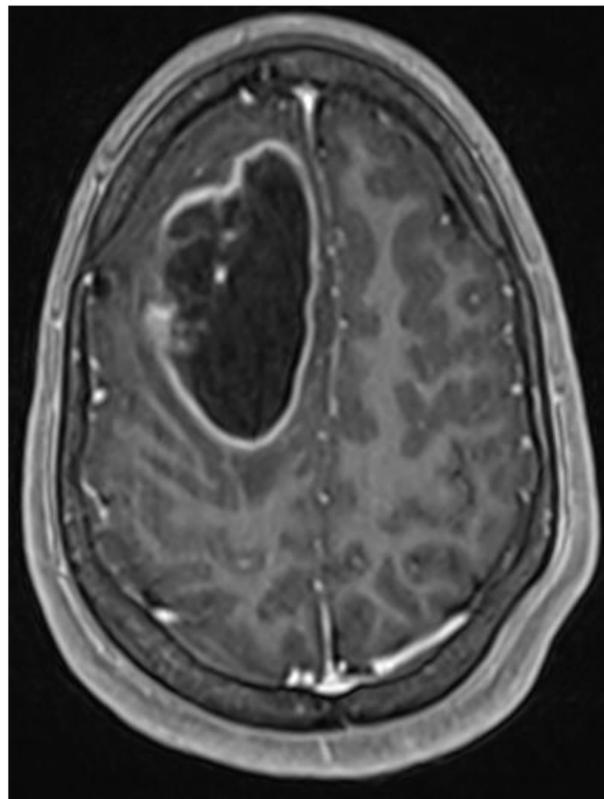
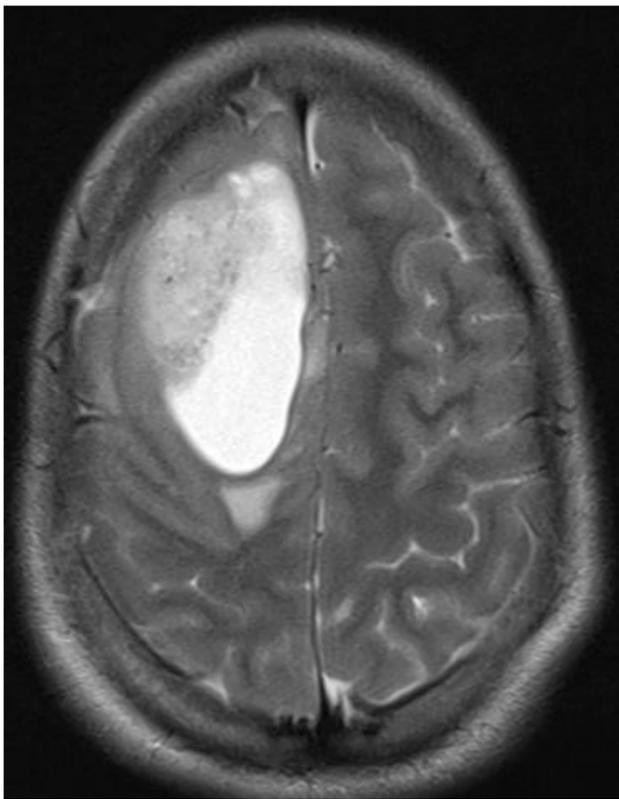


Paciente con síndrome de deficiencia de reparación de desajuste constitutivo (CMMRD). A la exploración física mostraba manchas café con leche y nevus. En la RM craneal se aprecia un tumor en el vermis cerebeloso con alta señal en T2 y restricción de la difusión, compatible con un meduloblastoma. Se observó un foco hiperintenso en T2 FLAIR en ganglios de la base derechos. Como antecedentes de interés, los padres eran primos hermanos

Se presenta frecuentemente en casos que ambos padres tengan síndrome de Lynch

- **Seguimiento:**

- RM corporal y cerebral cada 6 meses
- Ecografía abdominal cada 6 meses
- Endoscopia digestiva alta y baja anual a partir de los 6 años.



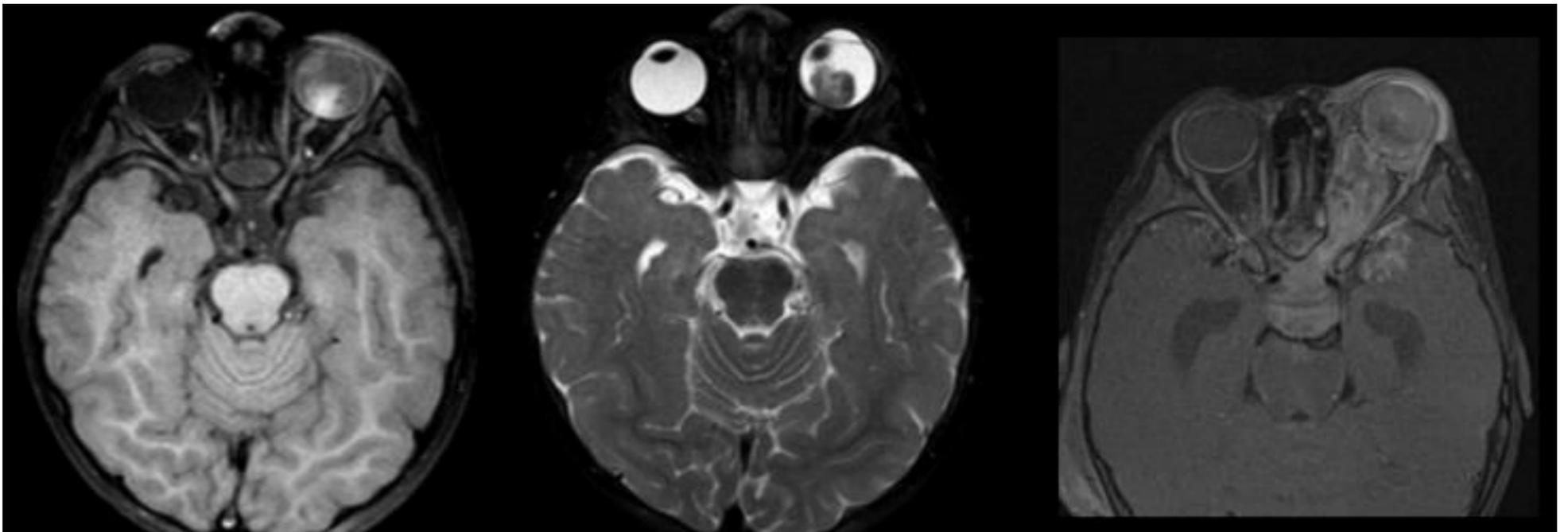
Paciente cuyos padres tienen síndrome de Lynch. En un estudio de RM craneal se aprecia una lesión quística en secuencia T2 con un nódulo mural sólido. Ambos componentes presentan realce en la secuencia postcontraste junto con pequeños focos de sangrado visualizado en la susceptibilidad magnética. Se trata de glioma de alto grado con gliomatosis cerebri en un paciente diagnosticado de CMMRD.

# Retinoblastoma Familiar

Enfermedad autosómica dominante debido a mutación en el gen RB. Se asocia también a pineoblastoma (cuando aparecen junto con el retinoblastoma se conoce como retinoblastoma trilateral)

La variedad familiar se suele presentar sobre los 15 meses y de manera bilateral.

La presentación clínica se caracteriza por leucocoria.



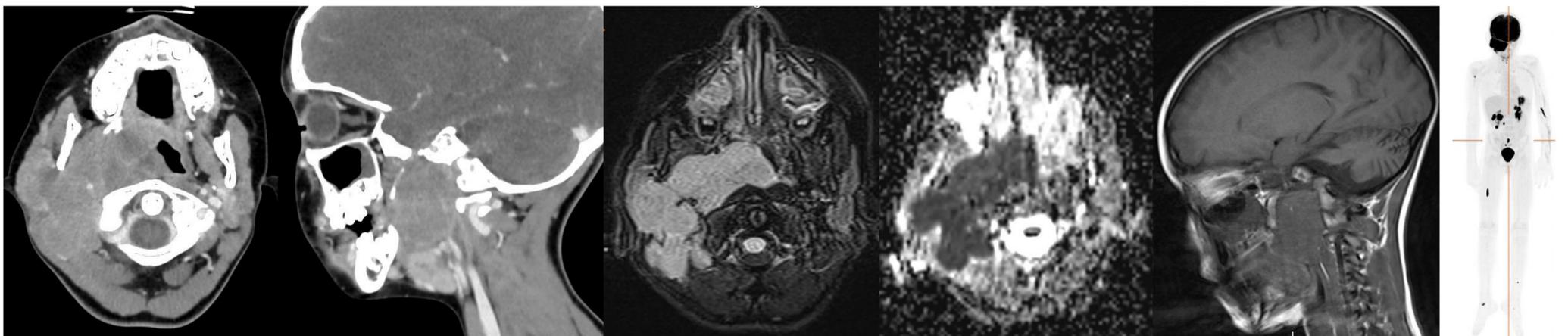
**Paciente con retinoblastoma familiar.** La RM demostró un tumor intraocular izquierdo que se extendía por el nervio óptico, hipointenso en T2 y que realzaba de manera homogénea

# Síndrome Ataxia-Telangiectasia

Enfermedad autosómica recesiva, por defecto en el gen ATM, caracterizada por múltiples telangiectasias, ataxia cerebelosa, infecciones pulmonares e inmunodeficiencia

A nivel intracraneal se caracteriza por atrofia cerebelosa y depósitos de hemosiderina secundarios a sangrado de vasos telangiectásicos

25% de los pacientes presentan cáncer, siendo las neoplasias hematológicas las más frecuentes (leucemia y linfoma)



**Paciente con ataxia-telangiectasia y linfoma de Burkitt.** Presenta una masa parafaríngea derecha, que desplaza la línea media. Muestra baja densidad homogénea, marcada restricción de la difusión y realza de manera homogénea. En la secuencia sagital T1 se observa la atrofia de las folias cerebelosas típicas de esta enfermedad. En el PET-TC se observan los depósitos de radiotrazador en la masa parafaríngea, y en múltiples puntos del abdomen.

# Alteraciones del gen WT1

Alteración en el cromosoma 11p13 del gen supresor de tumor de Wilms (WT1) . Incluye tres síndromes: Denys-Drash, WAGR y sd de Frasier

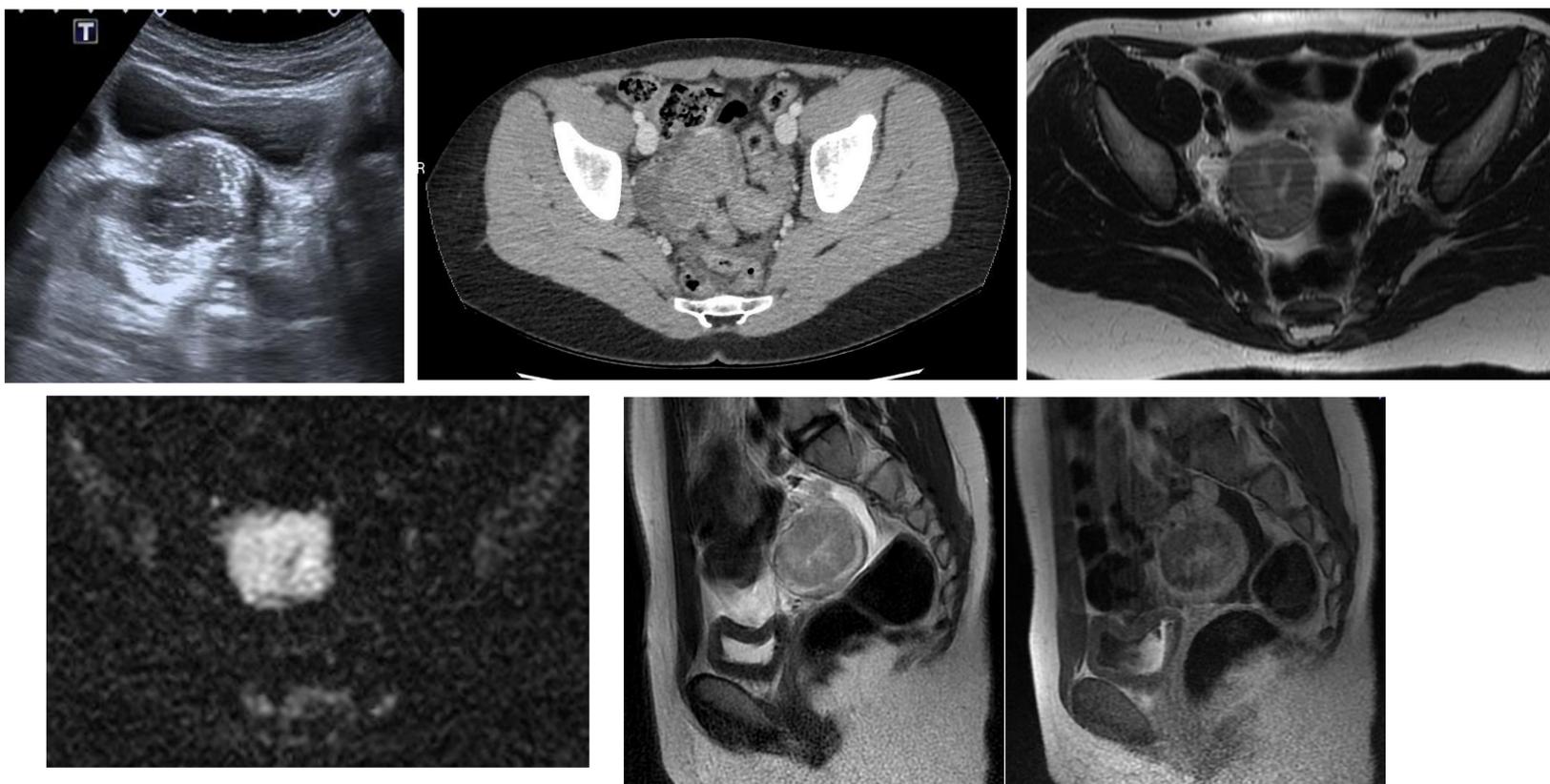
Mutaciones en el gen WT1 se asocian a alteraciones en el desarrollo de los riñones y de las gónadas

El síndrome de Denys-Drash se caracteriza por aparición de un síndrome nefrótico, glomerulopatía resistente a esteroides, trastornos de la diferenciación testicular con/sin anomalías de genitales externos y de las estructuras mullerianas, tumor de Wilms y gonadoblastoma

## Seguimiento:

Análisis de orina cada 6 meses

Ecografía abdomino-pélvica cada 3 meses hasta los 8 años



**Paciente con síndrome de Denis-Drash.** En un estudio ecográfico se identificó una masa retrovesical heterogénea. Mediante TC se confirmó la presencia de una masa solida con ascitis asociada. En la RM se identificó una masa con baja señal en T2, marcada restricción de la difusión y realce central. En la cirugía y anatomía patológica se identificó disgenesia gonadal bilateral y gonadoblastoma

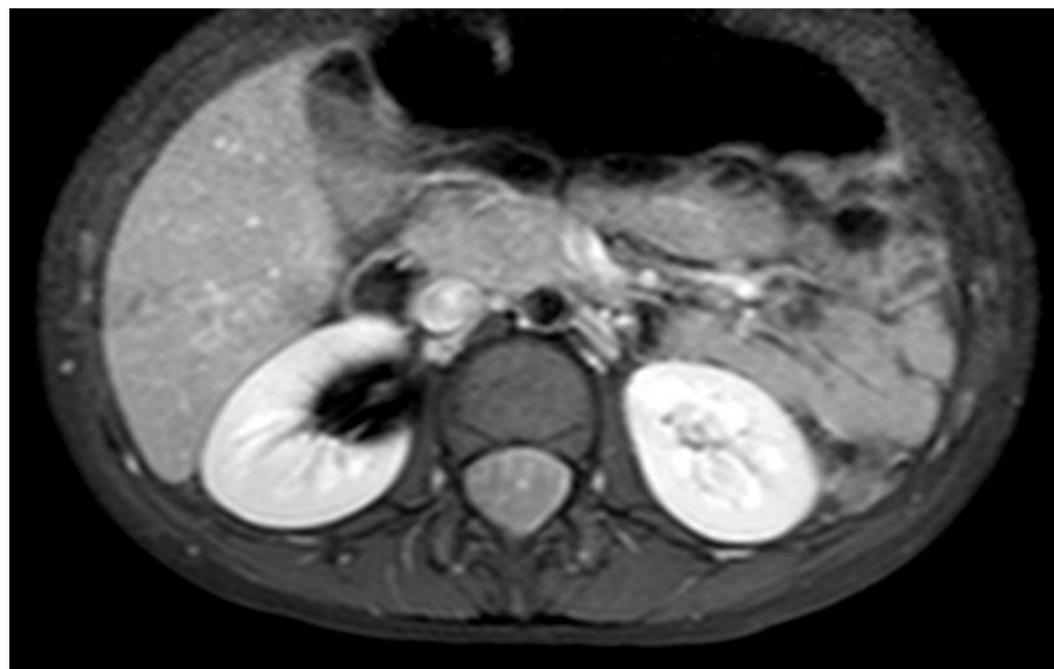
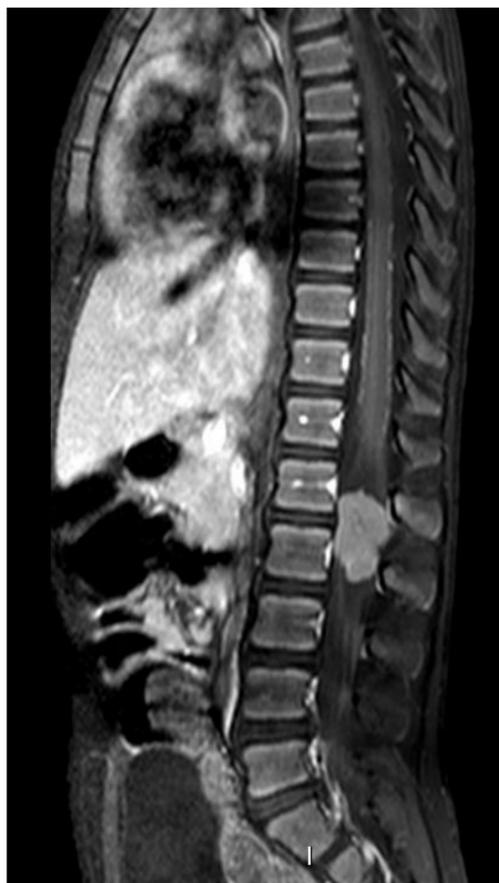
## Meningioma familiar asociado a SMARCE1

Síndrome de predisposición a tumores con mayor riesgo de meningiomas de células claras intracraneales y espinales en niños

Enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones heterocigotas de la línea germinal con pérdida de función en el gen SMARCE1

### Seguimiento:

Examen neurológico y RM cráneo-espinal anual desde el diagnóstico



**Niño de 5 años con meningioma familiar asociado a SMARCE 1.** Paciente que acudió por disuria y paraparesia. La RM demostró un tumor sólido de bordes bien definidos en el interior del canal medular, con baja señal en T2 y realce homogéneo tras la administración de contraste, sugestivo de meningioma. No se identificaron alteraciones intracraneales.

# Tumores asociados al gen PTEN

PTEN es un gen supresor de tumores ubicado en el cromosoma 10q23.31

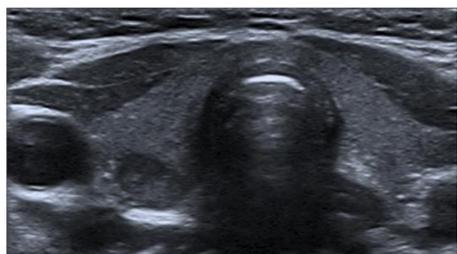
Alteraciones del gen PTEN da diferentes fenotipos clínicos: síndrome de Cowden, síndrome Bannayan-Riley-Ruvalcaba, trastornos del espectro autista con macrocefalia, enfermedad de Lhermitte-Duclos y de Proteus

Alteraciones en este gen dan tumores malignos en niños, principalmente de tiroides. Otros tumores que se identifican son hamartomas PTEN de tejidos blandos, lipomas y pólipos gastrointestinales

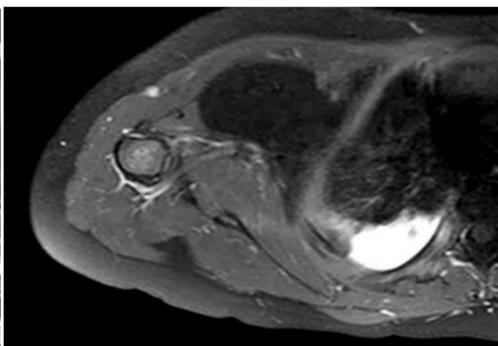
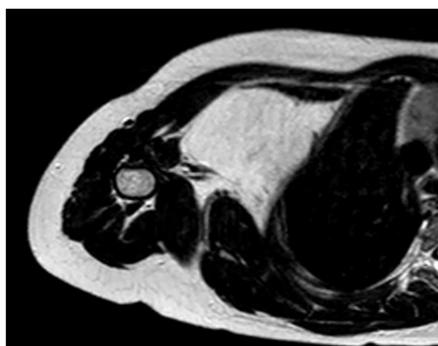
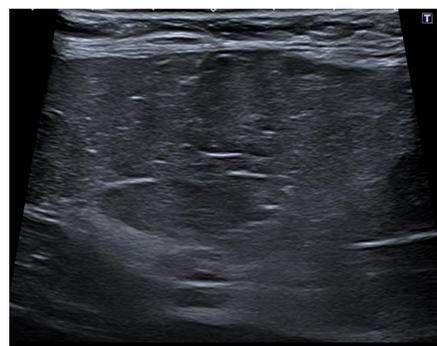
## Seguimiento:

Ecografía de tiroides al diagnóstico y si normal cada 3 años

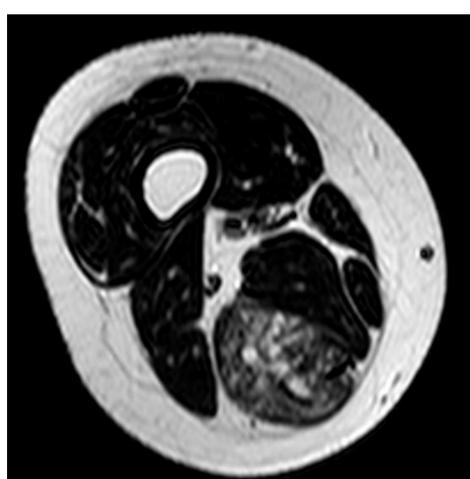
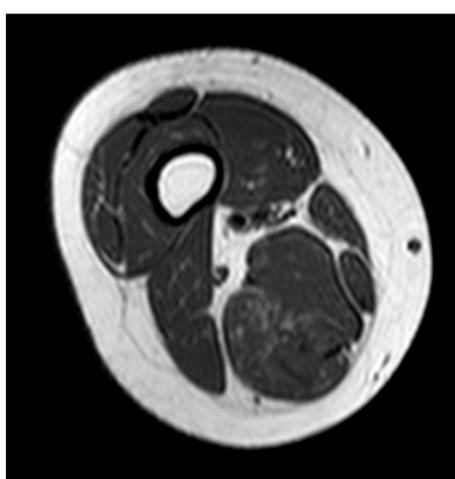
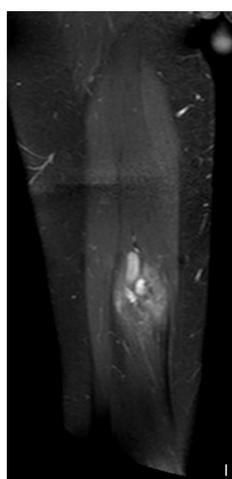
RM craneal cuando indicada clínicamente



**Niño de 5 años con alteración del gen PTEN.** La ecografía de tiroides demostró un nódulo solido hipoecoico en el lóbulo derecho, que se resecó y diagnostico de carcinoma papilar de tiroides. En la ecografía abdominal se observó una lesión hiperecogenica cortical, sugestiva de angiomiolipoma, estable en controles sucesivos



**Niña de 6 años con alteración del gen PTEN.** La ecografía de partes blandas mostró una masa hipoecoica con bordes mal definidas en la axila derecha, sugestiva de lipoma. La RM confirmo la presencia de un lipoma axilar, con alta señal en T1, T2, que suprimía la señal en secuencias con saturación de la grasa y que no realizaba



**Adolescente con alteración del gen PTEN.** El paciente mostraba un masa dolorosa en el compartimento posterior del muslo. La RM mostró una lesión intramuscular con alta señal en T1 y T2 con vasos que realzan en su interior, compatible con un hamartoma PTEN de tejidos blandos

# Neurofibromatosis tipo I

- Herencia autosómica dominante; el 50% de forma esporádica. Se producen por una mutación en la línea germinal del gen supresión tumoral NF1 que sintetiza la proteína neurofibromina
- Es la enfermedad neurocutánea más frecuente
- Presenta una manifestación multisistémica

0-2

2-6

6-12a

12a-adultos

Adultos

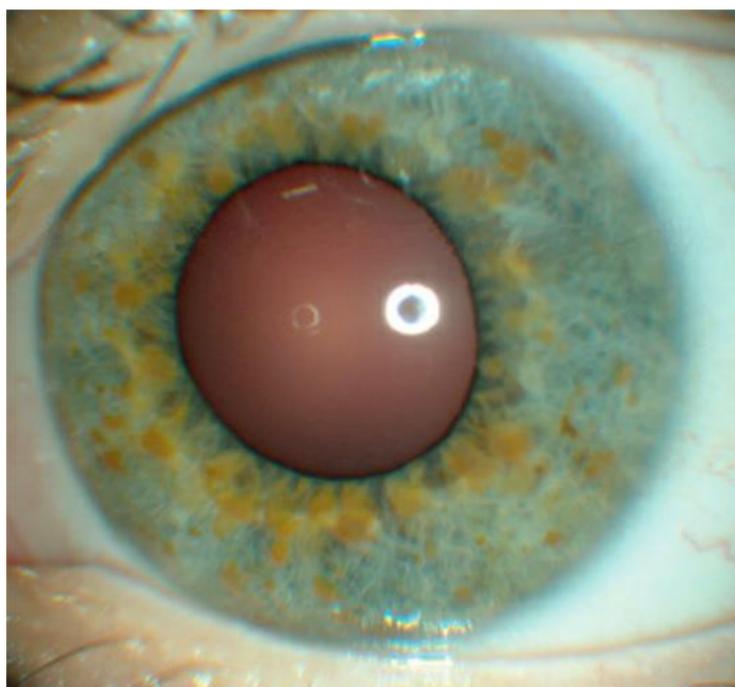
Manchas café con leche  
Displasias óseas  
Pseudoartrosis  
Neurofibromas plexiformes  
Xantogranuloma juvenil

Glioma de la vía óptica  
Efélides  
Retraso del lenguaje  
Autismo

Escoliosis  
Glioma cerebral  
Trastorno por déficit de atención e hiperactividad  
Dificultades escolares

Neurofibromas superficiales  
Neurofibromas paraespinales  
Nódulos de Lisch

Neurofibromas paraespinales  
Glioma espinal  
Transformaciones malignas de neurofibromas  
Cáncer



**Fotos de un niño con NF1:**

**Manchas café con leche cutáneas:** la presencia de 6 o más es diagnóstico de NF1

**Nódulos de Lisch:** hamartomas benignos de iris, pueden aumentar en número y tamaño con la edad

## Diagnóstico y seguimiento de la NF-1

- **Evaluación médica:**
  - Fenotipo y examen de piel
  - Crecimiento, examen óseo y neurológico
  - Cribado visual para la detección precoz del glioma de vía óptica
- **RM de cuerpo entero:** opción para el seguimiento de la NF1. Útil para detectar y cuantificar neurofibromas plexiformes
- **RM craneal:** para detección y despistaje de gliomas
- **Ecografía abdominal:** despistaje de neurofibromas abdominales voluminosos
- **Ecografía y RM de partes blandas:** para caracterización de masas de partes blandas con características atípicas

Table 1: Revised Diagnostic Criteria for NF1

A: The diagnostic criteria for NF1 are met in an individual who does not have a parent diagnosed with NF1 if two or more of the following are present:

Six or more café-au-lait macules over 5 mm in greatest diameter in prepubertal individuals and over 15 mm in greatest diameter in post-pubertal individuals

Freckling in the axillary or inguinal region

Two or more neurofibromas of any type or one plexiform neurofibroma

Optic pathway glioma

Two or more iris Lisch nodules identified by slit lamp examination or two or more choroidal abnormalities

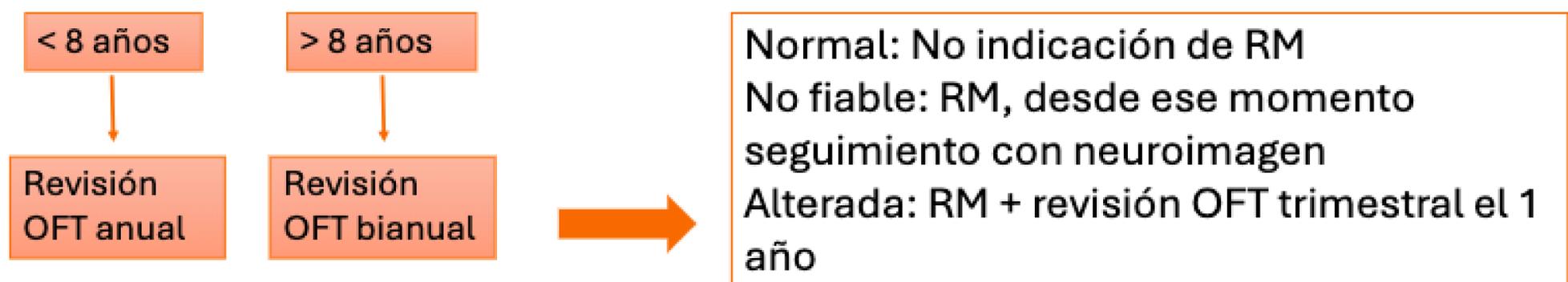
A distinctive osseous lesion such as sphenoid dysplasia, anterolateral bowing of the tibia, or pseudarthrosis of a long bone

A heterozygous pathogenic *NF1* variant with a variant allele fraction of 50% in apparently normal tissue such as white blood cells

B: A child of a parent who meets the diagnostic criteria specified in A merits a diagnosis of NF1 if one or more of the criteria in A are present

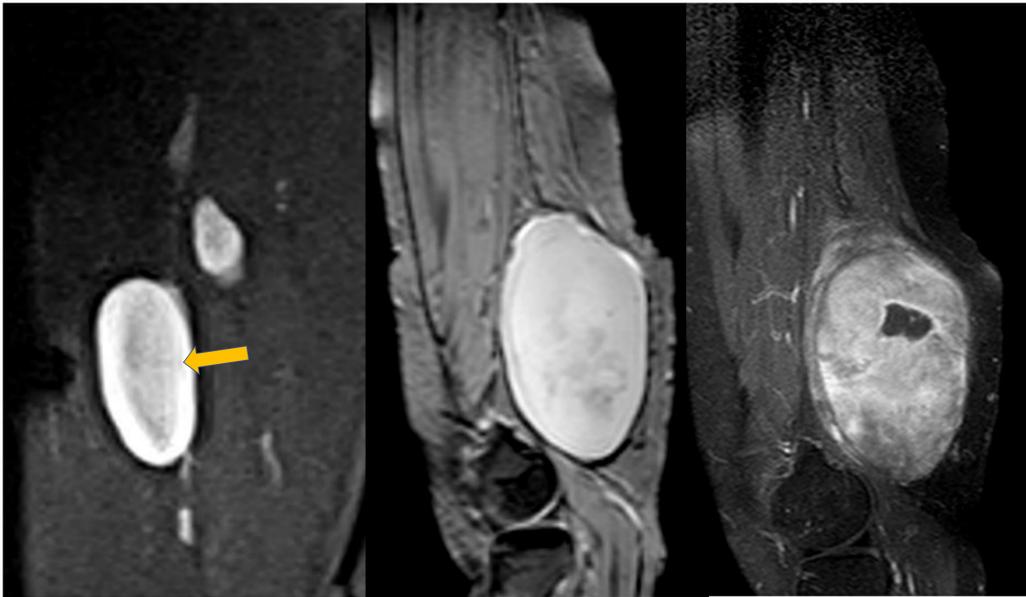
Imagen: from Wang. (Radiographics 2022, julio). Neurofibromatosis From head to toe. RSNA

- **Cribado del glioma óptico:**



## Manifestaciones tumorales de la NF-1

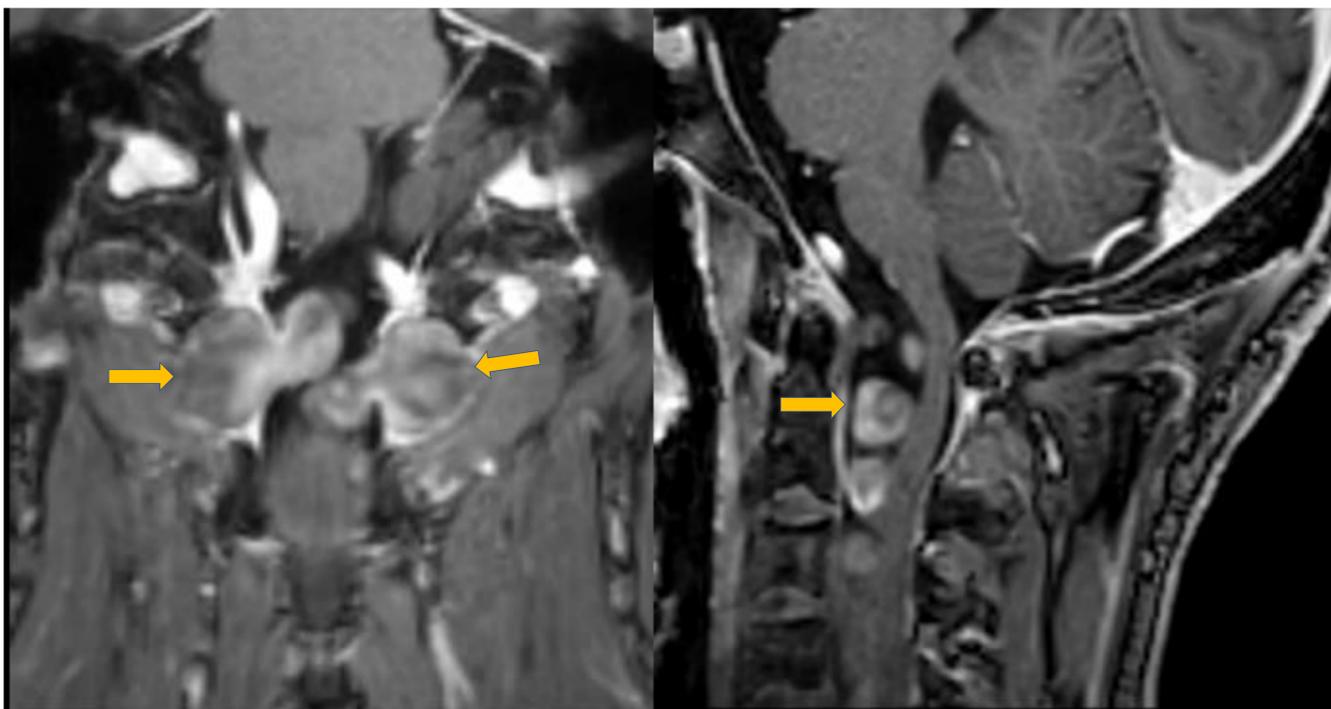
- **Neurofibromas dérmicos y subcutáneos:** son tumores benignos de la vaina del nervio periférico. Ocurren en el 60% de los pacientes con NF1. Resultan de la proliferación de las células fusiformes, células de Schwann, mastocitos y componentes vasculares. En la piel se manifiestan como lesiones papulonodulares



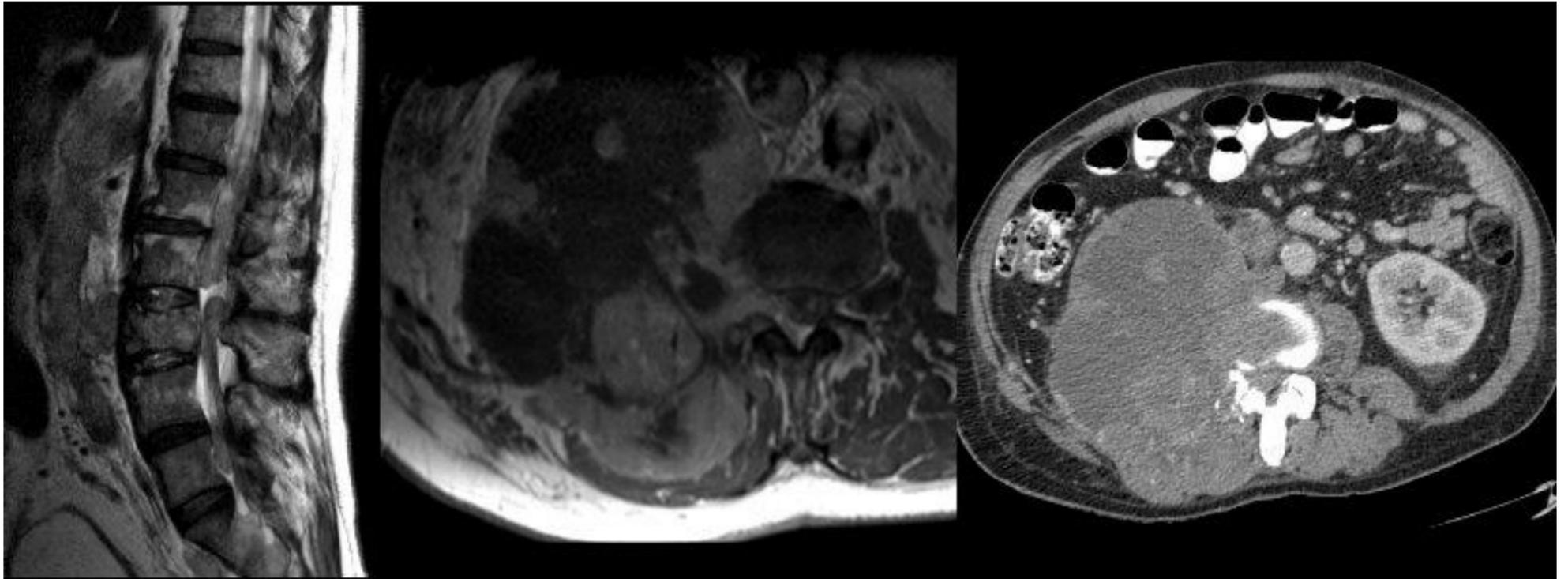
**Secuencias T2:** Se caracterizan por presentar un borde hiperintenso con centro fibroso hipointenso "signo de la diana"

**Secuencias post-contraste:** Presentan un realce central heterogéneo

- **Neurofibromas plexiformes (PNTS):** son masas complejas con bordes mal definidos que pueden infiltrar estructuras profundas. En la RM se manifiestan como masas con bordes infiltrativos y múltiples signos en diana en T2. Pueden afectar a la medula espinal y a las raíces de los nervios espinales y degenerar a **tumores malignos**

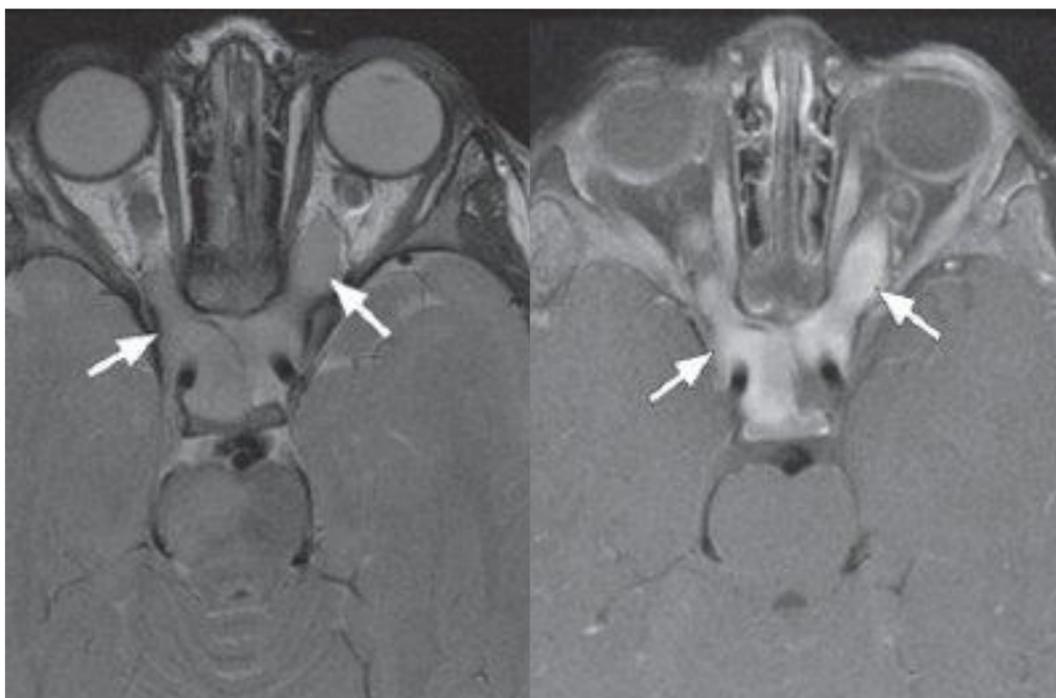


**Coronal y sagital T1 post-contraste:** Paciente con NF1 que presenta múltiples neurofibromas que invaden el canal raquídeo y comprimen el cordón medular



Paciente adulto con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 y neurofibromatosis lumbar. Presenta paraplejía compleja. En el estudio mediante RM se aprecian múltiples imágenes de morfología fusiforme que afectan a los pedículos de la columna lumbar. Llama la atención una gran masa paraespinal derecha dependiente de la raíz lumbar L2-L3 (flecha) compatible con degeneración de un neurinoma. Produce un desplazamiento anterolateral de la vena cava inferior con trombosis de la misma (asterisco). La anatomía patológica tuvo como resultado sarcoma fusiforme

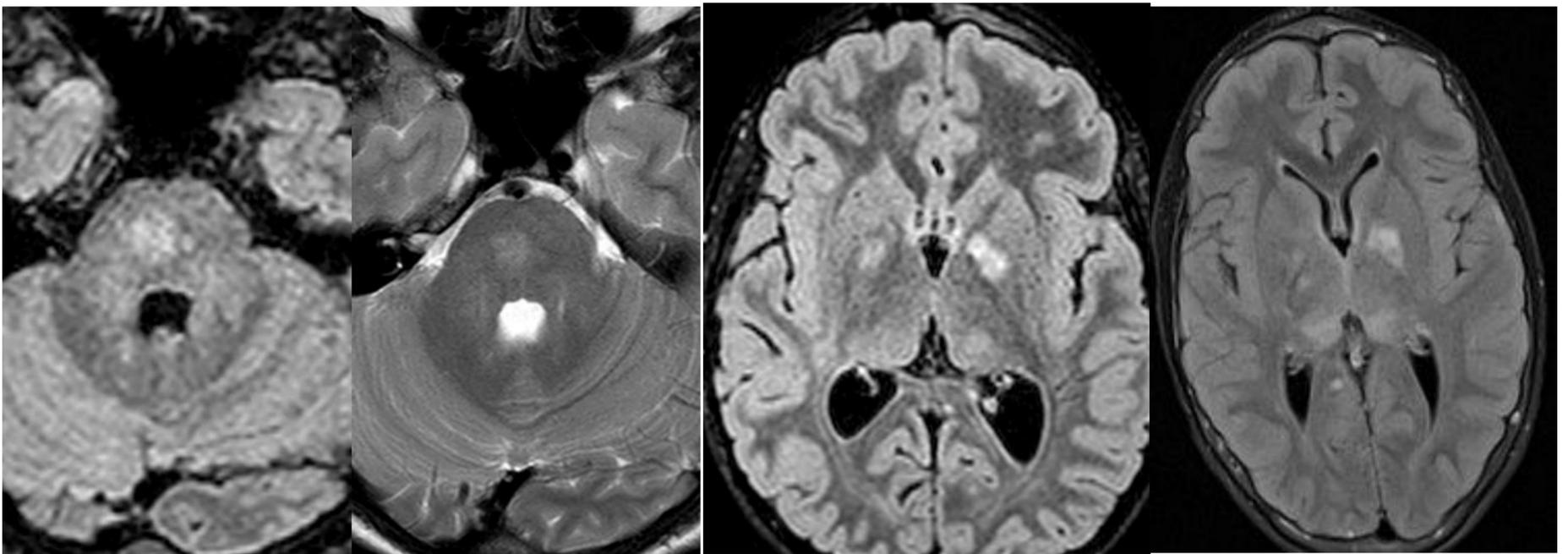
- **Glioma intracraneales de la vía no óptica:** son astrocitomas de bajo grado, el más común el astrocitoma pilocítico. Suelen ser asintomáticos y de curso indolente.
- **Glioma de la vía óptica:** suele manifestarse en niños con una edad media de aproximación de 4 años.



**RM orbitaria axial T2 y T1 postcontraste:** Se visualiza un tumor de los nervios ópticos intraorbitario, pre y quiasmático, con alta señal en T2 y realce intenso postcontraste

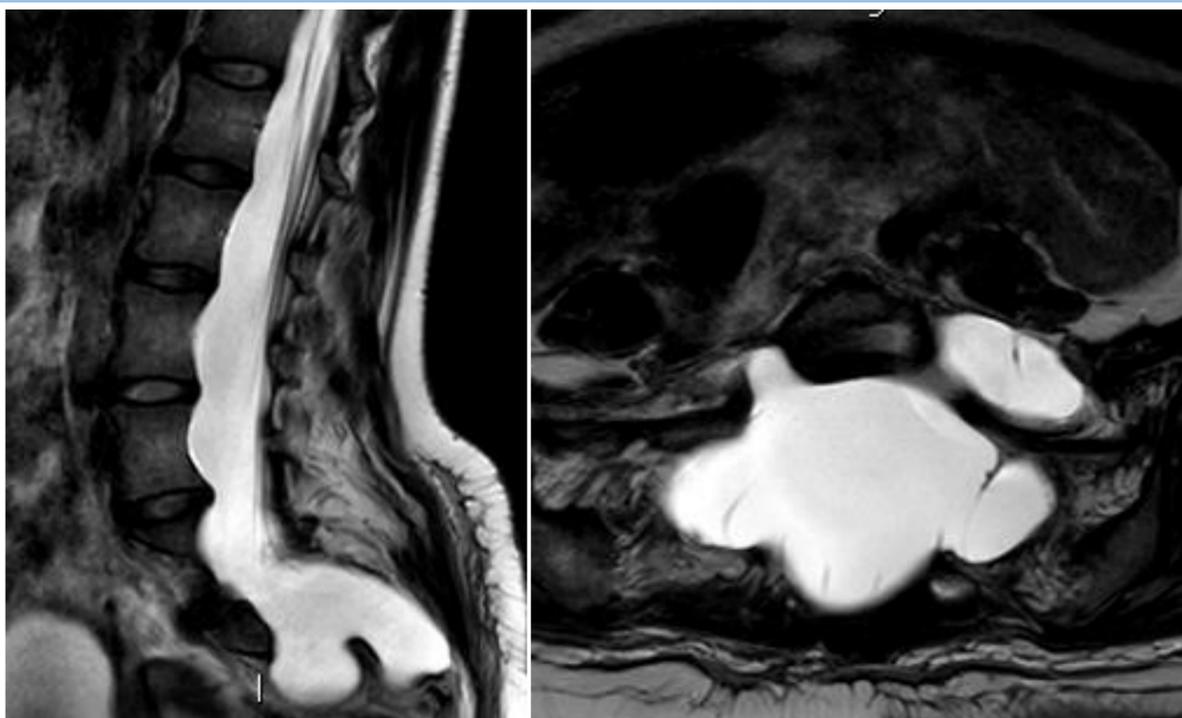
## Manifestaciones no tumorales de la NF-1

- **Esqueléticas:** displasia de los huesos largos, displasia fibrosa del esfenoides, displasia vertebrales y pseudoartrosis
- **Neurológicas:** focos de intensidad de señal anormal (FASI), ectasia dural y meningocele



**Secuencias T2 y FLAIR cerebral:** Se visualizan focos bilaterales y relativamente simétricos de hiperintensidad en T2/FLAIR sin realce de contraste (FASI) en la sustancia blanca, globos pálidos, tálamo, tronco cerebral y núcleos dentados del cerebelo

Demuestran un aumento anormal del volumen de la sustancia blanca relacionado con **mielopatía espongiiforme y vacuolización de la mielina.**



**Secuencia sagital T2 lumbosacra:** Muestra ectasia/dilatación del saco dural, relacionada con debilidad ósea subyacente

# Neurofibromatosis tipo II

- Herencia autosómica dominante; 50% de forma esporádica. Mutación en la línea germinal del gen supresión tumoral NF2
- Manifestaciones clave:
  - Schwannomas vestibulares bilaterales: altamente sugestivo de NF2
  - Meningiomas
  - Ependimomas

Table 2: Revised Manchester Criteria for NF2

The presence of any one of the following criteria suggests the diagnosis of NF2:

Bilateral vestibular schwannomas before age 70 years

Unilateral vestibular schwannoma before age 70 years and a first-degree relative with NF2

Any two of the following tumor types: meningioma, nonvestibular schwannoma, ependymoma, cataract; and

First-degree relative with NF2 or

Unilateral vestibular schwannoma and negative result at *LZTR1* testing

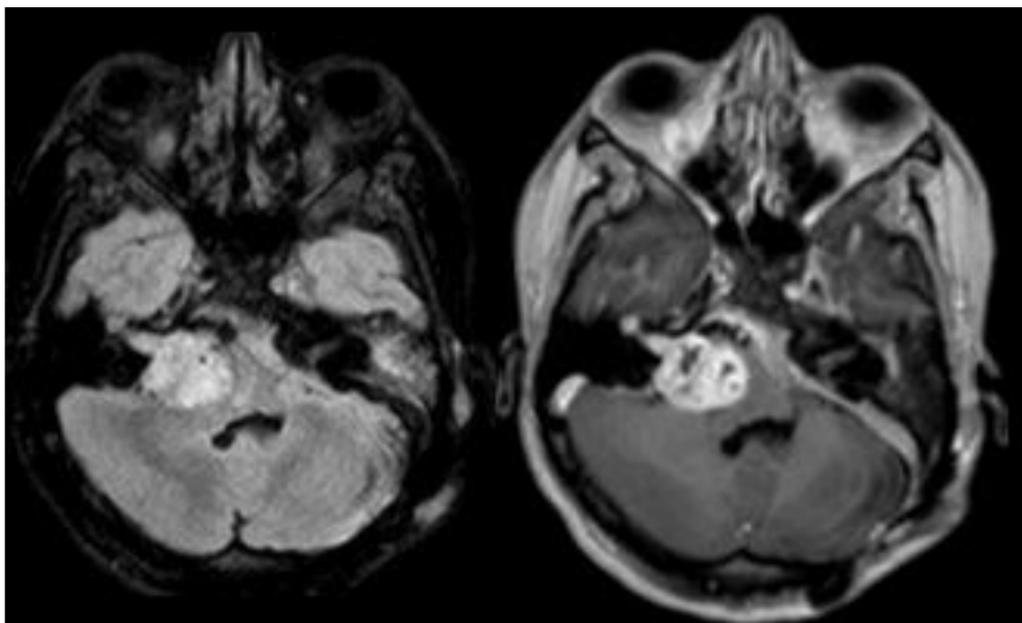
Multiple meningiomas and

Unilateral vestibular schwannoma or

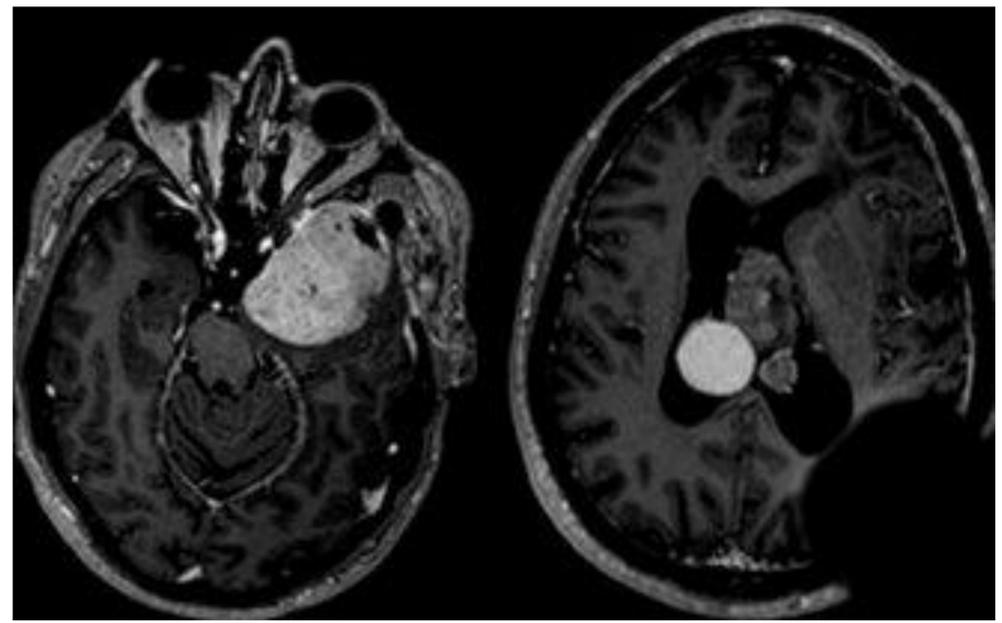
Any two of the following: nonvestibular schwannoma, ependymoma, cataract

Constitutional or mosaic pathogenic *NF2* gene mutation in blood or by identification of an identical mutation from two separate tumors in the same individual

Wang Radiographics 2022 Neurofibromatosis From head to toe



**Schwannoma vestibular:** Masa en ángulo pontocerebeloso con extensión intracanalicular hiperintensa en T2, con realce heterogéneo debido a necrosis y hemorragia



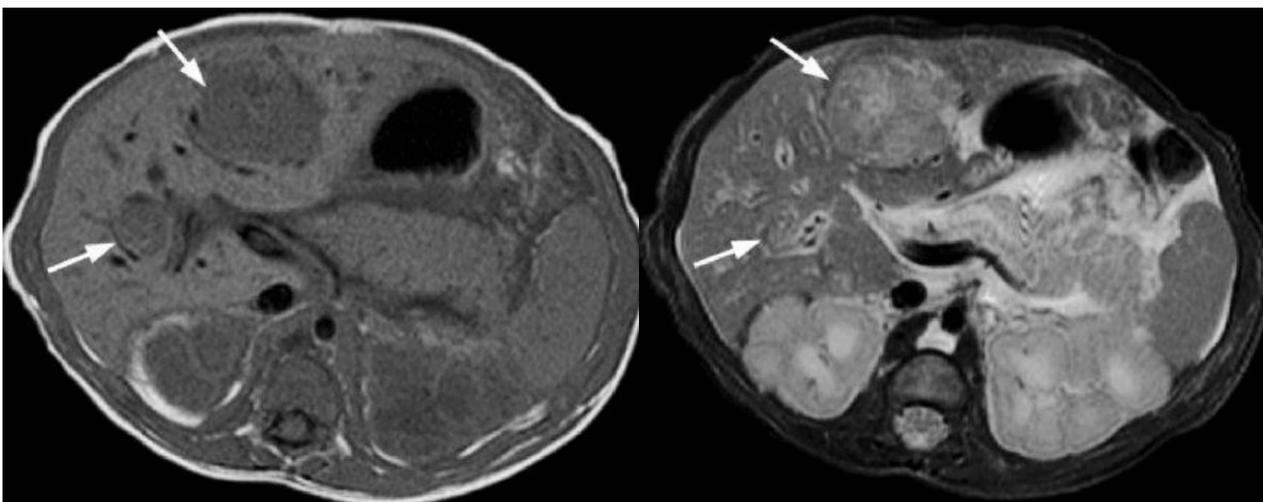
**Meningiomas múltiples:** Masas redondeadas que contactan con las meninges e intraventriculares, con realce homogéneo

## Vigilancia y seguimiento

- Vigilancia: revisiones cutáneas, oftálmológicas, auditivas y neurológicas
- RM craneal cada 12 meses
- RM espinal cada 24 meses

# Síndrome de Beckwith-Wiedemann

- Trastorno de sobrecrecimiento congénito por mutaciones esporádicas.
- El riesgo de padecer cáncer es mayor en la infancia, en aquellos niños con hemihiperplasia u organomegalia
- Tumores más comunes: Tumor de Willms y hepatoblastoma. Pueden aparecer otros tumores como neuroblastoma, rabdomiosarcoma o gonadoblastoma
- Seguimiento en pacientes con alto riesgo tumoral : ecografía cada 3 meses hasta los 7 años



Hepatoblastoma multifocal en niña de 10 años. Se identifican dos lesiones focales hepáticas hipointensas en T1, e hiperintensas en T2

# Enfermedad de Von Hippel- Lindau

- Enfermedad autosómica dominante por mutaciones en el gen supresor de tumores VHL
- La edad media de aparición de los tumores es de 26 años
- Los pacientes pueden desarrollar múltiples tumores benignos y malignos que afectan a varios sistemas

## Clasificación y seguimiento

- **Tipo 1:** riesgo bajo de feocromocitoma y mayor riesgo de hemangioblastoma, carcinoma de células renales, quistes pancreáticos, tumores neuroendocrinos
- **Tipo 2:** alto riesgo de feocromocitoma

### Seguimiento:

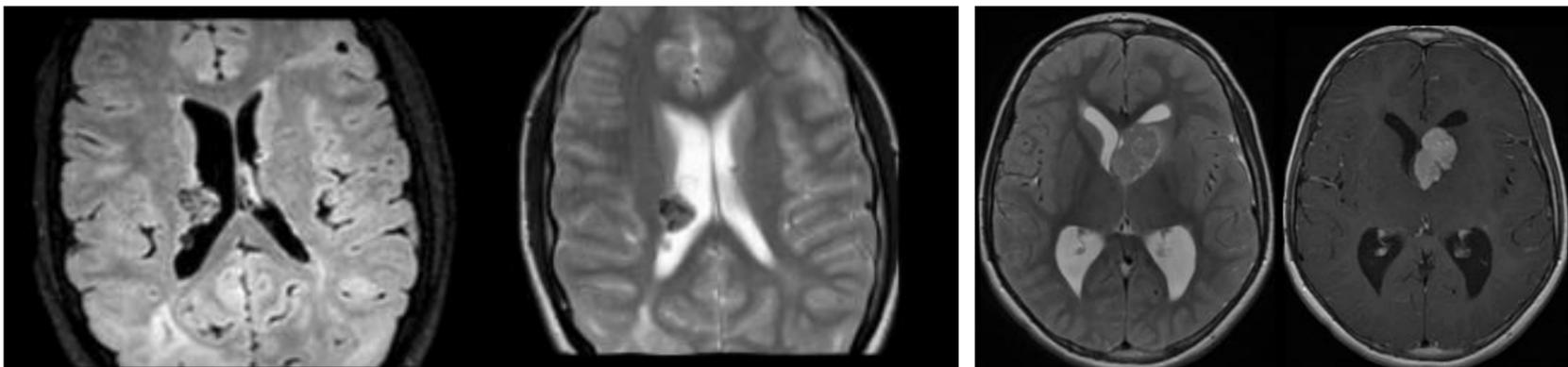
- Análisis de orina anual para detectar metanefrinas que permitan el diagnóstico precoz de feocromocitoma
- RM de cráneo y columna bianual a partir de los 10 años
- RM anual de abdomen a partir de los 8 años.



**Adolescente con enfermedad de von Hippel Lindau.** A, B) En la RM craneal se identificó una lesión quística con un nódulo mural en el hemisferio cerebeloso derecho que presenta realce intenso postcontraste. C, D) Se completó el estudio con TC de abdomen que detectó tumores renales solidos bilaterales y lesiones quísticas pancreáticas típicas de este síndrome

# Esclerosis tuberosa

- Es un trastorno neurocutáneo/facomatosis caracterizado por tumores benignos del ectodermo
- Puede ser autosómica dominante, aunque entre el 50-85% es esporádica. Se produce por mutaciones en la vía mTOR
- **Triada clásica:** convulsiones ( $\frac{1}{4}$  de los pacientes), discapacidad intelectual (50% tienen una inteligencia normal) y adenomas sebáceos (presente en  $\frac{3}{4}$  partes de los pacientes)
- **Manifestaciones en el SNC:** Tubers cortico-subcorticales; nódulos subependimarios; astrocitomas subependimarios de células gigantes y heterotopias. Son la principal causa de morbimortalidad.
- **Manifestaciones corporales:** Quistes, angiomiolipomas y carcinomas renales, rabdomiomas cardíacos, esclerosis ósea



**A, B)** Nódulos subependimarios, hipointensos en T1 e hiperintensos en T2. Pueden estar calcificados causando mayor número de convulsiones. **C, D)** Astrocitoma subependimario de células gigantes (SEGA) son tumores benignos de crecimiento lento que surgen cerca del agujero de Monro y que pueden causar hidrocefalia. Se diagnostican cuando son mayores de 1cm y presentan realce ávido post contraste

## Seguimiento

- Exámenes dermatológicos y oftálmicos anuales
- RM de cráneo y ecografía de abdomen anual hasta los 25 años
- Ecocardiografía cada año desde el nacimiento

# MENSAJES PARA LLEVAR A CASA

1. El diagnóstico de síndromes con predisposición al cáncer es importante para crear estrategias de detección precoz y vigilancia tanto para los pacientes como para sus familiares
2. Las técnicas de imagen desempeñan un papel fundamental en el diagnóstico, seguimiento y tratamiento de estos síndromes
3. Los radiólogos deben conocer estos síndromes, los tumores más frecuentes que buscar y las recomendaciones de seguimiento

# Bibliografía

- Wang MX, Dillman JR, Guccione J, Habiba A, Maher M, Kamel S, et al. Neurofibromatosis from Head to Toe: What the Radiologist Needs to Know. *RadioGraphics*. 2022 Jul;42(4):1123–44.
- Tiwari R, Singh AK, Somwaru AS, Menias CO, Prasad SR, Katabathina VS. Radiologist's Primer on Imaging of Common Hereditary Cancer Syndromes. *RadioGraphics*. 2019 May;39(3):759–78.
- Scarsbrook A, Thakker RV, Wass J, Gleeson F, Phillips RR. Multiple Endocrine Neoplasia: Spectrum of Radiologic Appearances and Discussion of a Multitechnique Imaging Approach. *Radiographics*. 2006 Mar 1;26(2):433–51.
- Haifa Al-Sarhani, Gottumukkala RV, Don A, Tung EL, Gee MS, Greer MLC. Screening of cancer predisposition syndromes. *Pediatric Radiology*. 2021 Apr 1;52(2):401–17.
- Saade-Lemus S, Degnan AJ, Acord MR, Srinivasan AS, Reid JR, Servaes SE, et al. Whole-body magnetic resonance imaging of pediatric cancer predisposition syndromes: special considerations, challenges and perspective. *Pediatric Radiology*. 2019 Oct;49(11):1506–15.
- Ganeshan D, Menias CO, Pickhardt PJ, Sandrasegaran K, Lubner MG, Ramalingam P, et al. Tumors in von Hippel–Lindau Syndrome: From Head to Toe—Comprehensive State-of-the-Art Review. *RadioGraphics*. 2018 May;38(3):849–66.