

11242
51



UNIVERSIDAD NACIONAL AUTONOMA DE MEXICO

FACULTAD DE MEDICINA
DIVISION DE ESTUDIOS DE POSGRADO
INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS MEDICAS
Y NUTRICION "SALVADOR ZUBIRAN"

SINDROMES NEUROECUTANEOS
HALLAZGOS CLINICO Y NEURORRADIOLOGICOS POR
TOMOGRAFIA COMPUTADA Y RESONANCIA
MAGNETICA

T E S I S
QUE PARA OBTENER LA ESPECIALIDAD EN
RADIOLOGIA E IMAGEN
P R E S E N T A

DR. OSCAR HERNANDO LASSO SALDAÑA

ASESOR DE TESIS: DR. JOEL CEBALLOS CEBALLOS



MEXICO, D. F.

2002



Universidad Nacional
Autónoma de México

Dirección General de Bibliotecas de la UNAM

Biblioteca Central



UNAM – Dirección General de Bibliotecas
Tesis Digitales
Restricciones de uso

DERECHOS RESERVADOS ©
PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN TOTAL O PARCIAL

Todo el material contenido en esta tesis esta protegido por la Ley Federal del Derecho de Autor (LFDA) de los Estados Unidos Mexicanos (México).

El uso de imágenes, fragmentos de videos, y demás material que sea objeto de protección de los derechos de autor, será exclusivamente para fines educativos e informativos y deberá citar la fuente donde la obtuvo mencionando el autor o autores. Cualquier uso distinto como el lucro, reproducción, edición o modificación, será perseguido y sancionado por el respectivo titular de los Derechos de Autor.

INSTITUTO NACIONAL DE CIENCIAS MEDICAS Y NUTRICION
"SALVADOR ZUBIRAN"

SÍNDROMES NEURO CUTANEOS
HALLAZGOS CLINICO Y NEURORRADIOLOGICOS POR
TOMOGRÁFIA COMPUTADA Y RESONANACIA MAGNETICA

AUTOR DR OSCAR HERNANDO LASSO SALDAÑA

ASESOR DE TESIS DR JOEL CEBALLOS CEBALLOS*

COLABORADOR. DR ROBERTO MUÑOZ LOUIS

*MEDICO NEURORRADIÓLOGO INTERVENSIONISTA.
JEFE DEL SERVICIO DE RADIOLOGÍA DEL INCMNSZ

A mis padres:

Por haberme dado la vida, su amor y apoyo incondicional; este trabajo también es suyo
Los amo

A mi hermana:

Por impulsarme a seguir adelante, aguantarme y comprenderme...

A el maestro:

Mi mas sincero agradecimiento y admiración por sus enseñanzas.
Por su bondad, carácter y ejemplo como persona y profesional...

Al Dr Joel Ceballos:

Con mi mas profunda gratitud por haberme guiado con profesionalismo durante la
realización de este trabajo.

Al Dr José Ulloa:

Por sus enseñanzas Por su apoyo incondicional, paciencia y dedicación durante mi proceso
de formación.

A mi esposa:

Por el infinito amor que te tengo.

A mis profesores:

Porque con su ayuda, critica y comentarios hicieron posible alcanzar mi objetivo.

A mis amigos.

Roberto, Roció, Miguel y Yamile
Por su amistad sincera y fiel...

INDICE

ANTECEDENTES	1
JUSTIFICACIÓN	5
OBJETIVO GENERAL	6
MATERIAL Y METODO	7
SELECCIÓN DE LA MUESTRA	9
CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES	10
RECURSOS PARA EL ESTUDIO	11
CONSIDERACIONES ETICAS	12
RESULTADOS	13
DISCUSIÓN	15
BIBLIOGRAFÍA	16
ANEXOS	

ANTECEDENTES

Los síndromes neurocutáneos son también conocidos como facomatosis. Constituyen un grupo de enfermedades de origen congénito notables por su naturaleza displásica y tendencia a formar tumores en varios órganos, principalmente en piel y sistema nervioso central. Muchos síndromes neurocutáneos presentan así mismo importantes anomalías viscerales y del tejido conjuntivo. Se han descrito varias facomatosis diferentes, entre las más importantes se describen la neurofibromatosis tipo 1 y 2, esclerosis tuberosa, enfermedad de von Hippel-Lindau, síndrome de Sturge-Weber y ataxia telangiectasia.

La neurofibromatosis tipo 1 (Enfermedad de Von Recklinghausen), es la más frecuente de las facomatosis y representa el 90% de los casos. Es una enfermedad hereditaria de tipo autosómica dominante, con una gran penetrancia y una expresividad variable. La anomalía se localiza en el brazo largo del cromosoma 17. La incidencia es de 1 por cada 2000 a 3000 nacidos vivos.

Para el diagnóstico de la neurofibromatosis tipo 1 (NFT-1), "The National Institute of Health Consensus Development Conference" estableció en 1987 los siguientes criterios:

1. Seis o más manchas "café con leche" de 5mm o mayores
2. Un neurofibroma plexiforme o dos o más neurofibromas de cualquier tipo
3. Dos o más hamartomas pigmentados del iris (nódulos de Lisch)
4. Lunar en la región axilar o inguinal
5. Glioma del nervio óptico.
6. Lesión ósea característica, como displasia del esfenoides o adelgazamiento de la corteza de los huesos largos con o sin pseudartrosis
7. Pariente de primer grado con NFT-1

Para realizar el diagnóstico, se necesitan dos o más de los criterios anteriormente descritos. Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 tienen mayor riesgo de desarrollar tumores del sistema nervioso central. Estos tumores son por lo general de origen neuronal y astrocitario. El tumor más frecuente del sistema nervioso central en la NFT-tipo 1, es el glioma del nervio óptico (5-15%). Puede afectar uno o ambos nervios ópticos y generalmente se extienden al quiasma óptico. El diagnóstico por imagen se realiza mejor mediante resonancia magnética. Son iso o hipointensos en IPT1 con un aumento de señal en la IPT2. El realce con el contraste es variable.

Los gliomas no ópticos se presentan con mayor frecuencia en la NFT-1 y generalmente son astrocitomas de bajo grado.

Los neurofibromas plexiformes son los tumores extracraneales más frecuentes de la NFT-1 y son característicos y diagnósticos de la enfermedad. Son localmente agresivos y tienen tendencia a crecer a través del nervio afectado pudiendo llegar hasta el cráneo y la médula. En Tomografía computada son iso a hipodensos con escaso reforzamiento con el contraste intravenoso. En resonancia magnética son isointensos en IPT1, hiperintensos en IPT2 y presentan realce con el contraste intravenoso.

Las lesiones hamartomatosas no neoplásicas se presentan el 80% de pacientes con NFT-1 como lesiones múltiples en los ganglios basales, radiaciones ópticas, tronco del encéfalo y pedúnculos cerebrales. Por tomografía computada son lesiones bien definidas que no

realzan con el contraste y en resonancia magnética son hiperintensos en IPT1 y menos hiperintensos en HPT2 No muestran efecto de masa ni realce con el contraste.

Las lesiones del cráneo y a duramadre son frecuentes en los pacientes con NFT1, observándose displasia del ala mayor del esfenoides, defectos del calvario, ectasia dural y meningoceles.

Las manifestaciones oculares o orbitarias son. glioma del nervio óptico, nódulos de lisch, buftalmos, facomas retinianos y neurofibromas plexiformes (frecuentes en NCV1)

Dentro de las lesiones vasculares se observan oclusiones vasculares progresivas de las arterias cerebrales, aneurismas, ectasias vasculares y malformaciones arteriovenosas

El 4% de los pacientes con NFT1 se observan lesiones fuera del sistema nervioso central como son los tumores viscerales y endocrinos y lesiones musculoesqueléticas

La neurofibromatosis tipo 2 (NFT-2 o “ Schwannomas del acústico bilaterales”), es una enfermedad autosómica dominante que se presenta en 1 por cada 50 000 nacidos vivos El defecto se presenta en el cromosoma 22

Los criterios diagnósticos establecidos son:

- 1 Masas bilaterales en el VIII par craneal son diagnósticas
- 2 Familiar de primer grado con NFT-2 mas una sola masa en el octavo par craneal o dos cualesquiera de las siguientes lesiones neurofibroma, meningioma, glioma, schwannoma u opacidad subcapsular posterior juvenil del cristalino (cataratas).

Los schwannomas bilaterales del acústico son característicos y diagnósticos de la NFT-2. Se observan como masas redondeadas y focales por imagen Tienden a ser iso o hipodensos en tomografía computada y presentan realce intenso con el contraste iv. Por resonancia magnética son iso a hipointensos en IPT1 e iso a hiperintensos en IPT2 con realce intenso y heterogéneo con el contraste intravenoso

Los meningiomas intracraneales y los neurinomas son frecuentes Las calcificaciones del plexo coroideo y de la corteza cerebelosa y cerebral también forman parte del cuadro.

Las lesiones vertebrales son frecuentes generalmente son meningiomas, schwannomas o ependimomas.

La Esclerosis Tuberosa o enfermedad de Bourneville es un trastorno autosómico dominante relacionado con alteración en el brazo largo del cromosoma 9 Tiene una incidencia de 1 por cada 10 000 a 50 000 nacidos vivos

Se ha descrito una tríada clásica que se encuentra en el 50% de los pacientes con NFT-2 y consiste en convulsiones, retardo mental y nevo facial papular.

Las principales lesiones intracraneales son

- 1 Tuberosidades Corticales son las lesiones más características. Por resonancia magnética son hiperintensos en IPT1 con respecto a la sustancia blanca e hipointensos en IPT2 en recién nacidos. En niños mayores y adultos son iso a hipointensos en IPT1 e hiperintensos en IPT2 Por tomografía computada son lesiones hipodensas que no refuerzan con el contraste intravenoso En niños mayores y adultos el 50% presentan calcificación

- 2 Lesiones de la Sustancia Blanca. tienen tres formas de presentación La más común es en forma de bandas de intensidad de señal anormal que se extiende desde la región ventricular hacia la corteza Por resonancia magnética las IPT1 en niños mayores y adultos son iso a hipointensas e hiperintensas en IPT2. En niños pequeños son hiperintensas en IPT1 e iso a hipointensas en IPT2.
- 3 Nódulos Subependimarios Se presentan en el 95% de los pacientes. Son lesiones nodulares, pequeñas que se localizan cerca del núcleo caudado o del surco caudotalámico. Por resonancia magnética en IPT1 son iso a hipointensos y en IPT2 son iso, hipo o hiperintensos
4. Astrocitomas Subependimarios de Células Gigantes. La incidencia es del 15%. Se localizan junto al agujero interventricular Frecuentemente calcifican y son heterogéneos por tomografía computada y resonancia magnética Presentan realce intenso con el contraste.

Debido a que es una enfermedad de afectación multisistémica es frecuente encontrar lesiones fuera del sistema nervioso central.

El Síndrome de Sturge-Weber (Angiomatosis Encefalotrigeminal), es una enfermedad de aparición esporádica que se caracteriza por presentar una mancha “ vino oporto ” facial en la distribución de la primera rama del nervio trigémino, angiomatosis venosas leptomeningeadas, hemianopsia, buftalmos y glaucoma. La etiología es desconocida.

Las calcificaciones intracraneales son la manifestación radiológica habitual. En la tomografía computada se observan calcificaciones curvilíneas giriformes, mas prominentes del lado del angioma facial y atrofia cortical con ensanchamiento de los espacios subaracnoideos, espacio diploico engrosado y ensanchamiento del seno frontal ipsilateral. Presentan realce con el contraste intravenoso tanto en tomografía computada como en resonancia magnética. También puede encontrarse realce del plexo coroideo ipsilateral y venas medulares y subependimarias engrosadas.

En un tercio de los pacientes se observan anomalías oculares asociadas.

Síndrome de Von Hippel-Lindau: Es una enfermedad autosómica dominante relacionada a un defecto del brazo corto de cromosoma 3. El diagnóstico se hace cuando el paciente presenta múltiples hemangioblastomas del sistema nervioso central, o un hemangioblastoma del sistema nervioso central con una manifestación visceral o una manifestación visceral e historia familiar de la enfermedad. Es infrecuente antes de la pubertad.

Las lesiones más frecuentes son hemangioblastomas cerebelosos, medulares y retinianos así como también quistes y neoplasias viscerales.

El 90% de los hemangioblastomas se localizan en la fosa posterior (65% en cerebelo) En tomografía computada los hemangioblastomas cerebelosos son quistes con un nódulo mural que presenta realce con el contraste intravenoso. En resonancia magnética presentan T1 y T2 prolongados.

La lesión más frecuente fuera del sistema nervioso central es el carcinoma de células renales (50% de pacientes).

Ataxia Telangiectasia (Síndrome de Louis-Bar) es un síndrome heredofamiliar que consiste en telangiectasias oculocutáneas y ataxia cerebelosa. El signo patológico en el sistema nervioso central es una atrofia cerebelosa marcada y progresiva. Los pacientes tienen una mayor incidencia de neoplasias malignas y de susceptibilidad a las infecciones

JUSTIFICACIÓN

Describir la presentación clínica y radiológica de una serie de pacientes con Síndromes Neurocutaneos del Instituto Nacional de Ciencias médicas y de la Nutrición “ Salvador Zubiran”.

OBJETIVO GENERAL

Mostrar las características clínicas y radiológicas tanto en tomografía computada como en resonancia magnética de los principales síndromes neurocutáneos.

MATERIAL Y METODO:

DISEÑO DEL ESTUDIO:

Reporte de serie de casos.

UNIVERSO DEL TRABAJO

Se revisan expedientes clínicos y radiológicos de pacientes que acudieron al servicio de radiología del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y de la Nutrición "Salvador Zubiran".

DESCRIPCIÓN DE VARIABLES:

1. **TOMOGRAFÍA COMPUTADA:** Es una tecnología que utiliza rayos x para generar imágenes axiales de cualquier parte del organismo. El haz de rayos x recorre al paciente, después de atravesar el cuerpo, la radiación choca contra una serie de detectores que se mueven con el tubo de rayos x o que se mantienen quietos para crear una imagen bidimensional del volumen de corte transversal que se radiografía.
2. **RESONANCIA MAGNETICA:** Las imágenes se obtuvieron en un equipo Piker de 1.5 Tesla. Es una tecnología en la que el paciente o la parte corporal se coloca en un imán superconductor. El paso de la corriente a través de una serie de espirales helicoidales crea un campo magnético potente. Una onda electromagnética o pulso de radiofrecuencia se produce tras la breve aplicación de una corriente eléctrica alterna. Este "pulso" hace que los núcleos de protones del hidrógeno que integran los tejidos del organismo resuenen en grados variables, generándose así una señal u onda electromagnética. La señal generada se basa en las propiedades del tejido y en los ajustes del imán. La espiral receptora detecta esta señal y después de un procesamiento complejo de la información se presenta la imagen en el monitor.
3. **T1 Y T2:** Se refiere a las propiedades que presentan los tejidos del organismo cuando se exponen a una serie de pulsos a intervalos determinados basándose en la respuesta de los núcleos de hidrógeno a los pulsos de radiofrecuencia impuestos por el imán.
4. **SÍNDROMES NEURO CUTANEOS:** Grupo heterogéneo de trastornos con manifestaciones en el sistema nervioso central, piel, tejido conjuntivo y vísceras.

- 5 NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Es la más frecuente de las facomatosis (90 % casos) Tiene una herencia autosómica dominante y el gen responsable se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 Se han determinado una serie de criterios de los cuales son necesarios dos o más para realizar el diagnóstico Presenta manifestaciones en el sistema nervioso central, oculares, óseas, vasculares y viscerales El tumor más frecuente en el sistema nervioso central es el glioma del nervio óptico El neurofibroma plexiforme es característico y diagnóstico de la enfermedad
6. NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2 Tiene una herencia autosómica dominante El defecto se encuentra en el cromosoma 22. Los Schwannomas bilaterales del acústico son característicos y diagnósticos Los meningiomas intracraneales y las lesiones vertebrales son frecuentes
- 7 ESCLEROSIS TUBEROSA Es una enfermedad autosómica dominante con una incidencia de 1 por 10 000 a 50 000 nacidos vivos La tríada clínica clásica se presenta en el 50% de los pacientes (nevo facial papular, convulsiones y retardo mental) Las principales lesiones intracraneales son las tuberosidades corticales, anomalías de la sustancia blanca, nódulos subependimarios y el astrocitoma subependimario de células gigantes Frecuentemente presenta lesiones fuera del sistema nervioso central
- 8 SÍNDROME DE STURGE-WEBER Enfermedad de etiología desconocida que se caracteriza por presentar nevo facial en “vino de oporto” en la zona de distribución del nervio trigémino, angiomatosis venosas leptomeningeas, hemianopsia, buftalmos y glaucoma
- 9 SÍNDROME DE VON HIPPEL-LINDAU Es un trastorno autosómico dominante relacionado a un defecto del brazo corto del cromosoma 3 El diagnóstico clínico se basa en la presencia de hemangioblastomas en el sistema nervioso central, manifestaciones viscerales e historia familiar de la enfermedad
- 10 ATAXIA TELANGIECTASIA Es un síndrome heredofamiliar que consiste en telangiectasias oculomotoras, ataxia y atrofia cerebelosa marcada

SELECCIÓN DE LA MUESTRA

Se realiza revisión de pacientes con expediente clínico y radiológico completo dentro de los cuales se incluyen estudios de tomografía computada y resonancia magnética con y sin medio de contraste intravenoso

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- 1 Pacientes con diagnóstico de facomatosis
- 2 pacientes de ambos sexos

ANÁLISIS ESTADÍSTICO

Se analizara de forma descriptiva los hallazgos clínicos como radiológicos de los pacientes estudiados

CRONOGRAMA DE ACTIVIDADES

- 1 Revisión y captación de expedientes clínicos Junio a Septiembre de 1999
- 2 Análisis estadístico Septiembre a Octubre de 1999

RECURSOS PARA EL ESTUDIO

1. HUMANOS Personal del archivo clínico y radiológico del Instituto Nacional de Ciencias Médicas y de la Nutrición "Salvador Zubiran"
2. MATERIALES Expedientes clínicos y radiológicos
3. FINANCIEROS Ninguno

CONSIDERACIONES ETICAS

Debido al tipo de estudio realizado, en donde no se estableció ningún contacto directo con los pacientes sino con los expedientes clínicos y radiológicos, no se puso en riesgo la vida de estos ni se altero el curso de la enfermedad de base

RESULTADOS

Se presentan una serie de casos (seis en total), todos con diagnóstico clínico y radiológico de facomatosis; un caso de cada una de las siguientes entidades Neurofibromatosis tipo 1 y 2, Esclerosis tuberosa, Enfermedad de Von Hippel-Lindau, Síndrome de Sturge Weber a Ataxia Telangiectasia. Todos los casos son estudiados y diagnosticados en el Instituto Nacional de Ciencias Médicas y de la Nutrición “ Salvador Zubirán”

CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y RADIOLÓGICAS

CASO No 1 Masculino de 20 años de edad, con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 con presencia de múltiples manchas “café con leche” en tórax, hamartomas pigmentados de iris y un hermano con el mismo diagnóstico

Tomografía Computada Con contraste iv, muestra lesión tumoral talámica izquierda, con efecto de masa hacia el sistema ventricular, que no refuerza con el contraste y produce hidrocefalia supratentorial

Resonancia Magnética: Axial en T1 y T2, postquirurgico de colocación de derivación ventricular ventrículo peritoneal sin ventriculomegalia Lesión tumoral hipointensa en T1 e hiperintensa en T2 en relación a astrocitoma de bajo grado

CASO No 2 Masculino de 42 años de edad con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 2 que inicia su padecimiento con hipoacusia bilateral, parálisis focal periférica, disminución de fuerza y sensibilidad del miembro pélvico izquierdo, posteriormente debilidad muscular generalizada de predominio distal que condiciona dificultad para deambular

Resonancia Magnética: IPT1 axial donde se observan lesiones tumorales en relación en relación con Schwannomas bilaterales del VIII par.

Lesión extraaxial occipital izquierda, hipointensa de bordes bien definidos y carente de edema cerebral

IPT1 coronal con contraste con reforzamiento nodular de las lesiones bilaterales del VIII par.

IRM sagital con contraste que muestra reforzamiento de múltiples meningiomas en diferentes localizaciones

IRM de columna vertebral en secuencias T1 y T2 con presencia de engrosamiento medular cervical desde C2 a C7 con presencia de quistes en relación a astrocitoma medular cervical En región lumbar se observa otro meningioma a nivel de L2

CASO No 3: Masculino de 28 años de edad, con diagnóstico de Esclerosis Tuberosa quien presenta epilepsia, retraso psicomotor, manchas hiperpigmentadas en cara, tórax y extremidades inferiores

Tomografía Computada Con contraste con presencia de múltiples calcificacionesependimarias en ventrículos laterales y otra en segunda circunvolución frontal izquierda que representan tubers

Resonancia magnética Se observan irregularidades a lo largo del epéndimo de los ventrículos laterales

CASO No 4 Femenino de 16 años de edad con diagnóstico de enfermedad de Von Hippel-Lindau quien presenta hemangioblastomas de ambas retinas con disminución de la agudeza visual y posteriormente cefalea, náusea, vómito y papiledema

Resonancia Magnética IPT1 coronal y sagital con contraste donde se observan lesiones nodulares que refuerzan, con componente quístico y efecto de masa importante sobre el cuarto ventrículo que origina hidrocefalia supratentorial en relación con hemangioblastomas cerebelosos

CASO No 5 Femenino de 18 años de edad con diagnóstico de síndrome de Sturge weber quien presenta desde el nacimiento mancha de color “ vino de oporto” en hemicara izquierda que cruza la línea media sobre V3, con epilepsia de difícil control, crisis parciales hemicorporales derechas secundariamente generalizadas.

Tomografía Computada: Se observa hemiatrofia cerebral y calcificaciones ondulantes

Resonancia Magnética. Se identifican los mismos hallazgos.

CASO No 6 Masculino de 28 años de edad con diagnóstico de Ataxia Telangiectasia quien desde el nacimiento presenta telangiectasias conjuntivales, inicia la marcha a los dos años de edad con ataxia la cual imposibilita la deambulaci3n. A los 8 años de edad se observan telangiectasias en piel de t3rax, nistagmus, dismetria, hipertrofia muscular y ausencia de reflejos de estiramiento muscular

Resonancia Magnética: Se observa prominencia de las folias cerebelosas con atrofia generalizada

COTA TESIS NO SALIR
DE LA BIBLIOTECA

DISCUSIÓN

Los síndromes neurocutáneos son entidades relativamente poco frecuentes son también conocidos como facomatosis (de la raíz griega que significa marca de nacimiento, lenteja, peca o mancha) Comprenden un grupo diverso de enfermedades de origen congénito caracterizado por neoplasias de origen ectodérmico predominantemente en sistema nervioso central, sistema nervioso periférico y ojos También puede haber compromiso de órganos de origen mesodérmico como vasos, huesos y cartílagos y con menos frecuencia de origen endodérmico como el tracto gastrointestinal Generalmente predominan las lesiones de origen neuroectodérmico

Se asocian a neoplasias la neurofibromatosis, esclerosis tuberosa, enfermedad de von hippel-lindau y ataxia telangiectasia

El síndrome de sturge weber y la ataxia telangiectasia se asocian a displasias vasculares

La neurofibromatosis tipo 1 es el síndrome neurocutáneo más frecuente (90% casos) y junto con la neurofibromatosis tipo 2 constituyen en 99% de las facomatosis Las neoplasias intracraneales son más frecuentes en estos pacientes que en la población general El tumor intracraneal más frecuente es el glioma del nervio óptico Los neurofibromas plexiformes son característicos y diagnósticos.

La neurofibromatosis tipo 2 se hereda de una forma autosómica dominante Casi el 100% de los pacientes presentan lesiones en el sistema nervioso central Los schwannomas bilaterales del acústico son característicos y diagnósticos. Los meningiomas intracraneales, las calcificaciones y las lesiones vertebrales son frecuentes

La esclerosis tuberosa es una enfermedad autosómica dominante con un triada clínica característica presente en la mitad de los pacientes Son frecuentes las tuberosidades corticales, anomalías de la sustancia blanca, nódulos subependimarios, astrocitomas subependimarios de células gigantes y lesiones fuera del sistema nervioso central

El síndrome de von hippel-lindau se hereda de una forma autosómica dominante asociada a un defecto del brazo corto del cromosoma 3 La edad de presentación y los hallazgos clínicos y radiológicos son característicos.

La ataxia telangiectasia es un síndrome heredo-familiar con una presentación clínica y por imagen típica

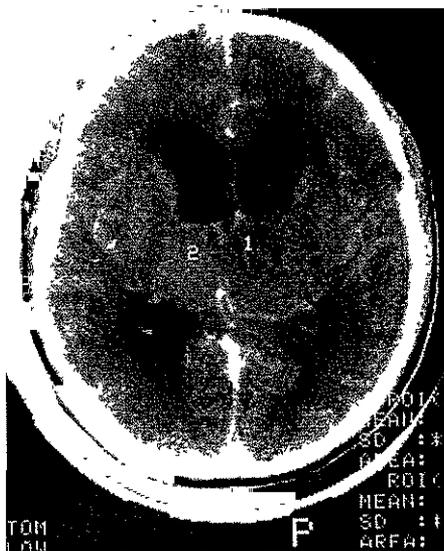
Teniendo en cuenta los parámetros de presentación de los síndromes neurocutáneos podemos observar que estas entidades presentan manifestaciones clínicas y radiológicas floridas y fácilmente reconocibles y recordables

BIBLIOGRAFÍA

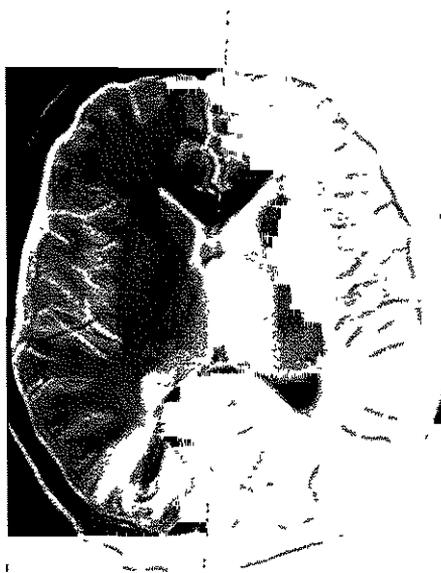
- 1 Aoki S, Barkovic AJ, Nishamura K et al Neurofibromatosis Types 1 and 2: Cranial MR Findings, Radiology 172 527-534, 1989
- 2 Pont MS, Elster AD Lesions of Skin and Brain Modern Imaging of the Neurocutaneous Síndromes, AJR 158. 1193-1203, 1992
- 3 Menor F, Martí-Bonnati L, Mulas et al: Imaging considerations of central nervous system manifestations in pediatric patients with neurofibromatosis type 1, Pediatr Radiol 21 389-394, 1991
- 4 Menor F, Martí-Bonnati L CT detection of basal ganglia lesions in neurofibromatosis type 1 correlation with MRI, Neuroradiol 34 305-307, 1992
- 5 Egelhoff JC, Bates DJ, Ross JS et al: Spinal MR findings in neurofibromatosis type 1 and 2, AJNR 13: 1071-1077, 1990
- 6 Mayfrank L, Moyader M, Wullich B. Intracranial calcified deposits are part of the diagnostic spectrum of neurofibromatosis type 2, neuroradiol 33 (suppl) 601-603, 1991
- 7 Lim H, Holtas S MR imaging of spinal neurofibromatosis, Acta Radiol 32, Fac 4: 279-285, 1991
- 8 Seidenwurm DJ, Barcovich AJ Understanding Tuberous Sclerosis, Radiology 183 23-24, 1992
- 9 Braffman BH, Bilaniuk CT, Naidich TP et al. MR imaging of tuberous sclerosis: Patogénesis of this phakomatosis, use of gadopentate dimeglumine, and literature review, Radiology 183 227-238, 1992
- 10 Menor F, Martí-Bonnati L, Mulas F et al. neuroimaging in tuberous sclerosis a clinicoradiological evaluation in pediatric patients, Pediatr radiol 22. 485-489, 1992
- 11 Bell DG, King BF, Aterí RR et al Imaging characteristics of tuberous sclerosis, AJR 156: 1081-1086, 1991
- 12 Altman N, Purser R, Donovan Prost J Tuberous sclerosis Characteristics at CT and MRI imaging Radiology, 1998, 176 527-532
- 13 Nixon J, Hourser W, Gomez M. Cerebral tuberous sclerosis Radiology, 1989, 170 869-873

- 14 Elster AD, Chen MYM MR imaging of sturge-weber síndrome, AJNR 11: 685-689, 1990
- 15 Maria BL, Central nervous system structure and function in sturge-Weber síndrome: evidencie of neurolog and radiol progresión, J Child Neurol 13 606-618, 1998.
- 16 Sato Y, Waziri M, Smith W et al: Hippel-Lindau disease MR imaging, Radiology 166. 241-246, 1998
- 17 Fill W, Lamiel J, Polk N The radiographic manifestations of von hippel-lindau disease Radiology, 1979, 133 289-295
- 18 Crawford TO. Ataxia telangiectasia Semin Pediatr neurol. 1998, 4 287-294
- 19 Muras I, Bernini ML, Bernini FP. Neurodiagnostica dell ataxia-talangiectasia de louis-bar, Rev di Neuroradiol 5 (suppl) 93-95, 1992

Caso No. 1



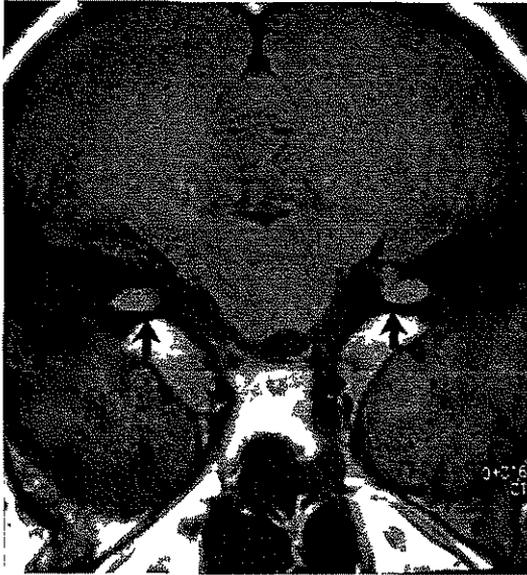
A. Lesión tumoral talámica izquierda que no refuerza y con efecto de masa hacia el sistema ventricular (TC axial con contraste)



B. Ventriculomegalia y lesión tumoral hipointensa (IRM axial en secuencia T2).

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Caso No. 2



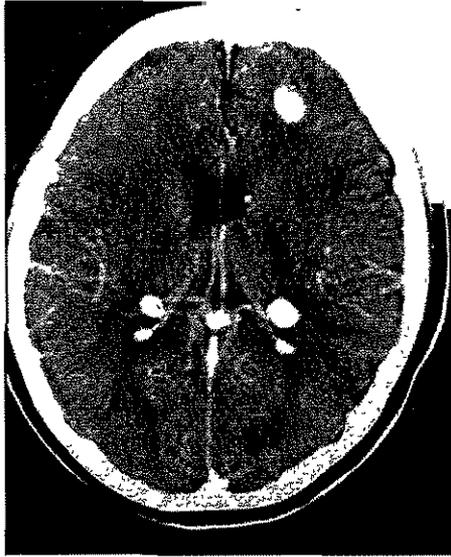
A. Lesiones tumorales bilaterales en relación con Schwannomas del VIII par (IRM axial en secuencia T1).



B. Lesión extraaxial, occipital izquierda hipointensa de bordes bien definidos. (IRM axial en secuencia T1).

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Caso No. 3



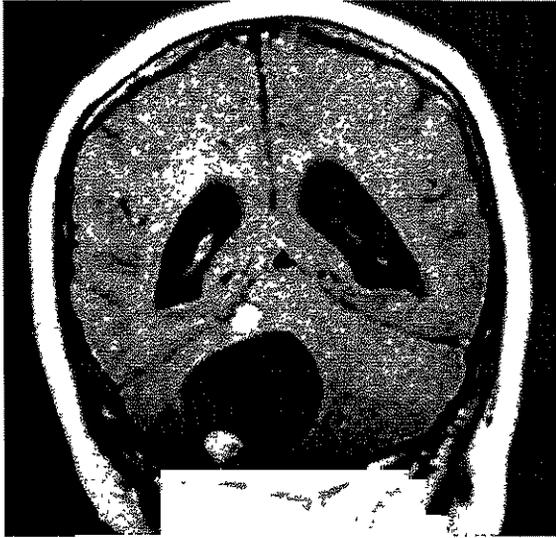
A. Múltiples calcificaciones espendimarias en ventrículos laterales y en segunda circunvolución frontal izquierda.



B Irregularidades a lo largo del endimio de los ventrículos laterales (IRM axial en secuencia T1).

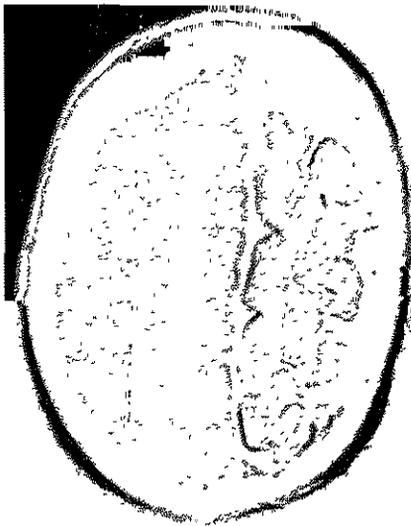
TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Caso No. 4



A. Lesiones nodulares que refuerzan, la inferior con componente quístico y efecto de masa importante sobre el cuarto ventrículo. (IRM coronal en secuencia T1 con gadolinio).

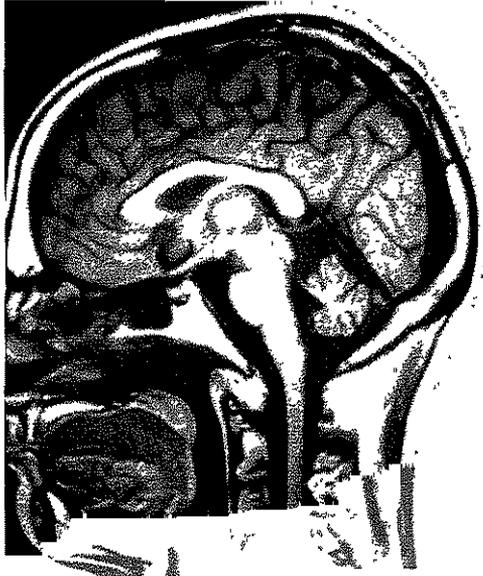
Caso No. 5



A. Hemiatrofia cerebral y calcificaciones giriformes (TC axial simple - IRM axial en secuencia Flair).

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN

Caso No. 6



A Prominencia de las folias cerebelosas y atrofia generalizada.
(IRM sagital y coronal en secuencias T1 y T2)

TESIS CON
FALLA DE ORIGEN