

# Manifestaciones abdominales de los síndromes neurocutáneos

Pablo Sebastián Castilla Fernández, Marta Bravo Martínez del Valle, Gemma Rojas Escobar, María Requena Santos, María Isabel Marco Galve, Félix Serrano Puche

Hospital Regional Universitario de Málaga

# Índice

Objetivo docente

Revisión del tema

- Neurofibromatosis tipo 1

- Síndrome de Von Hippel-Lindau

- Esclerosis tuberosa

- Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

Conclusiones

Referencias

---

# Objetivo docente

Los síndromes neurocutáneos son enfermedades poco frecuentes que incluyen la abdominal como una de sus principales presentaciones, destacando entidades como la **neurofibromatosis tipo 1**, el **síndrome de Von Hippel-Lindau**, la **esclerosis tuberosa** y el **síndrome de Birt-Hogg-Dubé**.

El objetivo de este trabajo es **revisar por imagen estas manifestaciones** a través de casos de nuestro hospital.

---

# Neurofibromatosis tipo 1

Es una enfermedad autosómica dominante relacionada con proteína supresora tumoral del cromosoma 17 (un 50% de los casos son esporádicos). Desde el punto de vista extraabdominal sus principales hallazgos son:

## Manifestaciones cutáneas:

- Manchas café con leche (signo más precoz).
- Neurofibromas (más tardíos).
- Efélides axilares.

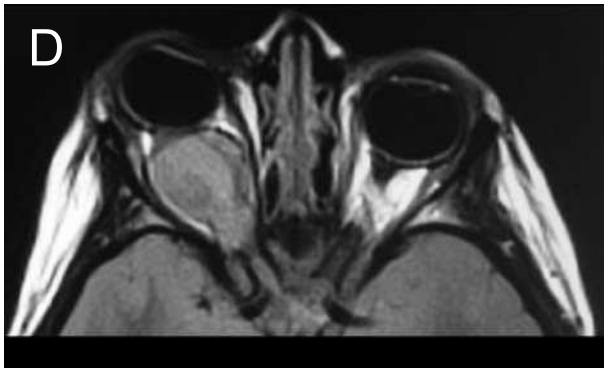
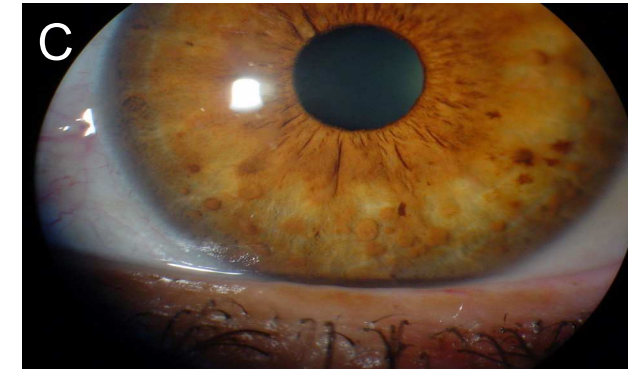
## Manifestaciones oculares:

- Nódulos de Lisch (hamartomas del iris).
- Glioma del nervio óptico.

## Manifestaciones óseas:

- Displasia del ala mayor del esfenoides.
  - Pseudoartrosis del tercio distal de la tibia.
-

# Neurofibromatosis tipo 1



**Fig. 1.** Imágenes de archivo de manifestaciones extraabdominales de la neurofibromatosis: manchas café con leche (A), neurofibromas cutáneos (B), nódulos de Lisch (C), gliomas ópticos (D), displasia del ala mayor del esfenoides (E) y pseudoartrosis del tercio distal de la tibia (F).

# Neurofibromatosis tipo 1

Dentro de las manifestaciones abdominales destacan:

## Neoplasias neurogénicas

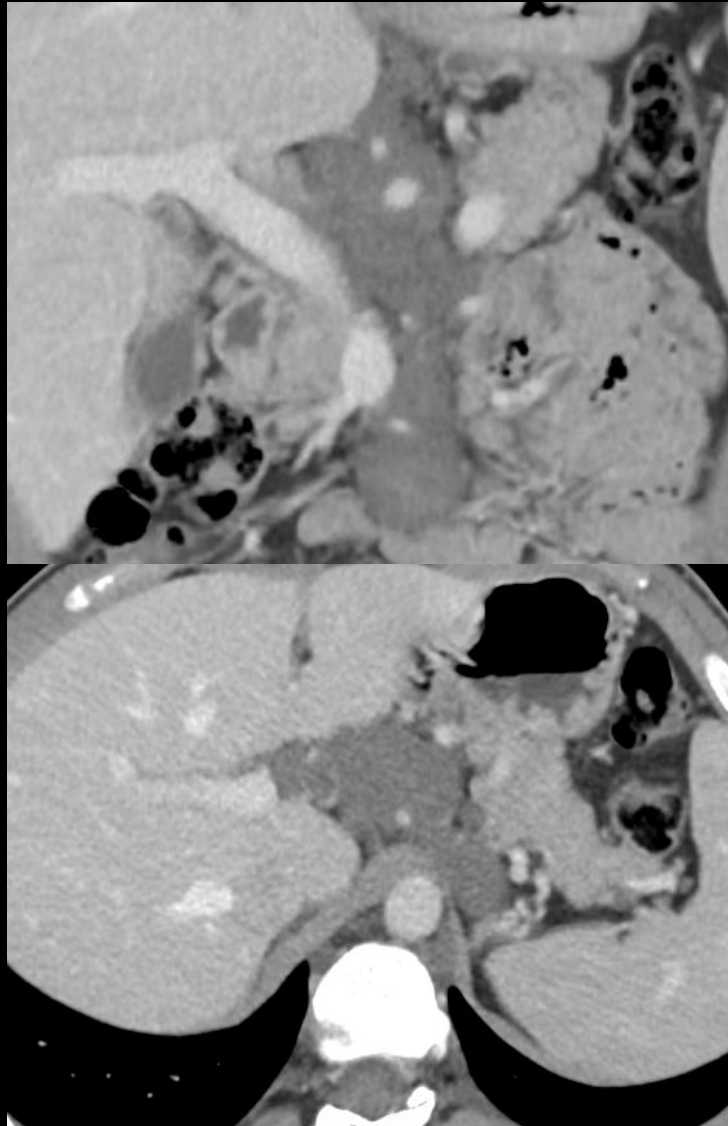
- Neurofibromas:
  - En TC se visualizan como masas de baja atenuación por su componente mucinoso y mixoide.
  - En RM presentan apariencia quística.
  - Las localizaciones más frecuentes son: retroperitoneales (a lo largo del plexo lumbosacro), tracto gastrointestinal (con clínica de sangrado u obstrucción), genitourinario, mesentérico y hepatobiliar.
- Ganglioneuromas:
  - En TC también se identifican como masas hipoatenuadas bien delimitadas.
  - Se pueden localizar a nivel del plexo simpático paravertebral, suprarrenal o en el tracto GI (engrosamiento mural).



# Neurofibromatosis tipo 1

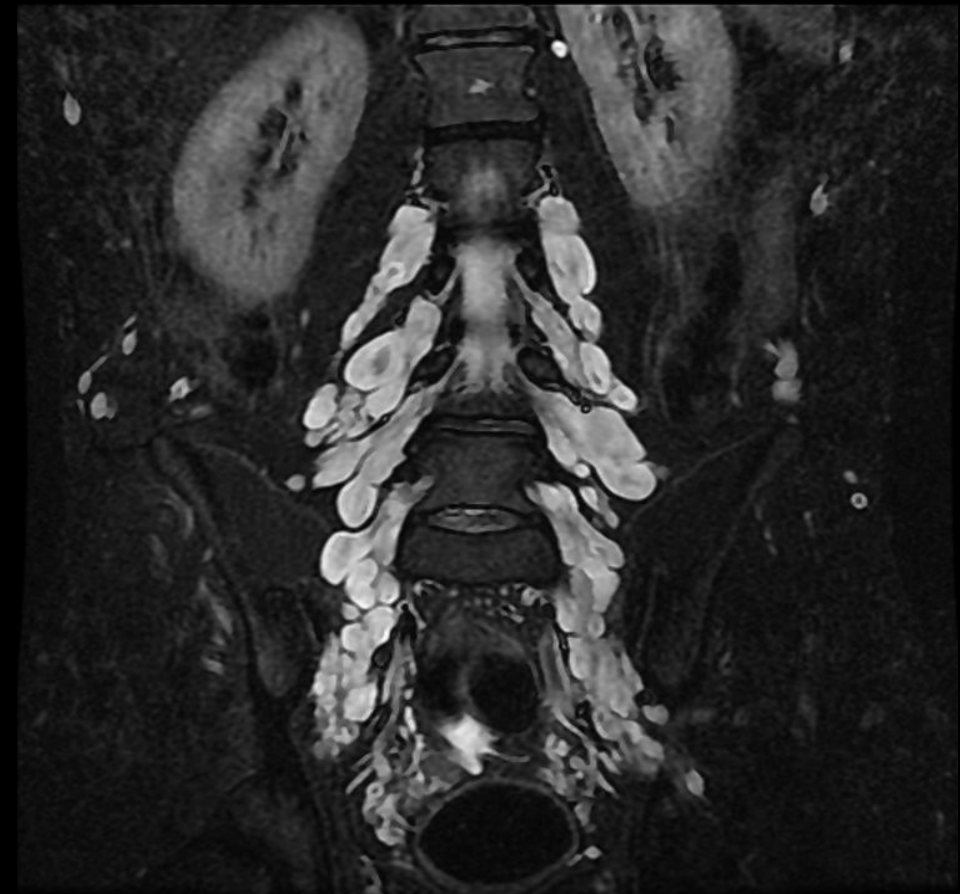
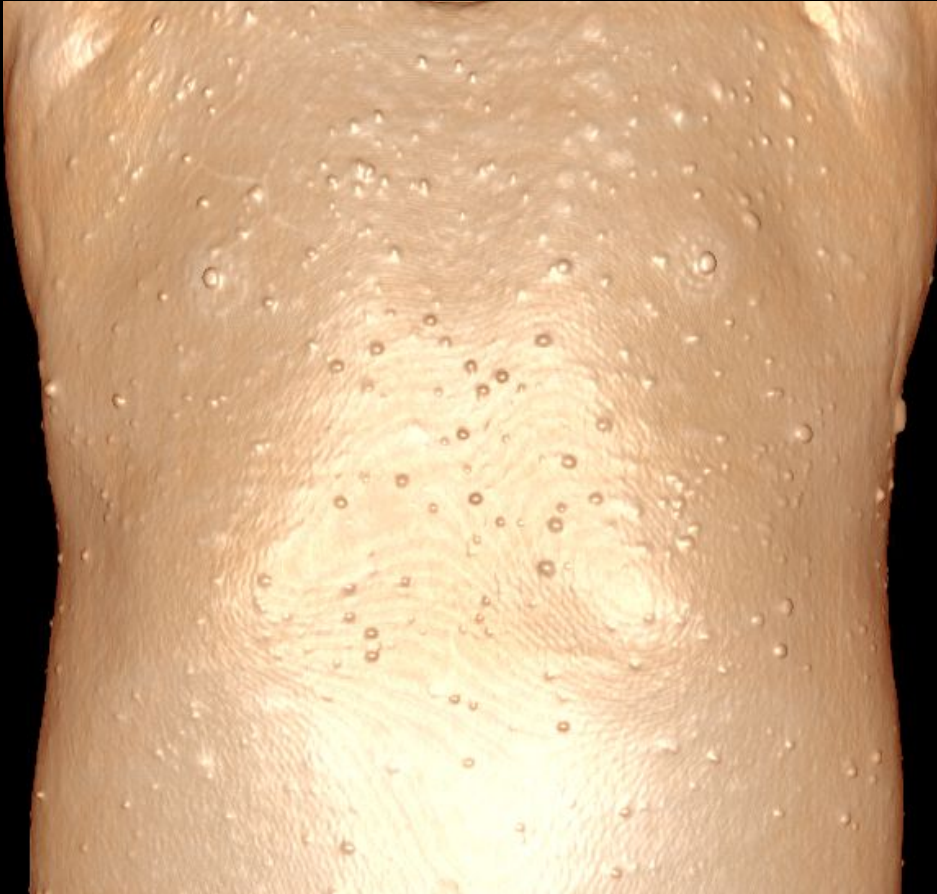
**Fig. 2.** Imágenes axiales y coronales de TC toracoabdominal. En las imágenes de la izquierda se pueden observar unas lesiones ovaladas hipodensas adyacentes a troncos supraaórticos, alrededor de la tráquea, así como paraesofágicas, en relación con neurofibromas. También se visualizan neurofibromas en la pared abdominal de flanco derecho (A) y en la musculatura aductora izquierda (B).

# Neurofibromatosis tipo 1



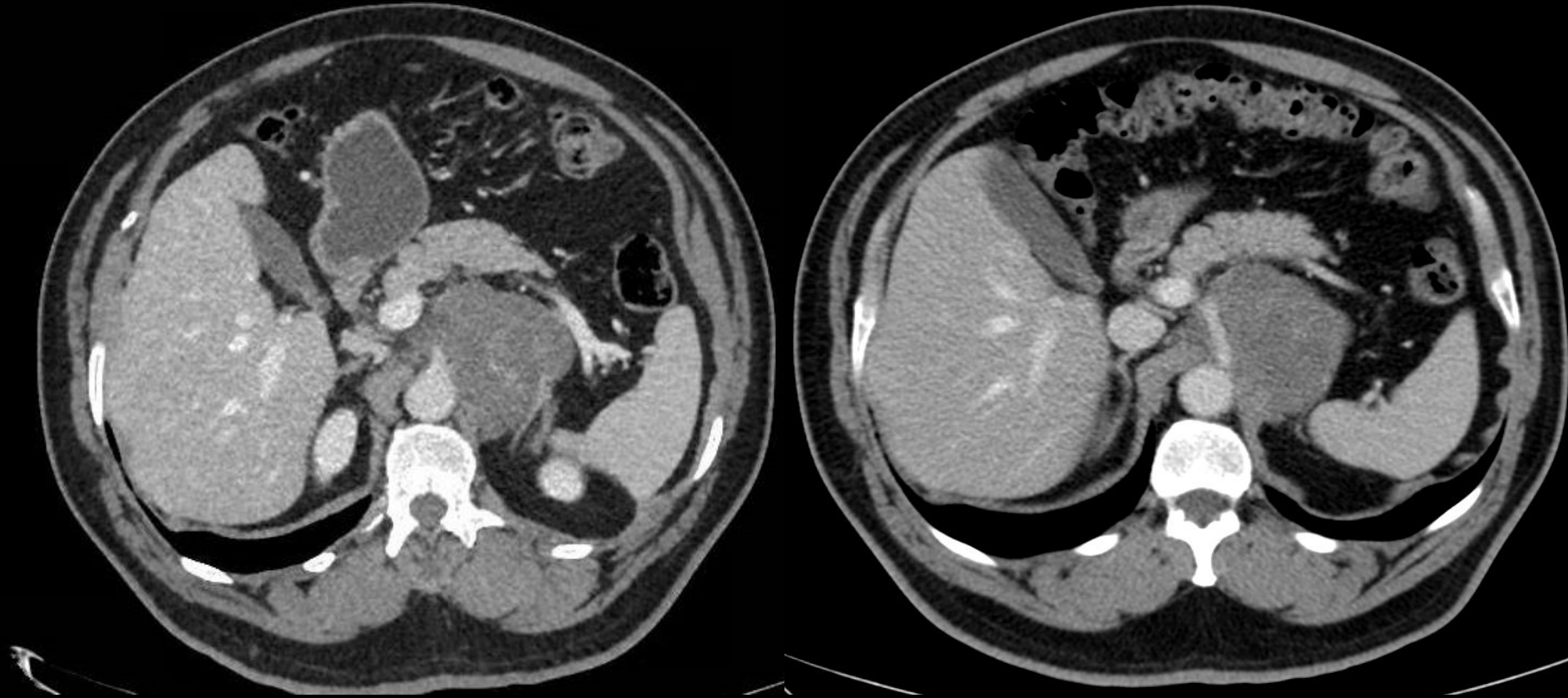
**Fig. 3.** Imágenes axial y coronales de TC toracoabdominal. Neurofibromas confluentes alrededor del tronco celíaco (con extensión al hilio hepático), así como masa hipodensa infiltrativa mesentérica compatible con neurofibroma.

# Neurofibromatosis tipo 1



**Fig. 4.** Reconstrucción 3D de TC de abdomen y RM potenciada en T2 que muestran neurofibromas.

# Neurofibromatosis tipo 1



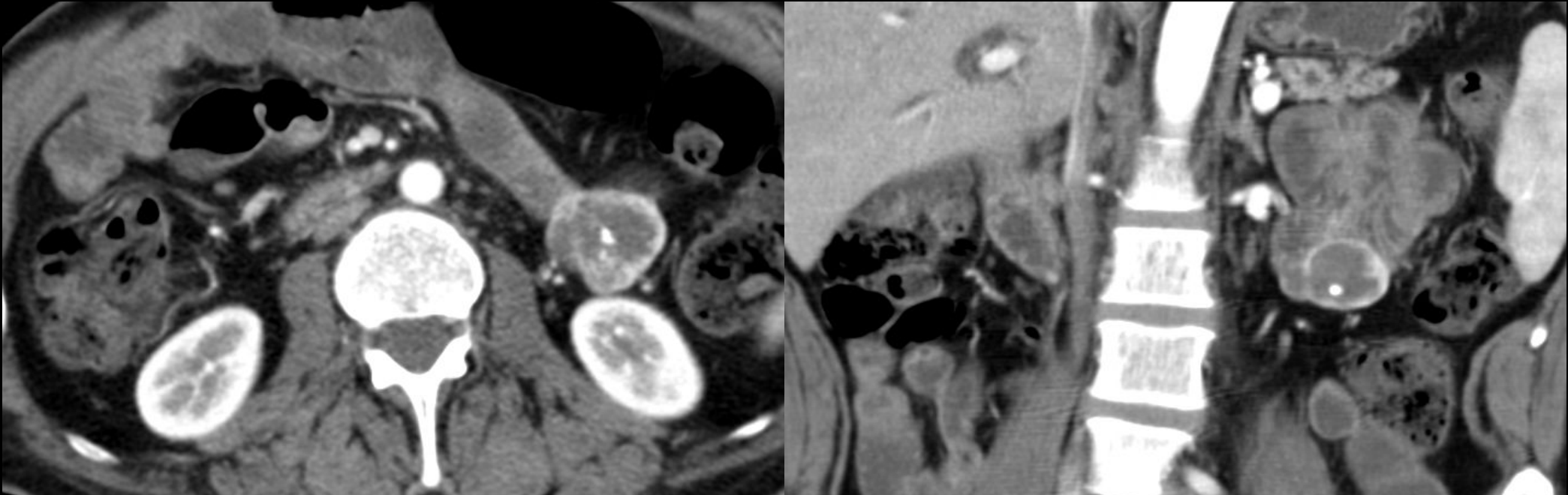
**Fig. 5.** Masa retroperitoneal izquierda con origen en la glándula suprarrenal izquierda. Se confirmó diagnóstico anatomopatológico de ganglioneuroma.

# Neurofibromatosis tipo 1

## Tumores gastrointestinales

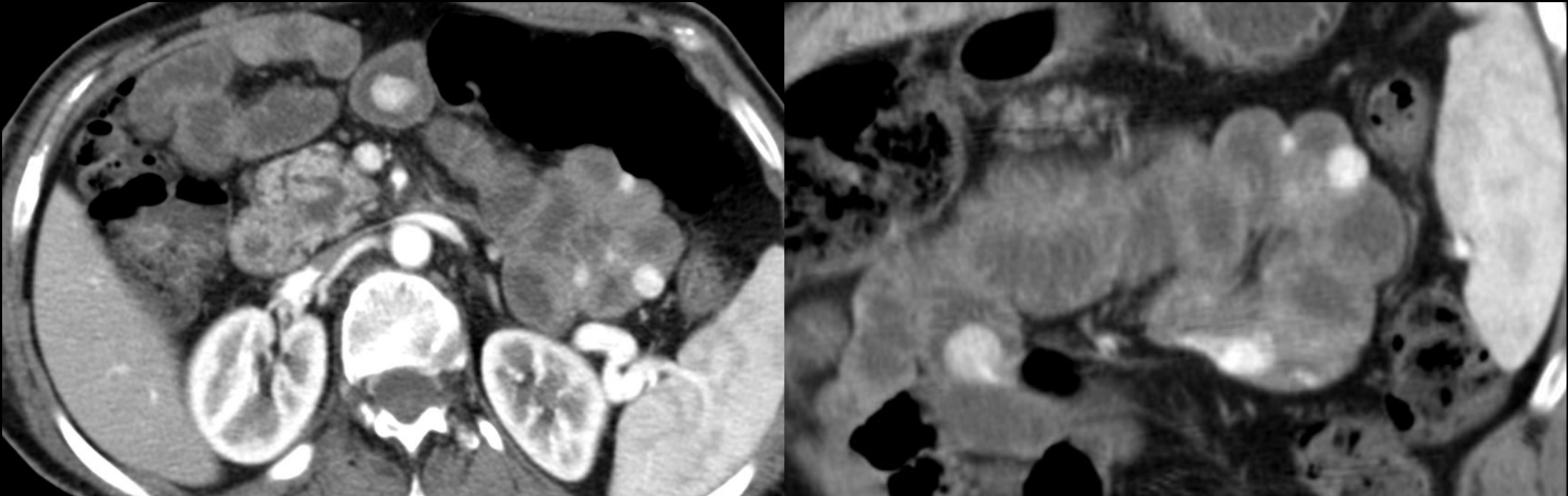
- GIST:
    - De predominio en intestino delgado y multifocales.
    - Frecuente asociación con otras neoplasias.
    - Si presentan clínica, suele corresponder a dolor abdominal y sangrado.
    - Ausencia de marcador KIT a diferencia de los esporádicos.
  - Tumores neuroendocrinos:
    - Tumor carcinoide.
    - Feocromocitoma.
    - Paraganglioma.
    - Se pueden identificar áreas hipoatenuadas secundarias a necrosis.
  - Tumores en región periampular (carcinoide, GIST, adenocarcinoma).
-

# Neurofibromatosis tipo 1



**Fig. 6.** Imágenes axial y coronal de TC de abdomen. Lesión sólida en yeyuno proximal, que presenta realce periférico y área central de menor densidad con calcificación central. Hallazgo compatible con GIST en el contexto de neurofibromatosis.

# Neurofibromatosis tipo 1



**Fig. 7.** Imágenes axial y coronal de TC de abdomen. Lesiones sólidas hipervasculares en yeyuno igualmente sugestivas de GIST.

# Neurofibromatosis tipo 1



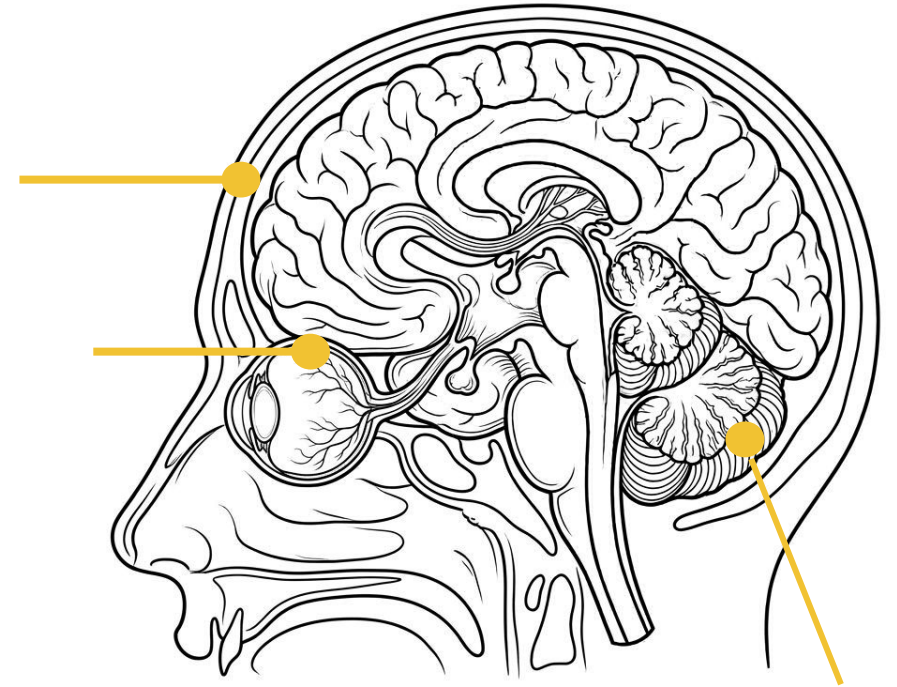
**Fig. 8.** Imágenes axial y coronal de TC de abdomen. Lesión polipoidea en segunda porción duodenal compatible con tumor neuroendocrino.

# Síndrome de Von Hippel-Lindau

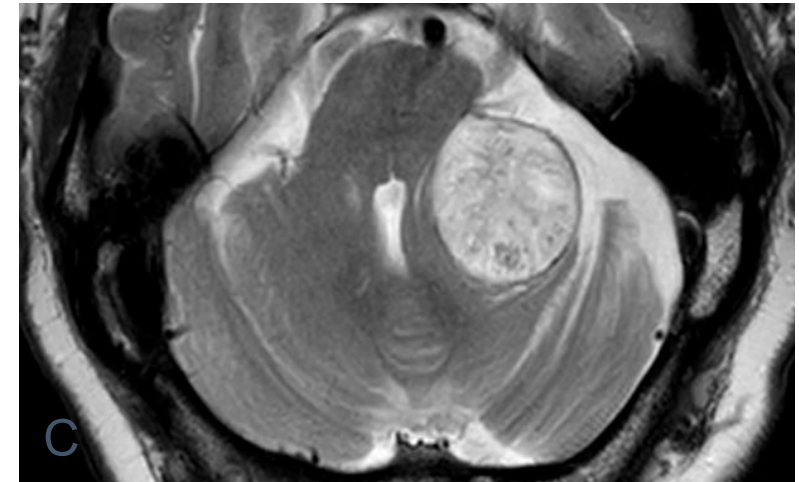
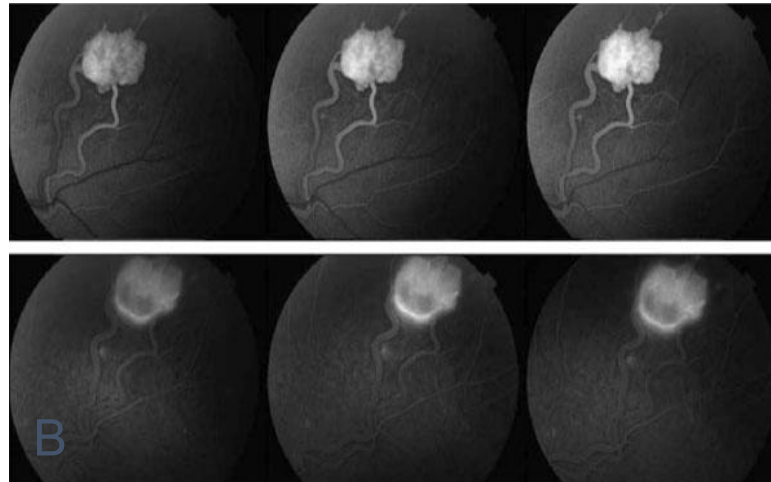
Es una enfermedad autosómica dominante con afectación localizada en el cromosoma 3.

Su clínica más frecuente fuera del abdomen es la siguiente:

- Angiomas cutáneos.
- Hemangioblastomas retinianos:
  - Pueden ser la primera manifestación.
  - Producen desprendimiento de retina y disminución de la agudeza visual.
- Hemangioblastomas cerebelosos:
  - Pueden secretar eritropoyetina y dar policitemia.

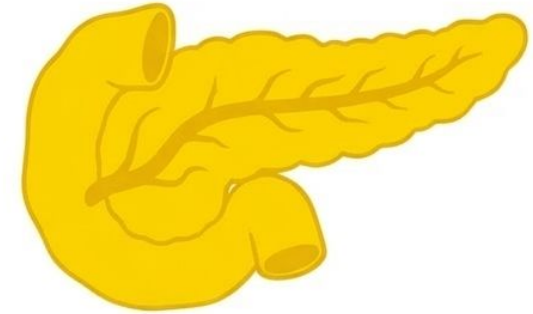


# Síndrome de Von Hippel-Lindau



**Fig. 9.** Imágenes de bibliografía de angioma cutáneo (A), hemangioblastoma retiniano (B) y hemangioblastoma cerebeloso (C).

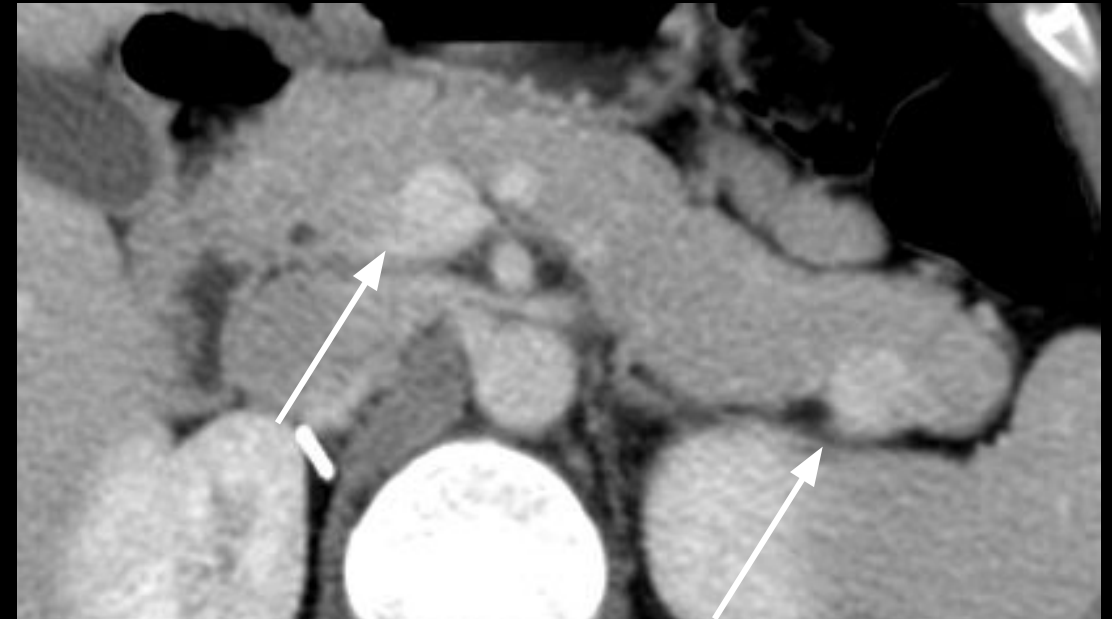
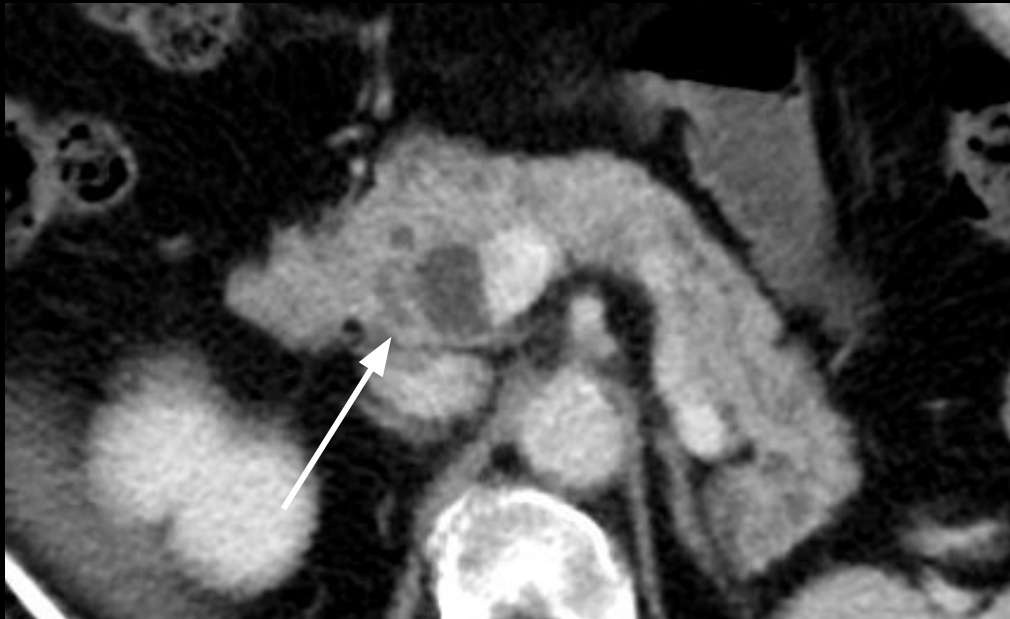
# Síndrome de Von Hippel-Lindau



## Hallazgos pancreáticos:

- Quistes pancreáticos (90%).
    - Son homogéneos, sin componente sólido ni septos.
    - No presentan comunicación ductal (a diferencia de otras lesiones como la NMPI).
  - Cistoadenoma seroso.
    - Lesiones típicamente microquísticas en ocasiones con calcificación central.
  - Tumores neuroendocrinos.
    - Con apariencia sólida, siendo hipercaptantes en fase arterial.
-

# Síndrome de Von Hippel-Lindau

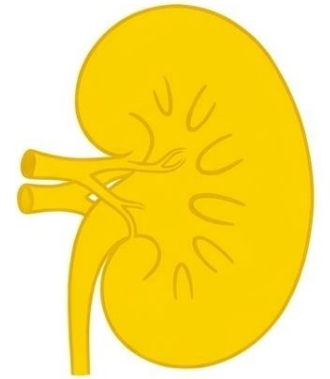


**Fig. 10.** Imágenes axiales de TC de abdomen. Lesiones hipo e hiperdensas a nivel pancreático compatibles con quistes (A) y neoplasias (B).

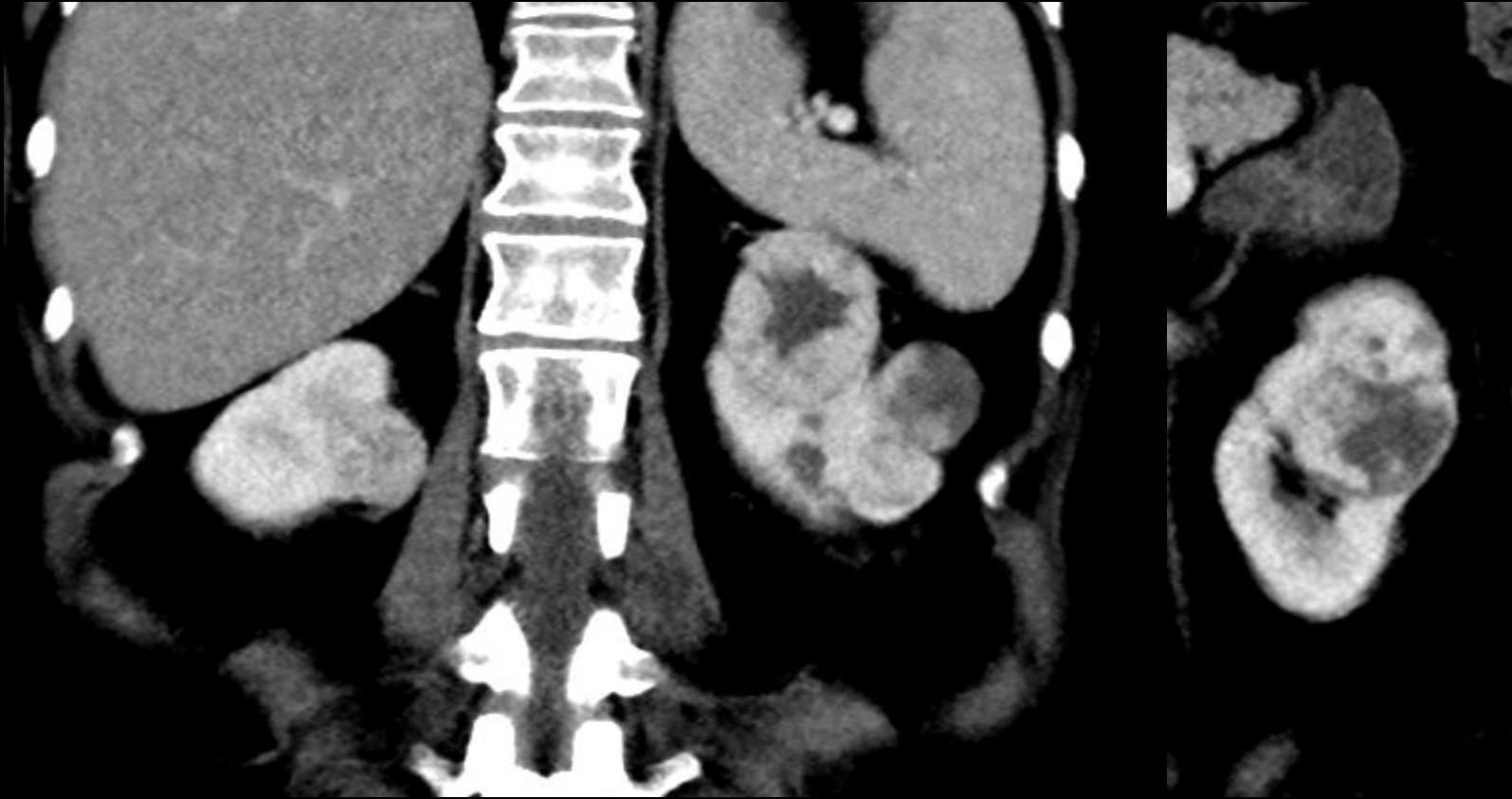
# Síndrome de Von Hippel-Lindau

## Hallazgos renales:

- Quistes corticales bilaterales.
  - Lesiones hipoatenuadas (<20 UH) con paredes bien definidas.
- Carcinoma células claras.
  - Lesiones sólidas habitualmente hipervasculares o quísticas con nódulos o septos gruesos.
  - Pueden ser bilaterales.



# Síndrome de Von Hippel-Lindau



**Fig. 11.** Imágenes coronales de TC de abdomen. Lesiones sólidas hipervasculares con centro hipodenso en ambos riñones compatibles con neoplasias renales.

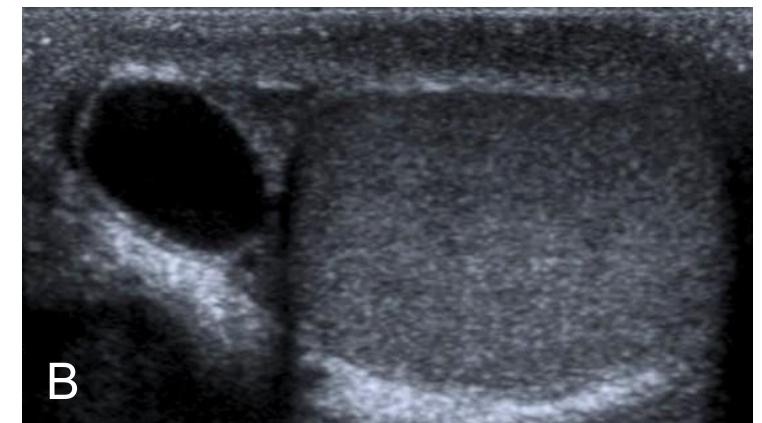
# Síndrome de Von Hippel-Lindau

## Hallazgos adrenales:

- Feocromocitoma:
  - En ocasiones pueden ser multifocales, bilaterales y extraadrenales.
  - En familias con alta prevalencia de feocromocitoma, es menos común la aparición de CRC y hemangioblastomas en SNC.

## Hallazgos genitourinarios:

- Quistes o cistoadenomas de epidídimo.
- Cistoadenomas: en cabeza, con apariencia sólida.



**Fig. 12.** Imagen axial de TC de abdomen y ecografía testicular. Imagen hipervascular en glándula adrenal izquierda en relación con feocromocitoma en paciente con suprarrenalectomía derecha previa también por feocromocitoma (A). Quiste en cabeza del epidídimo (B).

# Esclerosis tuberosa

Es una enfermedad autosómica dominante cuya afectación se puede localizar en los cromosomas 9 (donde se localiza el gen TSC1) o en el 16 (TSC2). Sus principales afectaciones son:

Manifestaciones cutáneas:

- Máculas hipopigmentadas lanceoladas (hoja de fresno).
- Angiofibromas faciales.
- Fibromas periungueales.

Manifestaciones neurológicas:

- Crisis convulsivas.
- Hamartomas cerebrales parenquimatosos.
- Hamartomas subependimarios gliales.

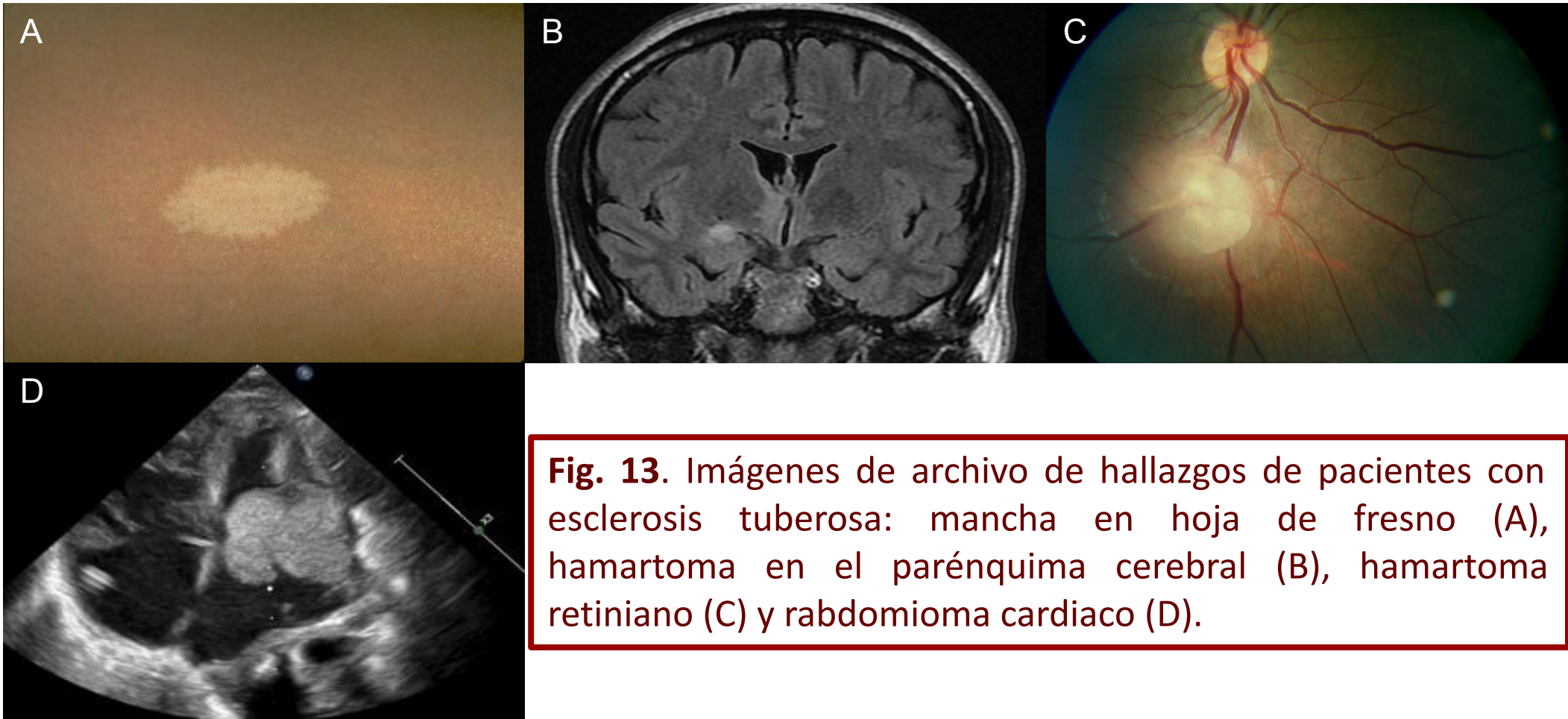
Manifestaciones oculares:

- Hamartomas gliales retinianos.

Manifestaciones cardíacas:

- Rabdomioma.

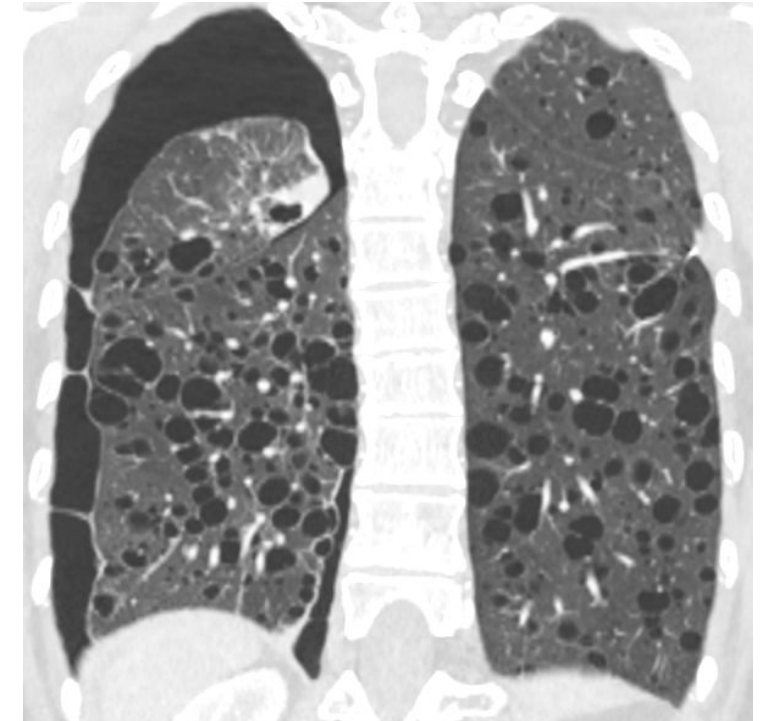
# Esclerosis tuberosa



**Fig. 13.** Imágenes de archivo de hallazgos de pacientes con esclerosis tuberosa: mancha en hoja de fresno (A), hamartoma en el parénquima cerebral (B), hamartoma retiniano (C) y rabiomioma cardiaco (D).

# Esclerosis tuberosa

- Linfangioleiomiomatosis:
  - Aparece en mujeres en edad reproductiva.
  - La presentación más frecuente es la de quistes numerosos y difusos con compromiso senos costofrénicos.
  - Cuando da clínica suele ser de neumotórax/quilotórax.
  - Esta entidad tiene mejor pronóstico que la forma esporádica.

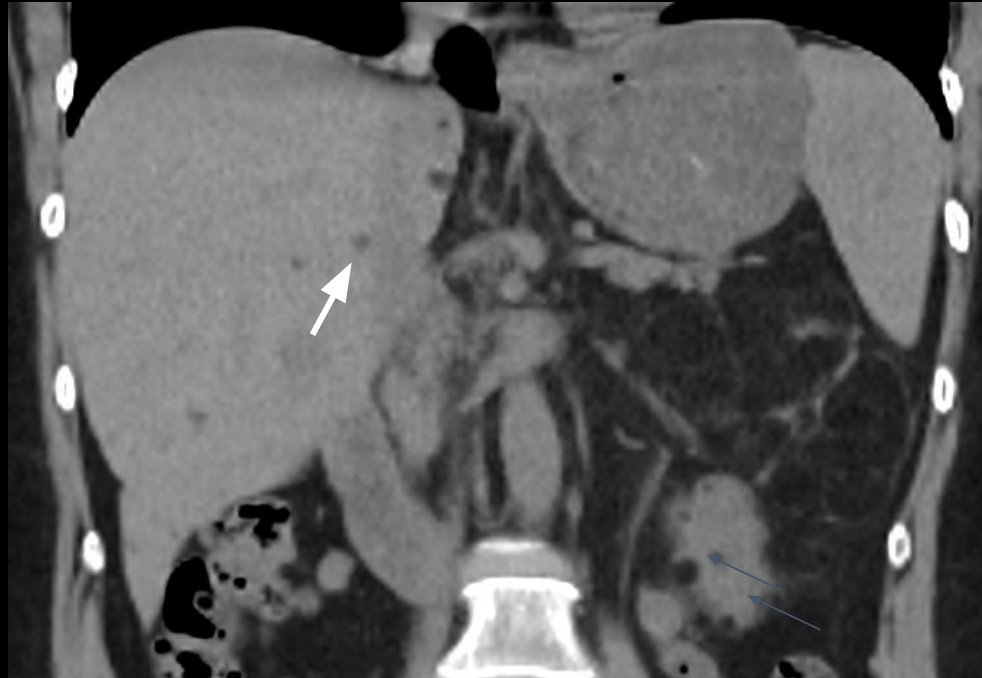


**Fig. 14.** Imagen coronal de TC de tórax de paciente con linfangioleiomiomatosis. Múltiples imágenes quísticas difusas en ambos hemitórax. Neumotórax derecho.

# Esclerosis tuberosa

- Angiomiolipomas renales (80%):
    - Presentan mayor tendencia a ser múltiples, bilaterales, más grandes que en población general, así como su aparición a una edad más temprana.
    - La prueba diagnóstica habitual es el TC, donde se observan áreas de grasa macroscópica con atenuaciones inferiores a -10 UH.
    - También se pueden ver a nivel hepático.
  - Quistes renales.
  - Carcinoma células claras:
    - Tienen un riesgo de aparición similar a la población general pero lo hacen a una edad más temprana.
    - Es frecuente visualizar necrosis y circulación colateral.
-

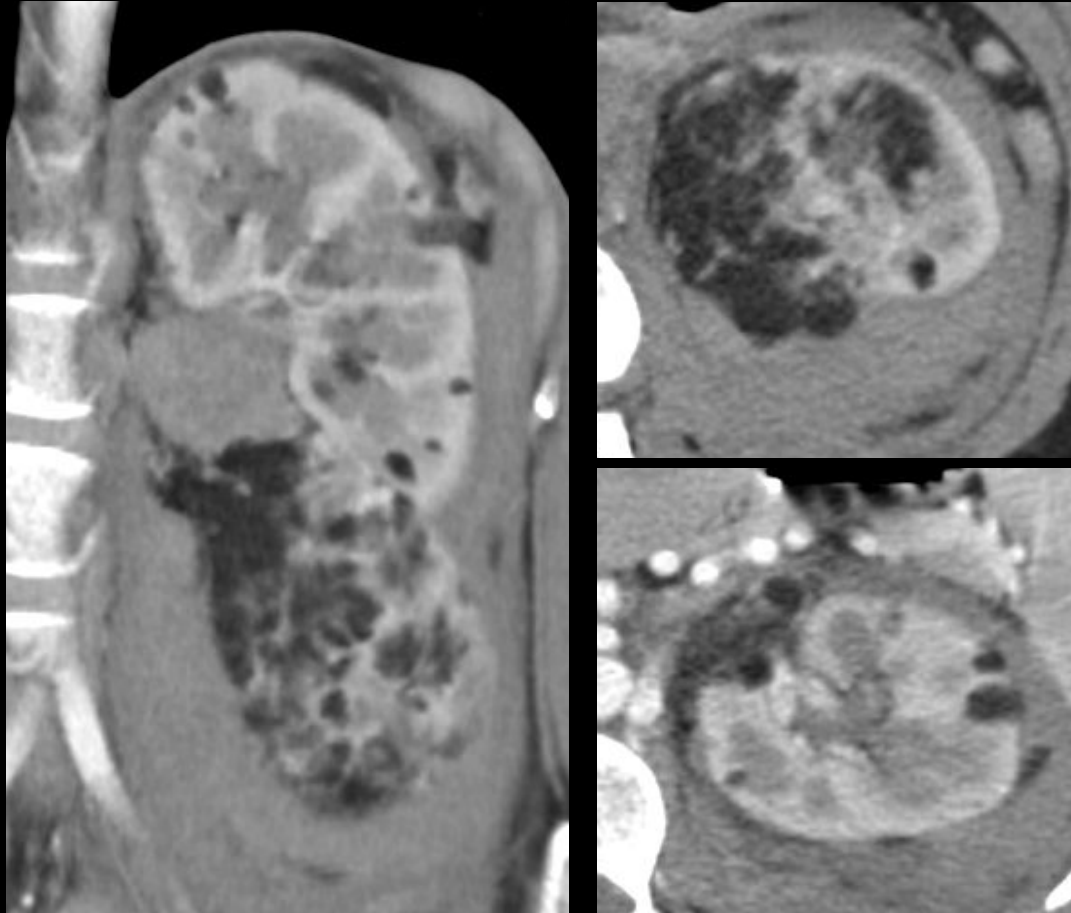
# Esclerosis tuberosa



**Fig. 15.** Imágenes axial y coronales de TC de abdomen. Lesiones con densidad grasa en ambos riñones y en el hígado (flecha) en relación con angiomiolipomas.



# Esclerosis tuberosa



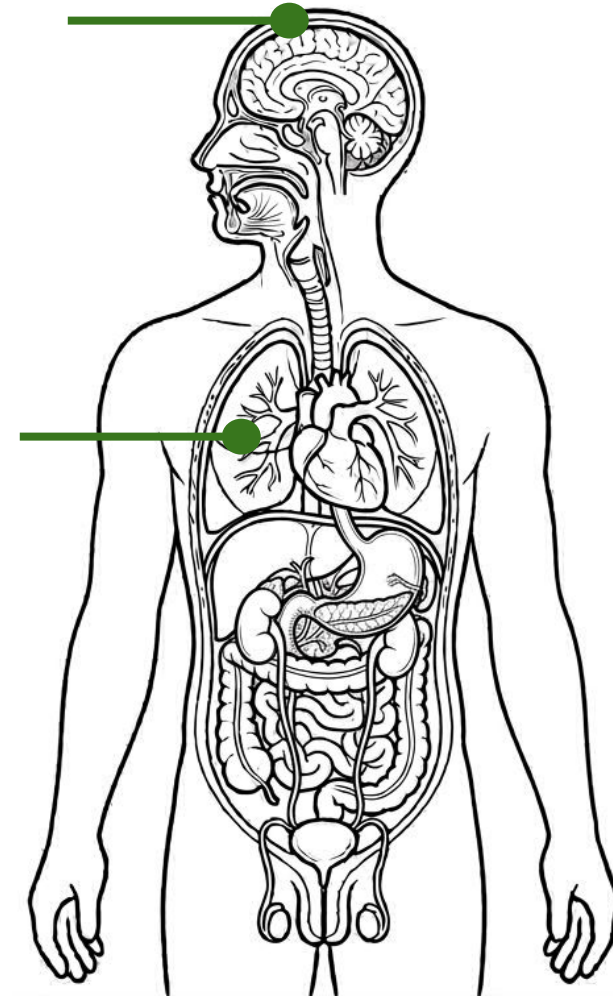
**Fig. 16.** Imágenes axiales y coronal de TC de abdomen. Extenso hematoma en fosa renal izquierda dependiente de angiomiolipoma en polo inferior. Hallazgos compatibles con síndrome de Wunderlich por rotura de angiomiolipoma.

# Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

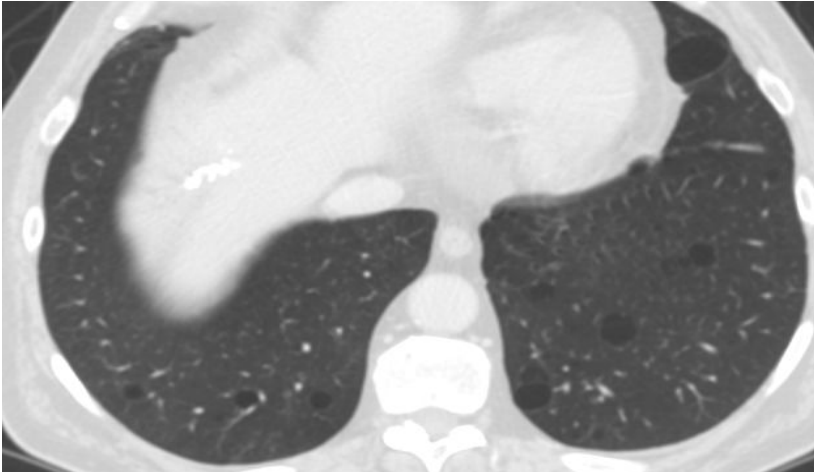
Enfermedad autosómica dominante causada por una mutación del gen de la foliculina (cromosoma 17).

Sus principales hallazgos extraabdominales son:

- Lesiones cutáneas/tumores folículo capilar:
  - Fibrofoliculomas.
  - Tricodiscomas.
  - Acrocordomas.
- Quistes pulmonares.



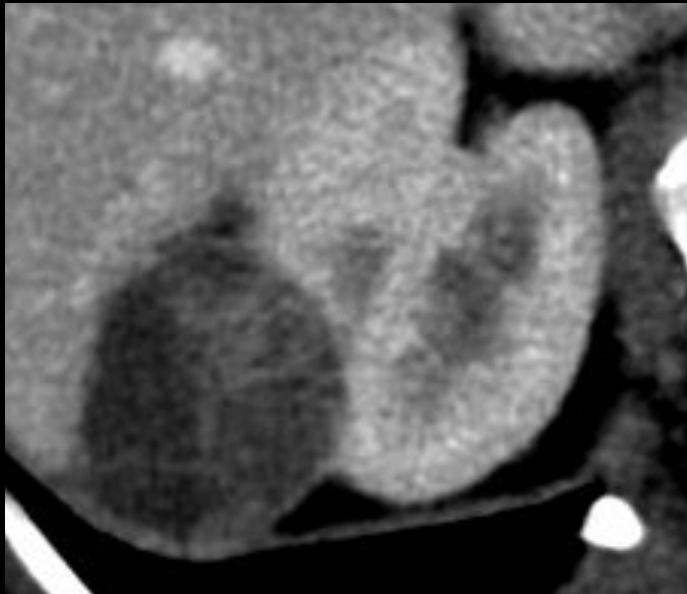
# Síndrome de Birt-Hogg-Dubé



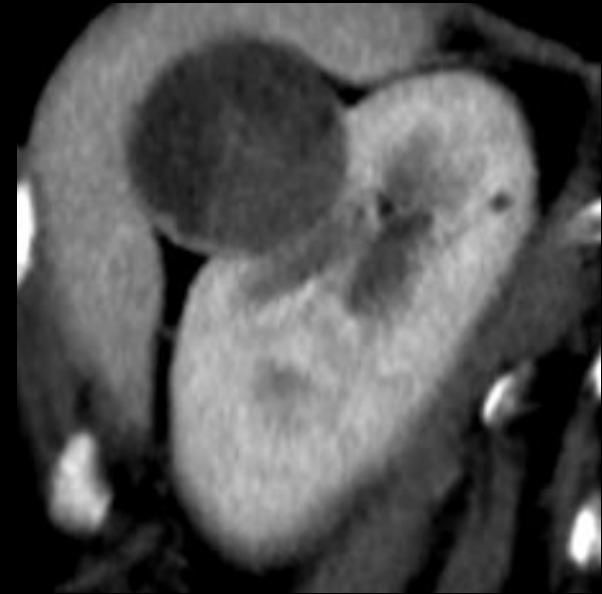
**Fig. 17.** Imagen axial de TC de tórax en ventana de parénquima con presencia de quistes en ambos hemitórax. Imágenes de bibliografía de fibrofolliculomas (A) y acrocordomas (B).

# Síndrome de Birt-Hogg-Dubé

- Neoplasias renales.
  - Histológicamente predomina oncocitoma, tumor cromóforo y carcinoma de células claras.
  - Suelen ser multifocales y bilaterales.
  - Más indolentes que en otros síndromes hereditarios.
- Lipomas, pólipos colorrectales, carcinoma.



**Fig. 18.** Imágenes axial y coronal de TC de abdomen. Masa en riñón derecho cuyo diagnóstico fue carcinoma de células claras.



# Conclusiones

- Es fundamental que el radiólogo conozca las diversas manifestaciones abdominales que pueden presentar por imagen los síndromes neurocutáneos para un diagnóstico precoz de cara a su abordaje posterior.
  - La presencia de GIST multifocales asociados a otras neoplasias como el tumor neuroendocrino es frecuente en pacientes con **neurofibromatosis tipo 1**.
  - La combinación de hemangioblastoma cerebeloso con lesiones a nivel renal y/o pancreático sugiere el diagnóstico de **síndrome de Von Hippel-Lindau**.
  - Los pacientes con **esclerosis tuberosa** presentan angiomiolipomas renales bilaterales hasta en un 80% de los casos, siendo habitualmente de gran tamaño y aparición temprana.
  - La combinación de neoplasias renales con quistes pulmonares es característica del **síndrome de Birt-Hogg-Dubé**.
-

# Bibliografía

1. Elster AD. Radiologic screening in the neurocutaneous syndromes: strategies and controversies. AJNR 1992; 13:1078-82.
  2. Basile U, Cavallaro G, Polistena A et al. Gastrointestinal and retroperitoneal manifestations of type 1 neurofibromatosis. J Gastrointest Surg 2010; 14:186-94.
  3. Washecka R, Hanna M. Malignant renal tumors in tuberous sclerosis. Urology 1991; 37: 340-3.
  4. Maher ER, Yates JR, Harries R, et al. Clinical features and natural history of von Hippel-Lindau disease. Q J Med 1900; 77:1151-63.
  5. Zbar B, Alvord WG, Glenn G, et al. Risk of renal and colonic neoplasms and spontaneous pneumothorax in the Birt-Hogg-Dubé syndrome. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 2002; 11:393-400.
-