

Facomatosis

Sergio Díaz Prados

Hospital Virgen de las Nieves

Granada

Índice

1. Neurofibromatosis 1 (enfermedad de Von Recklinghausen) y 2
2. Esclerosis tuberosa
3. Síndrome de Von Hippel-Lindau (Angiomatosis retinocerebelosa)
4. Síndrome de Sturge-Weber
5. Otros

Facomatosis=síndromes neurocutáneos

*Raro y heterogéneo grupo de enfermedades, la mayoría de **carácter hereditario con afectación multisistémica** que incluye la afectación de la piel y la aparición de tumores del sistema nervioso central (+ frec.) y periférico*

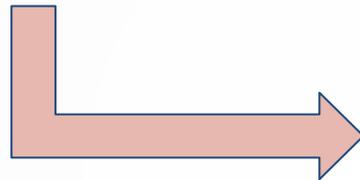
Su punto en común es la alteración en el desarrollo de las estructuras que se derivan del ectodermo, aunque también pueden afectarse estructuras de origen mesodérmico y endodérmico

Facomatosis vs Neurocristopatías vs trastornos renales quísticas hereditario

Facomatosis vs Neurocristopatías

Neurocristopatías (ej: Treacher Collins)

Agrupación de >50 enfermedades rupo de enfermedades que son causadas por anomalías **ESPECÍFICAMENTE DE Células de la Cresta Neural (NCC)**



SNP, autónomo y entérico; el cartílago y los huesos de la cara; y los tejidos del ojo, corazón, glándula tiroides y glándulas suprarrenales.

-
- Malformaciones causadas por el desarrollo anormal de las NCC
 - Neoplasias derivadas de NCC
 - Síndromes combinados
-

En común: Angiogénesis anormal y en general anomalías que afectan a derivados de NCC: SNP, células cromafines, el tejido adiposo, melanocitos...

Término neurocristopatías: base embriológica unificadora para estas enfermedades multisistémicas

Hiperpigmentación de la piel

Factor de crecimiento hepatocitario (HGF)---> proliferación y migración de melanocitos—> migración a meninges—> benignos o malignos

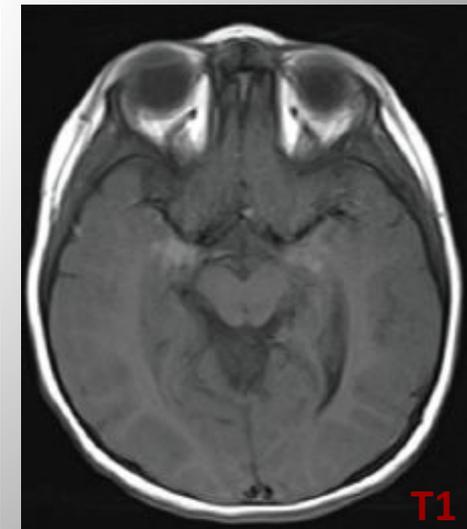
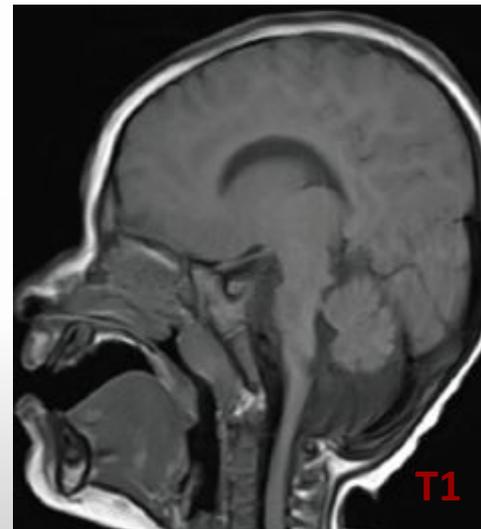
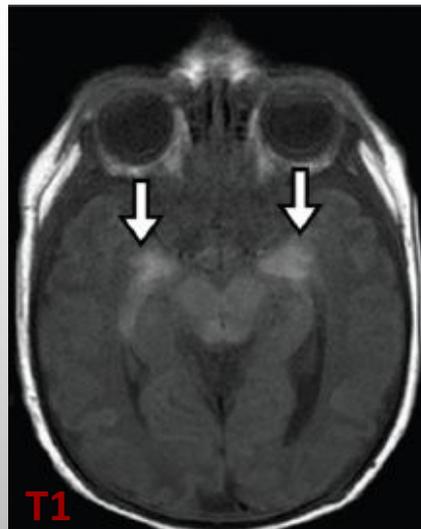
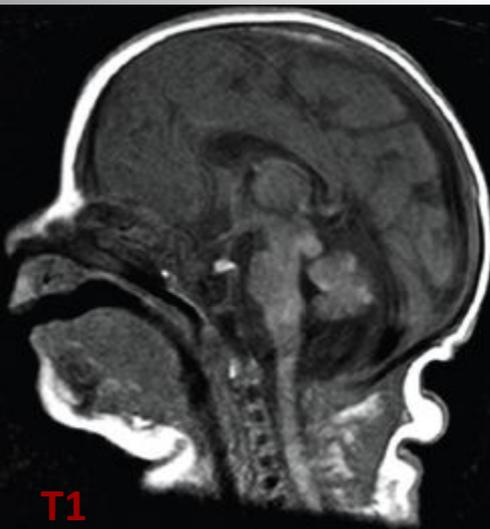


Inic asintomática - hidrocefalia comunicante- melanoma

El melanocitoma congénito neurocutáneo (rara): nevos melanocíticos congénitos en la piel y tumores melanocíticos en las leptomeninges en SNC

Depósitos melanocíticos en la amígdala, diencéfalo, tronco encefálico y cerebelo (hipoplásico)

Seguimiento (3 a); mielinización

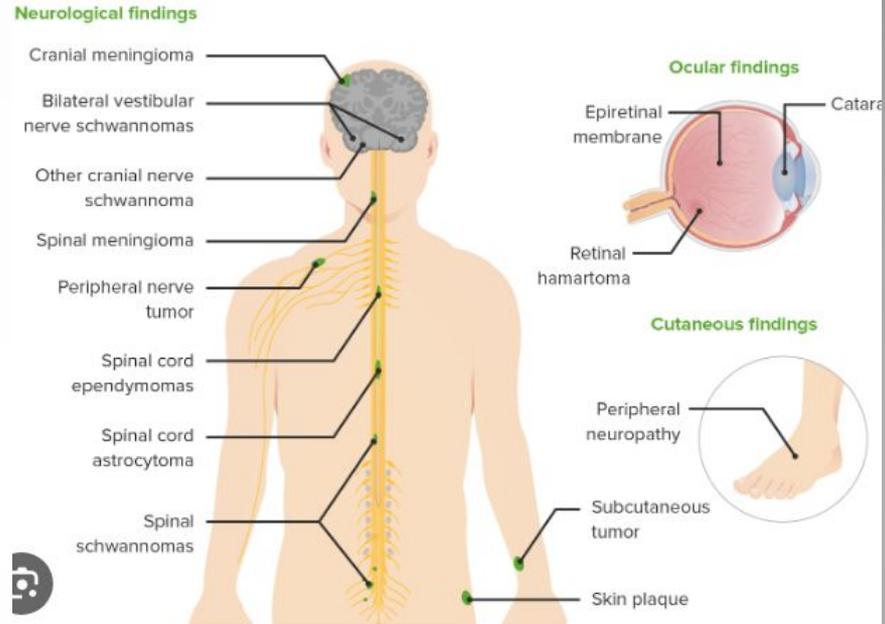
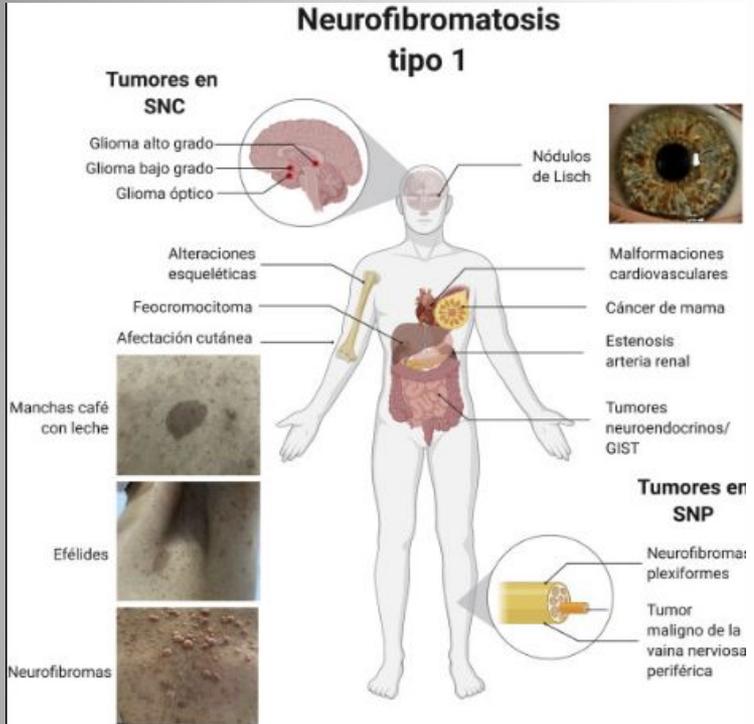


Neurofibromatosis

Enfermedad de Von Recklinghausen

TIPO 1

TIPO 2



>6



schwannomas cutáneos

<6

Neurofibromatosis

TIPO 1

Epidemiología

- 1:3.000-5.000 RN
- Facomatosis + fr.
- Manifestación + temprana

Etiología

- **50% AD, 50% de novo penetrancia del 100%**
- Cromosoma 17q12, gen NF → neurofibromina (regulador negativo de protooncogen RAS)

TIPO 2

Epidemiología

- 1: 25,000-30,000
- Manifestación + tarde
- DDX con schwannomatosis

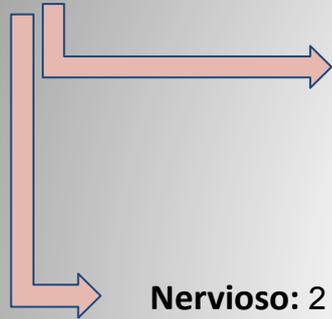
Etiología

- **50% AD, 50% de novo penetrancia + variable**
- Cromosoma 22q12 → Gen NF2 → proteína Merlin → Gen supresor de tumores

Neurofibromatosis

TIPO 1

Criterios diagnósticos (2 o +):

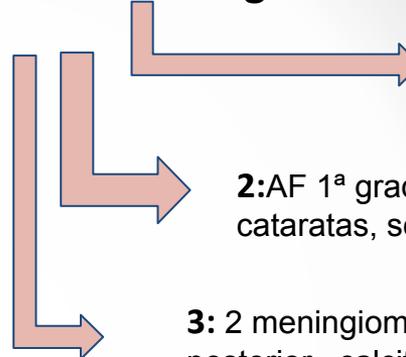


Extra-nervioso: >6 manchas, pecas axilares o inguinales, 2 nódulos de Lish, displasia ósea, AF 1 grado

Nervioso: 2 neurofibromas, neurofibroma plexiforme, glioma de la vía óptica

TIPO 2

Criterios diagnósticos (1): Menos utilizados



1: schwannoma vestibular bilateral

2: AF 1ª grado y meningiomas, gliomas, cataratas, schwannoma

3: 2 meningiomas y glioma/catarata subc posterior , calcificaciones cerebrales

Protocolo de estudio

TC sin contraste: displasia del esfenoides/dilatación de la fosa craneal media/ proptosis ipsilateral

Angio-TC: Displasias vasculares: estenosis, moya-moya, aneurismas

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

Si sospecha de afectación vascular....

AngioRM arterial mediante técnica 3D TOF del PW

Si estudio de órbitas

Coronal o axial T1 con supresión grasa sin y con gadolinio i.v. FIESTA T2 □ estudio del nervio óptico

Neurofibromatosis

Hallazgos en sistema nervioso

NF1	NF2
Lesiones displásicas de sustancia blanca	Schwannomas vestibulares
Neurofibromas; en especial plexiforme	Ependimomas y lesiones espinales
Gliomas; en especial de V.O.	Meningiomas
Displasias vasculares	
Otros hallazgos	

Neurofibromatosis

TIPO 1

1. Lesiones displásicas de la sustancia blanca; FASI (áreas focales de intensidad de señal); objetos brillantes no identificados (UBO)

Representan áreas de vacuolización mielínica y/o hamartomas no neoplásicos. Presentes en el 70-90% de los casos. Localización en puente, ganglios, tálamo, pedúnculos...

VIENEN Y VAN

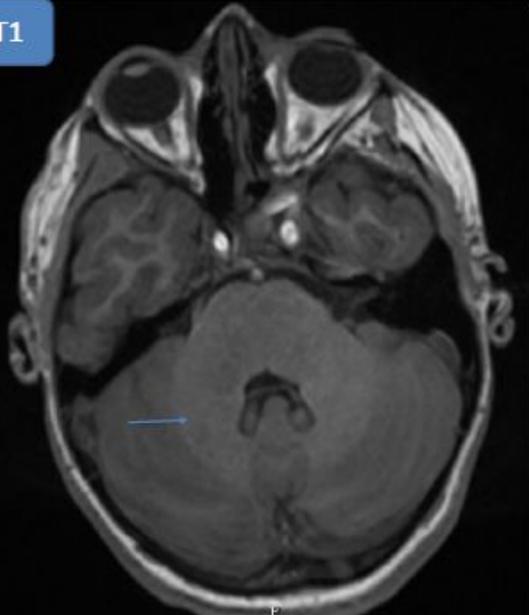
T1: Isointensas. T2: Hiperintensas, poco definidas. **No efecto masa.** T1+C: No realce

Difusión: Aumento ADC en comparación con sustancia blanca normal

TC: en ganglios basales, se muestran como lesiones uni o bilaterales, bien definidas sin realce tras el CIV

Incremento en número o tamaño en > 10 años → **Neoplasia; Glioma**

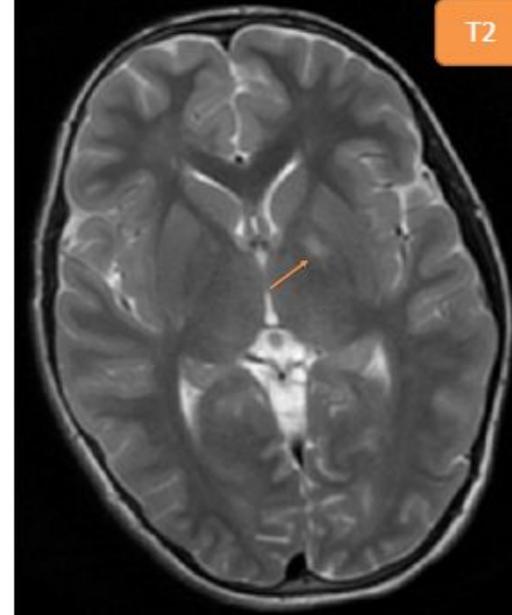
T1



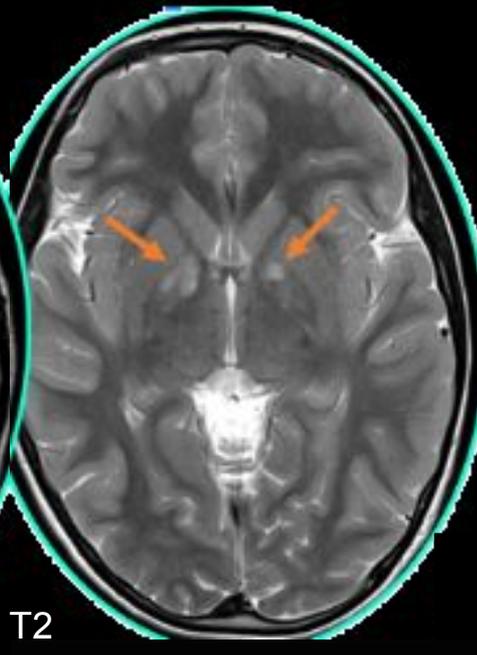
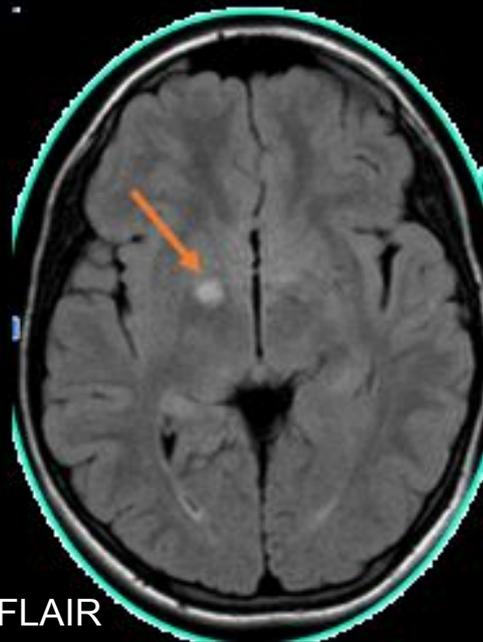
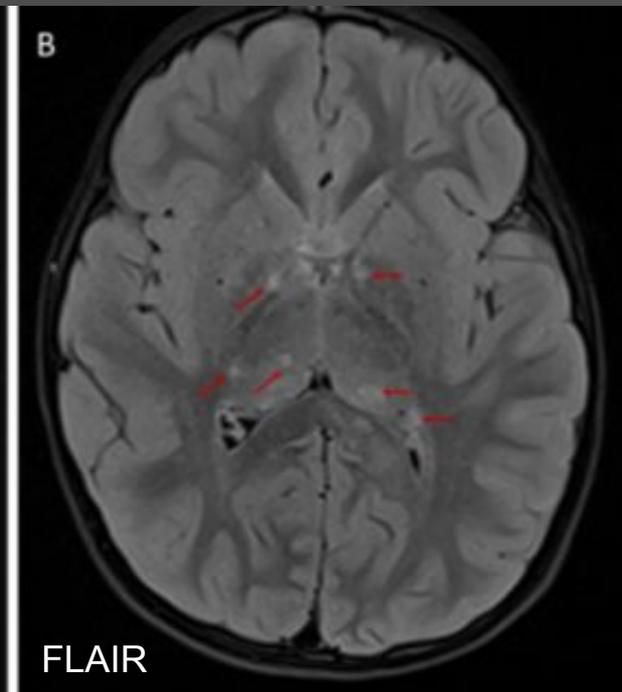
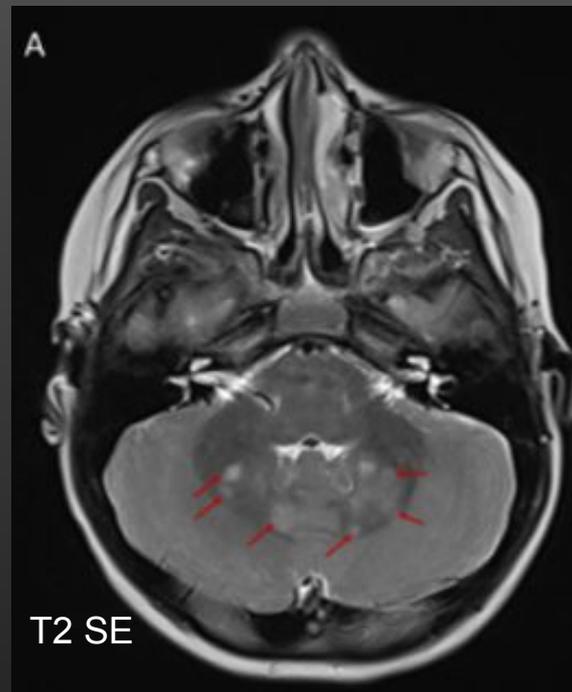
T2



T2



Múltiples FASI infratentoriales, en ambos pedúnculos cerebelosos, tálamos y núcleos lenticulares



Focos de vacuolización mielínica en globos pálidos

Neurofibromatosis

TIPO 1

2. Neurofibromas

Tumores benignos de la vaina nerviosa periférica. Compuestos por células de Schwann, fibroblastos, mastocitos, macrófagos, células endoteliales, pericitos y células perineurales

5 formas morfológicas

- **Intraneural localizado/nodular**
- **Cutáneo localizado/nodular**
- **Cutáneo difuso**
- **Plexiforme**
- **Masivo difuso de tejidos blandos**

1. **Localizada cutánea intraneural (90%):** órbitas, cabeza, cuello, tejidos blandos paraespinales...

2. **Plexiforme**

Engrosamiento fusiforme siguiendo el eje del fascículo nervioso

¿neurofibroma plexiforme (más profundo) y neurofibroma cutáneo difuso?

Compromiso difuso de un extenso segmento neural y sus ramas

Neurofibromatosis

TIPO 1

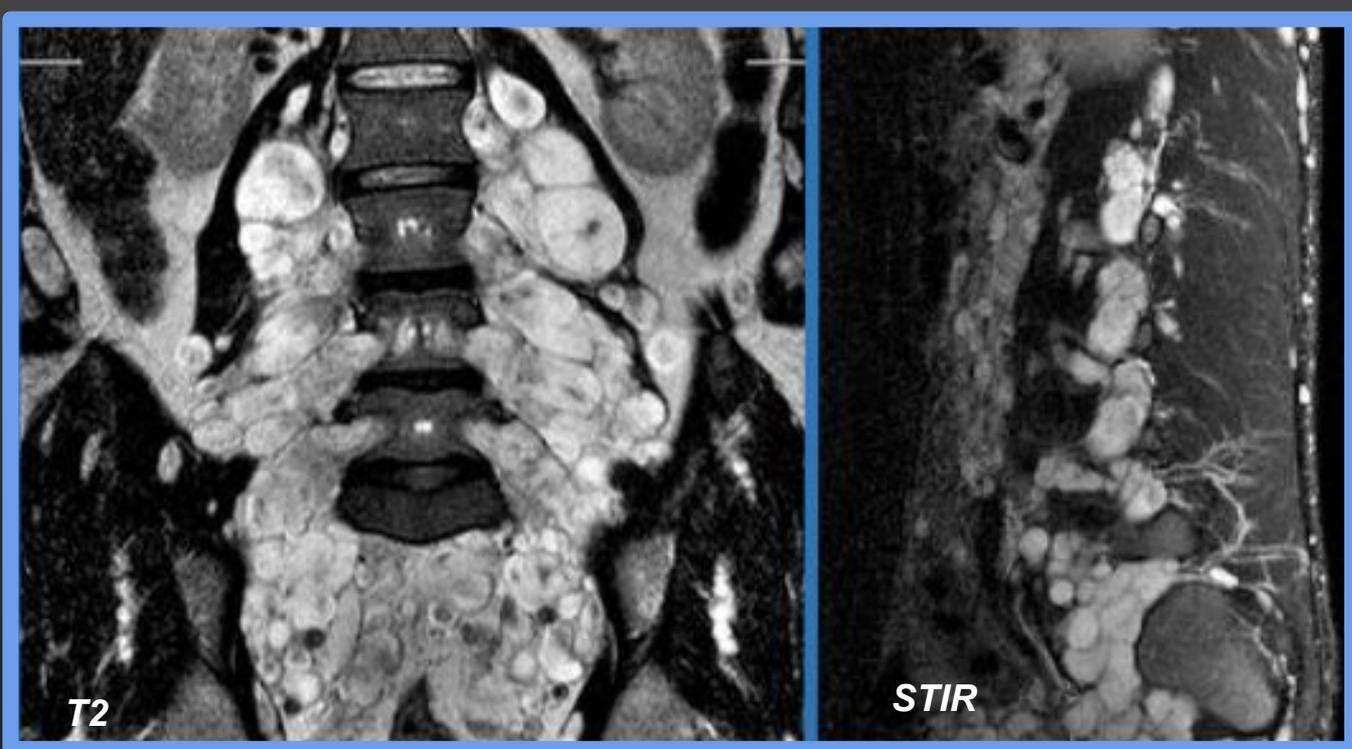
2.1. Neurofibromas medulares

Destacan los Neurofibromas de localización intradurales, mixtos intradurales y extradurales, y puramente extradurales (+ frec forma de masa tubular)

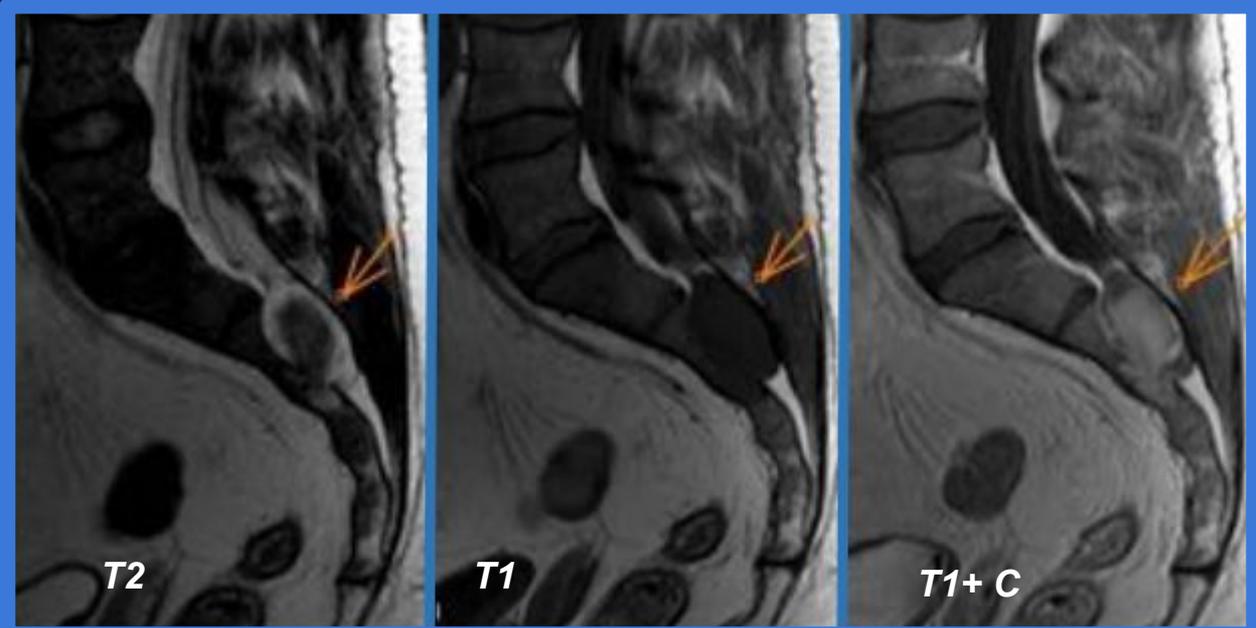
HALLAZGOS:

- **Morfología en reloj de arena y desplazar la médula espinal al lado contralateral**
- **Suele acompañarse de ensanchamiento de los agujeros intervertebrales**
- T2: Hiperintensos
- T1+C: Marcado realce; cuantos más grandes más heterogéneo
- TC: masas fusiformes hipodensas (20 –30 UH) que puede presentar degeneración quística





Engrosamiento fusiforme y nodular de troncos nerviosos mayores; PLEXIFORME



Engrosamiento nodular que remodela margen posterior del sacro, "signo de la diana" con realce tras contraste; NEUROFIBROMA

Neurofibromatosis

TIPO 1

2.2 Neurofibromas plexiformes: tumoración por lo general congénita en la que se encuentra tejido nervioso, muscular, conectivo, cutáneo

PATOGNOMÓNICA

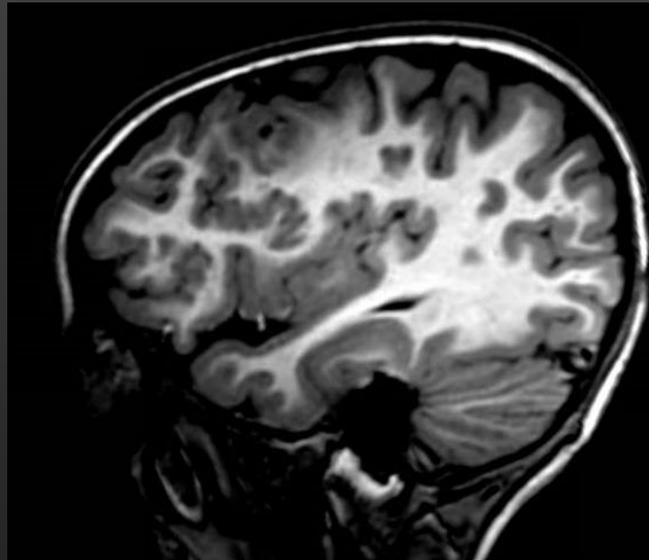
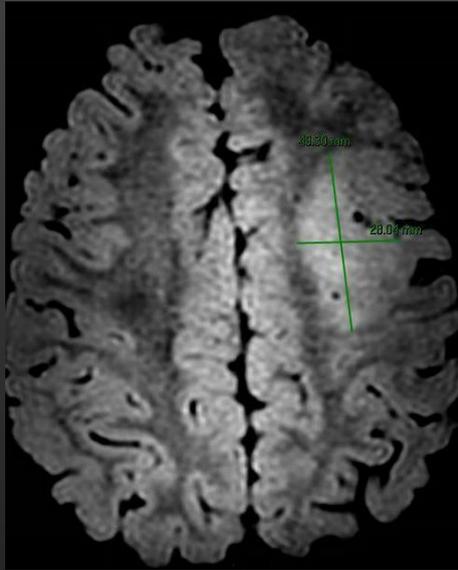
Comport. agresivo y no encapsulados, no metastatiza. Engrosamiento mal delimitado, cilíndrico, fusiforme o nodular de los troncos nerviosos mayores (V par el más afectado)(10%transf. maligna)

RM: apariencia infiltrativa

T1: Masa infiltrante isointensa/hipo
T2: Hiperintensos. A veces centro hipoT2 por contenido de fibrocolágeno central ([imagen en diana](#))
T1+C: Realce heterogéneo e intenso

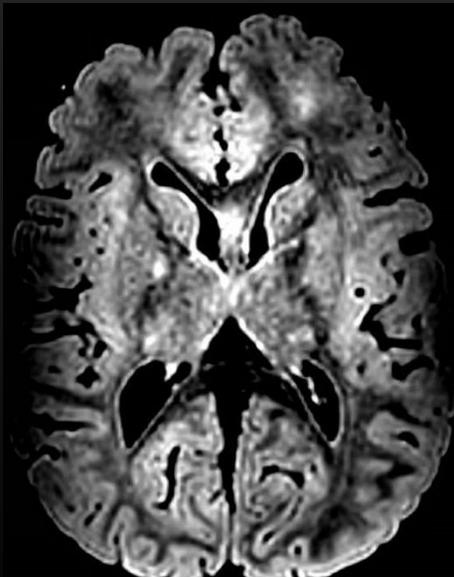
TC: Masa mal delimitada

Espacio masticatorio, órbita... + frec).
Bueno para valorar afectaciones óseas asociadas. Deforman huesos adyacentes con displasia asociada



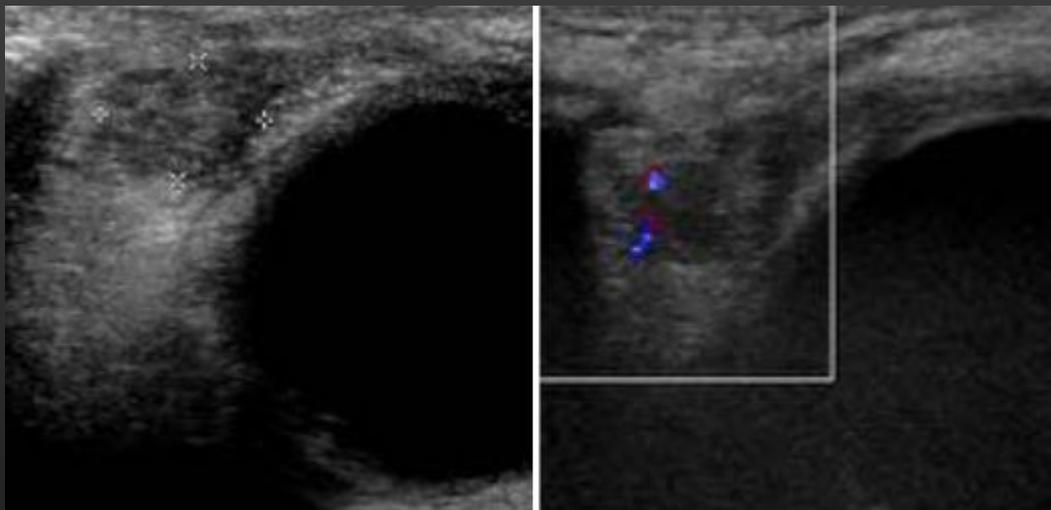
Displasia cortical frontal izquierda.

Engrosamiento cortical de contornos imprecisos y pobre definición cortico-subcortical en circunvolución media y superior izquierda, con algunas imágenes microquísticas en su margen lateral.



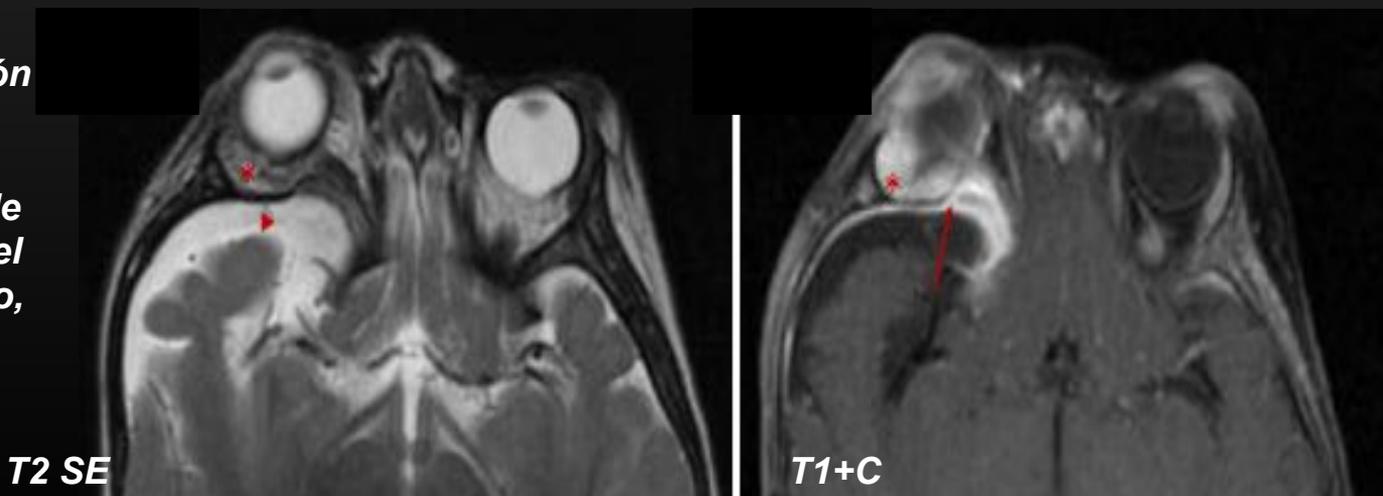
Lesiones hamartomatosas

Alta señal T2 y Flair en sustancia blanca de , tectum pontino, bitalámicas, en transición rodilla- cuerpo del c.caloso.



*Nódulo mal definido,
hipoecogénico con escaso
flujo Doppler interno que fue
compatible con neurofibroma
plexiforme*

*Mismo paciente: Ocupación
del espacio extraconal
superior y externo de la
órbita derecha. Se extiende
posteriormente a través del
espacio extraconal externo,
alcanzando la fisura
orbitaria superior*



T2 SE

T1+C



Hombre de 33 años. Masa infiltrante que afecta el lado derecho de la cara y se extiende hacia la cavidad oral y la fosa infratemporal, así como hacia el foramen estilomastoideo, el músculo masticador, la arteria carótida, la glándula parótida. El globo ocular derecho parece alargado y se visualiza como buftalmos con protrusión

Neurofibroma plexiforme

Neurofibromatosis

TIPO 1

3. Gliomas de vías ópticas: Neoplasia + frec (5-15%)

AP: Astrocitomas pilocíticos con gran estabilidad histológica.

Si bilateral... es PATOGNOMÓNICO

HALLAZGOS:

- Engrosamiento de aspecto arrosariado
- Elongación tortuosa
- Adapta a la forma del NO y el quiasma
- Esférico en el quiasma y el hipotálamo

- T1: Intensidad intermedia
- T2: Iso/ hiperintenso, de predominio periférico
- T1+C: Variable □ No realce, captaciones tenues, difusas o focales
- RM: Lesiones hipo – isointensas en T1 con ligero aumento de la señal en T2.
 - Característicamente mayor realce cuando la localización es en la vía óptica posterior

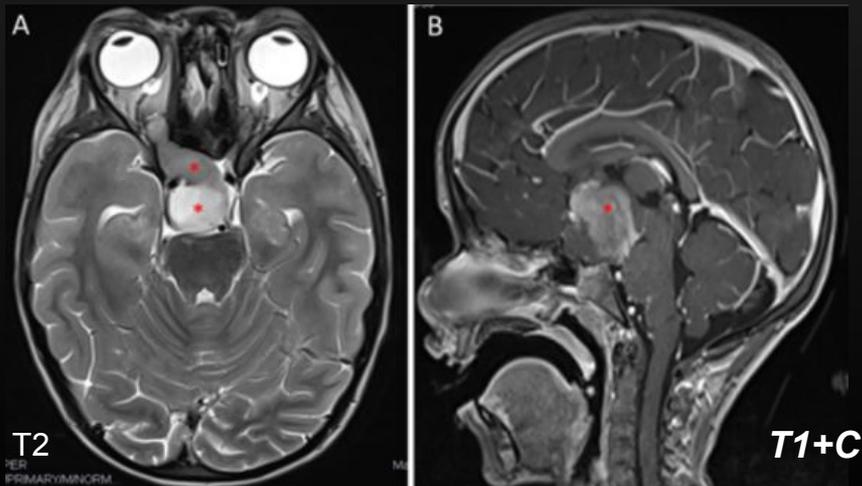
La pérdida visual y los cambios de tamaño —> a la decisión de su manejo// Niño con alteración visual—> RM



Paciente de 13 años con NF1 y ceguera en el ojo derecho

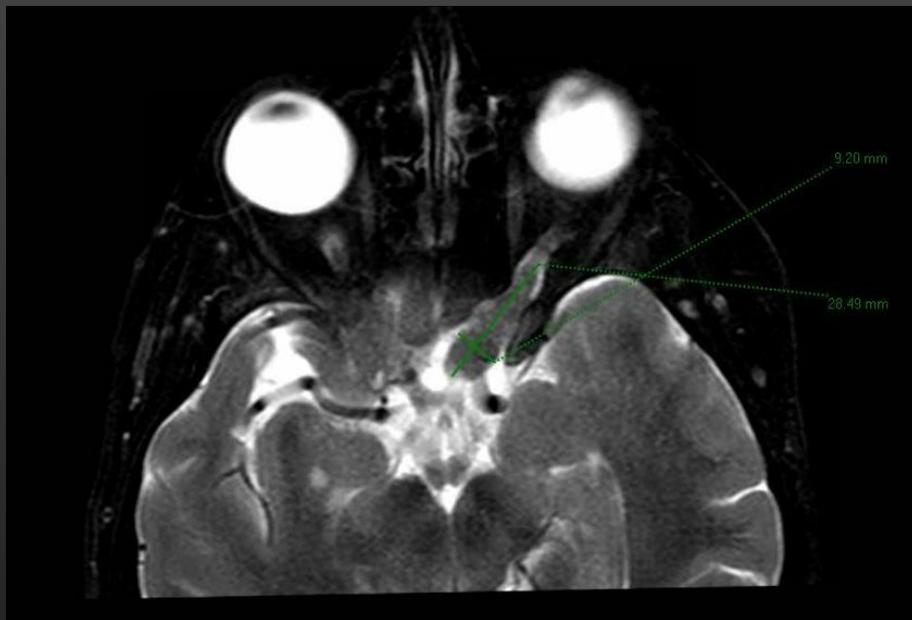
Masa en el nervio óptico derecho (flecha) que es isointensa con realce mínimo por contraste

Agrandamiento del nervio óptico derecho



Paciente de 7 años

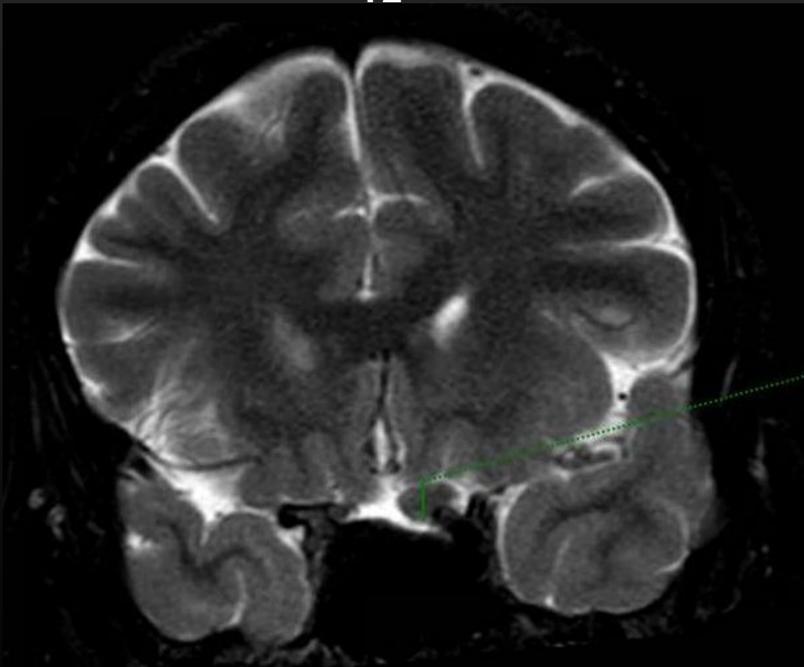
Glioma del nervio óptico derecho con extensión hacia el quiasma. En el estudio sagital se identifica realce intenso del glioma



T2

Glioma del nervio óptico izquierdo

Engrosamiento del nervio óptico izquierdo que se extiende desde la porción prequiasmática hasta la intraorbitaria proximal, iso T1 y T2. No capta contraste.



T2

Neurofibromatosis

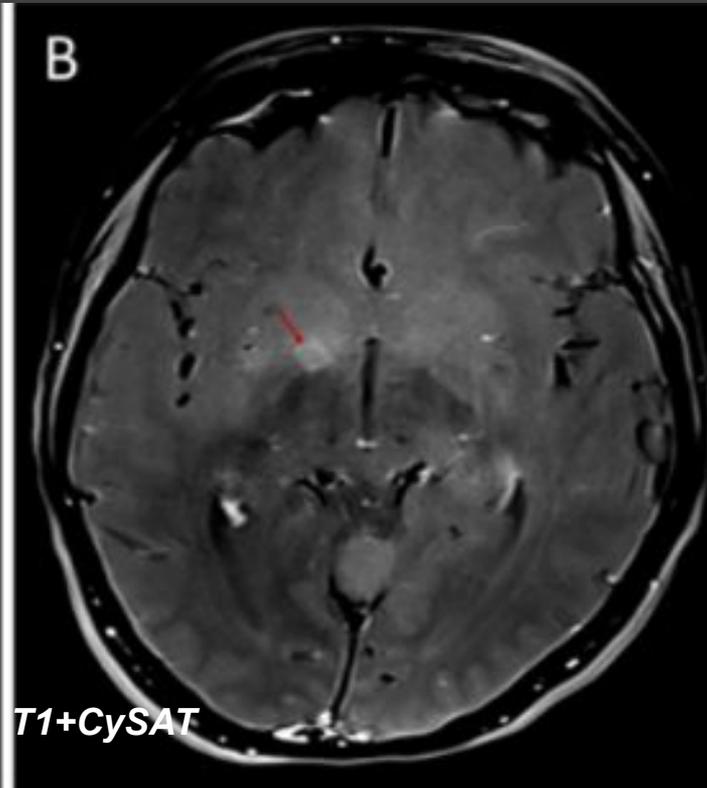
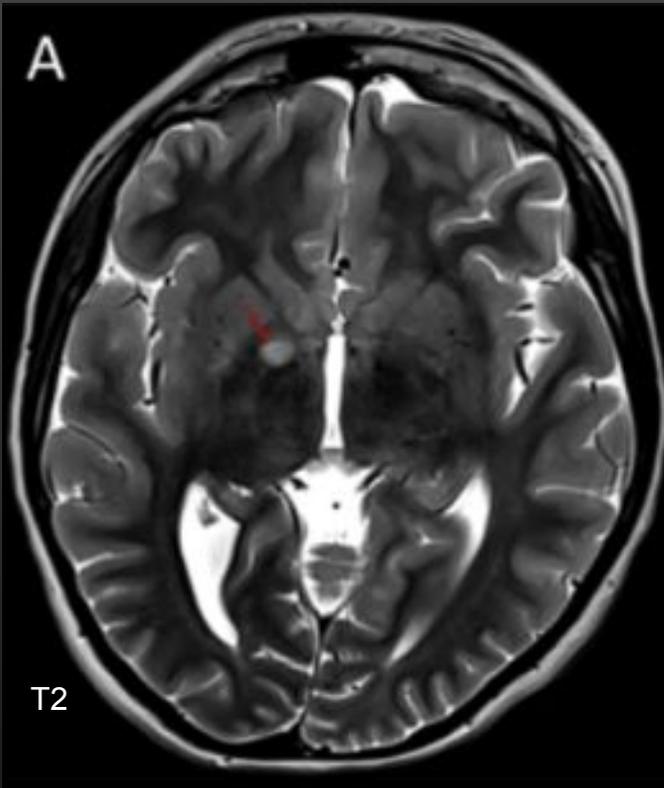
TIPO 1

4. Otros gliomas

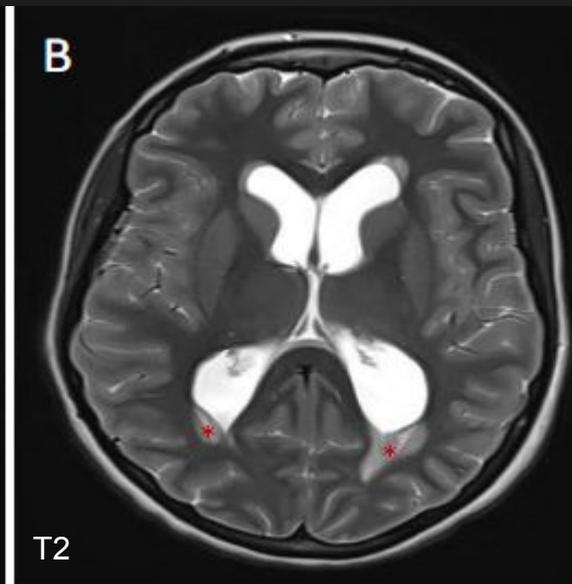
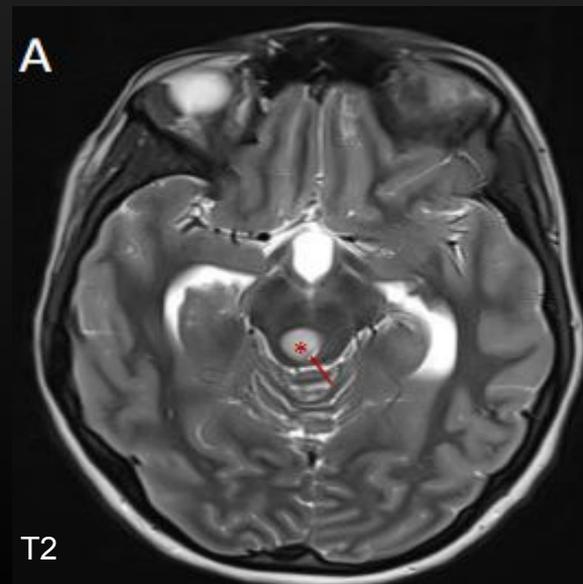
Mayor incidencia de astrocitomas con respecto a la población general (>5 veces; incluyendo glioblastoma 4). La manifestación suele ser más tardía que los gliomas del N.O.

HALLAZGOS:

- **Suelen ser astrocitomas de comportamiento benigno, pudiendo existir gliomatosis cerebral**
- **Más agresivos en la protuberancia, más infiltración y mal definidos**
- T1: Hipointensos
- T2: Hiperintensos.
- T1+C: Pueden realzar (diferencia con hamartomas); *¡CUIDADO!! Gliomas de bajo grado no realzan*
- Los componentes de alto grado muestran necrosis central con perfusión y realce periférico aumentados, así como restricción a la difusión



Lesión hiperintensa en núcleo lenticular derecho, de bordes bien delimitados que realza



Lesión focal, bien definida, hiperintensa T2, sugestiva de glioma, que estenosa el acueducto de Silvio (indicado con una flecha) y condiciona hidrocefalia obstructiva con trasudación endimaria

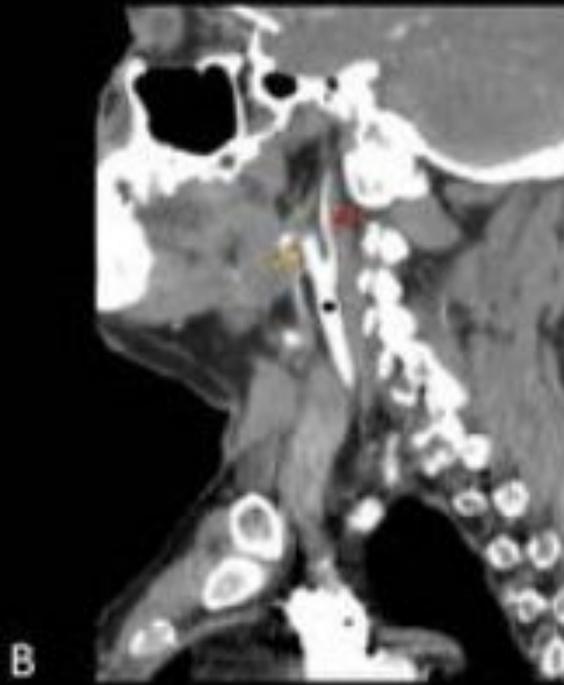
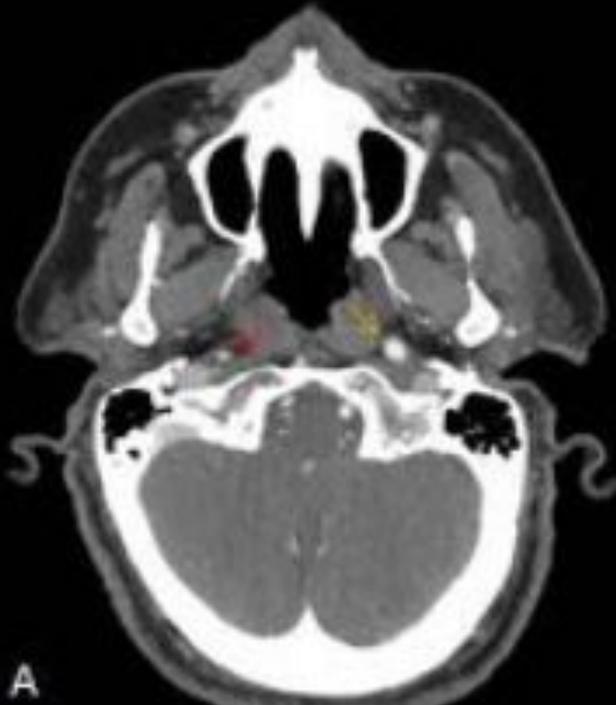
Neurofibromatosis

TIPO 1

5. Displasias vasculares en forma de estenosis, moya-moya, aneurismas...

Fenómenos Moya-Moya por aparición de colaterales a partir de arterias lenticuloestriadas. Incidencia de anomalías vasculares es baja

Proliferación de la íntima vascular, estenosis u oclusión de carótidas internas, porciones proximales de ACM y de ACA



Neurofibromatosis

TIPO 1

6. Otros hallazgos

Lesiones óseas y meníngeas de localización muy variable: Meningocele, meningiomas, aumento del conducto auditivo interno, displasia de la órbita, pseudoartrosis (tibia), deformidades torácicas (pectus excavatum/carinatum), escoliosis (20 % pacientes)

La ectasia dural es la dilatación circunferencial del saco dural que puede ser consecuencia de la debilidad ósea subyacente. Puede asociarse a cambios distróficos esqueléticos, induciendo inestabilidad y deformidad angular

Neurofibromatosis

TIPO 2

1. Schwannomas vestibulares bilaterales

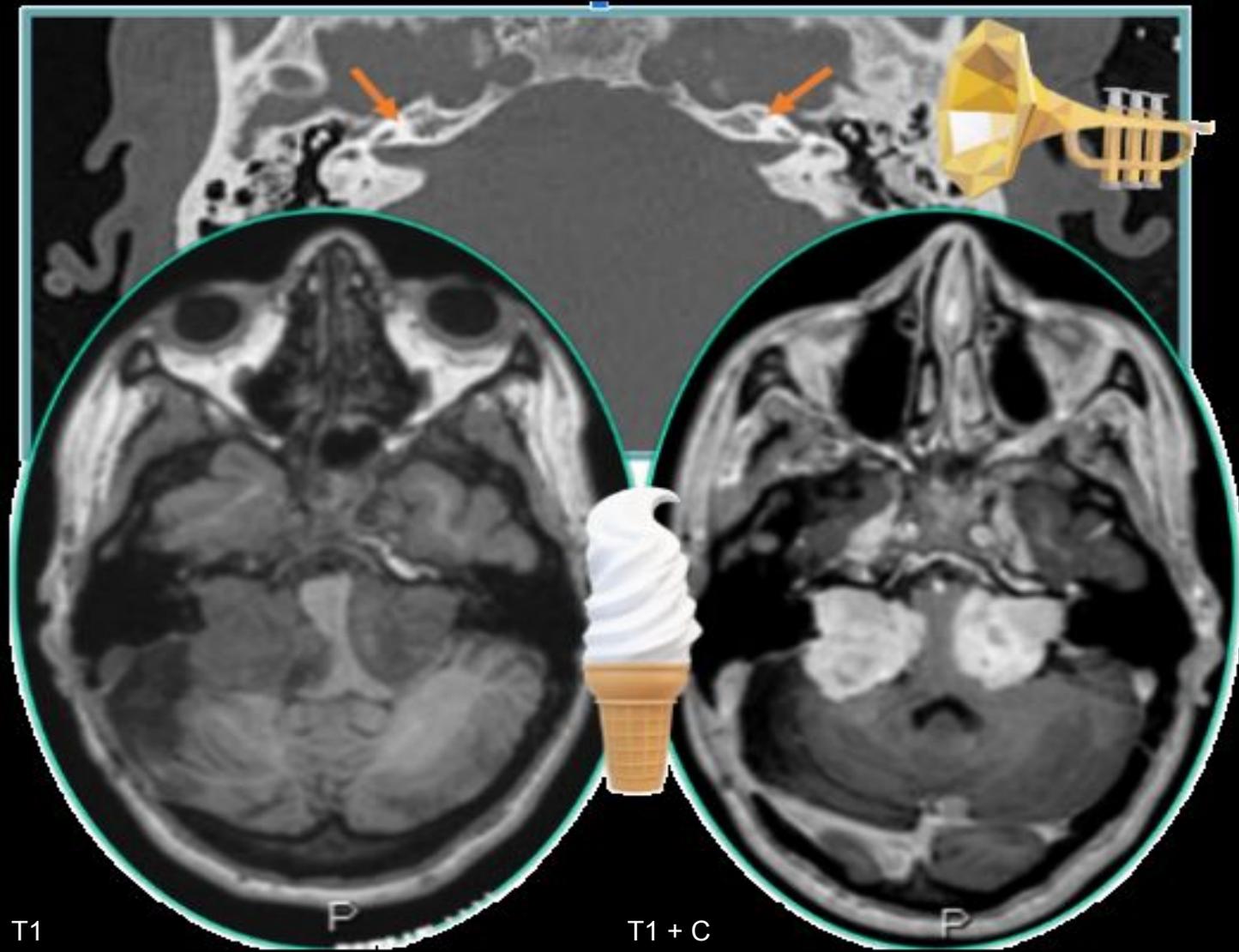
*Mejor indicador dx de NF-2
95% afectan al N. vestibular. No afectan a N olfatorio ni N.óptico.
Afectando principalmente el VIII par*

Si bilateral...PATOGNOMÓNICO

HALLAZGOS:

- **A mayor tamaño, mayor heterogeneidad (degeneración quística / hemorragia)**
- **Protruyen característicamente en la cisterna del APC desde el CAI**
- T1: Hipo o isointensos (parénquima). Cambios quísticos o necróticos poco frecuentes
- T2: Hiperintensidad o señal intermedia
- T1+C: Realce difuso normalmente homogéneo
- TC: Calcificaciones son raras; Remodelación ósea (lento crecimiento)

El término "neurinoma" es un término más amplio y general que a veces se utiliza para describir cualquier tumor que se origina en las células del sistema nervioso periférico, incluyendo las células de Schwann



Schwannoma vestibular bilateral

Signo de la trompeta: ensanchamiento del CAI. Signo del cucurucho: componente intracanalicular (cucurucho) y componente APC (bola de helado)

Neurofibromatosis

TIPO 2

2. Ependimomas y lesiones espinales.

EPENDIMOMAS: Tumor blando que se introduce a través de los agujeros del 4º ventrículo en las cisternas. Se observan en aproximadamente el 6% de los pacientes con NF2

LESIONES ESPINALES:

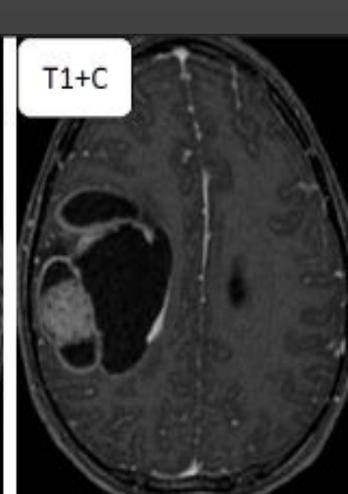
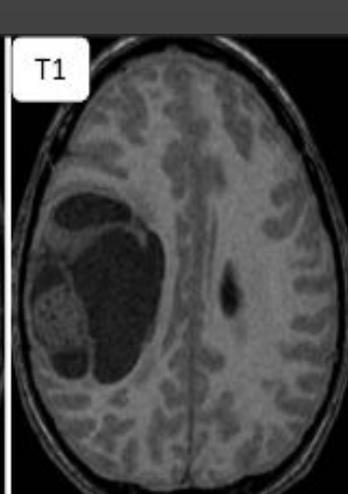
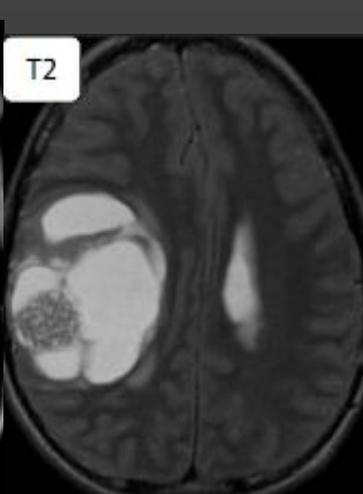
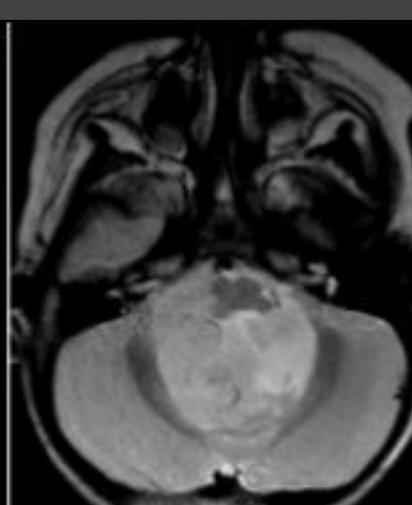
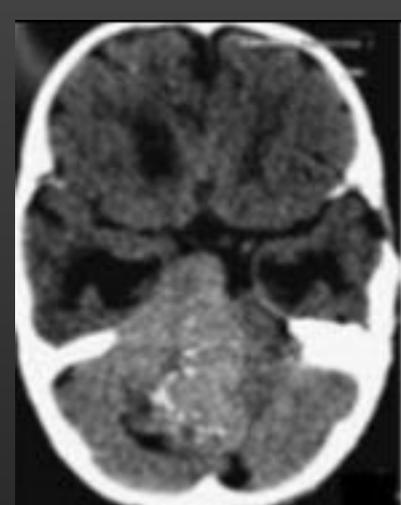
Meningiomas, ependimomas intra y extramedulares, schwannomas

HALLAZGOS ependimoma:

- **Expansión central en médula**
- **Edema peritumoral (60%)**
- **Bien circunscrita. Cambios quísticos.**
- **Crecimiento lento**

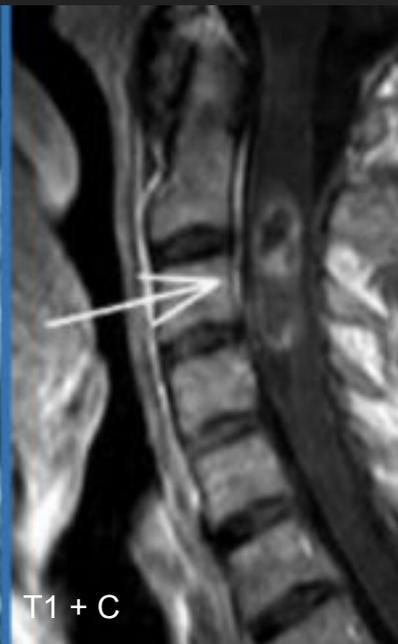
- T1: Iso/Hipo
- T2: Hiperintenso
- T1+C: Realce intenso y heterogéneo

TC: Calcificaciones raras



Ependimoma 4 ventrículo

Ependimoma intraparenquimatoso



Masa intramedular expansiva y con cambios quísticos polares, sugestiva de ependimoma.

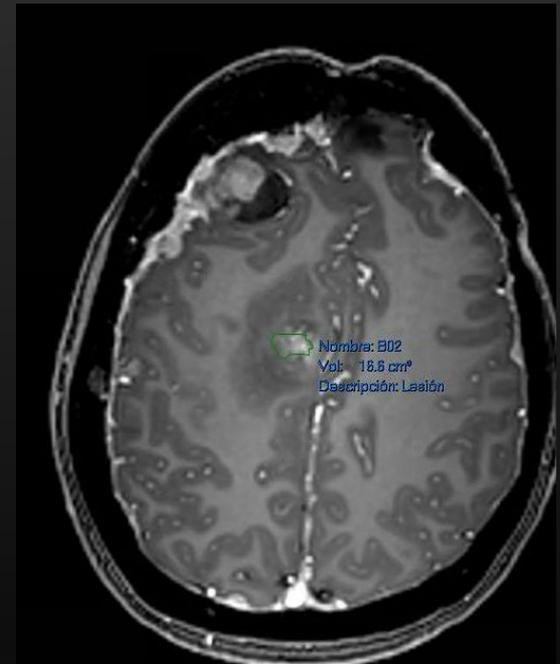
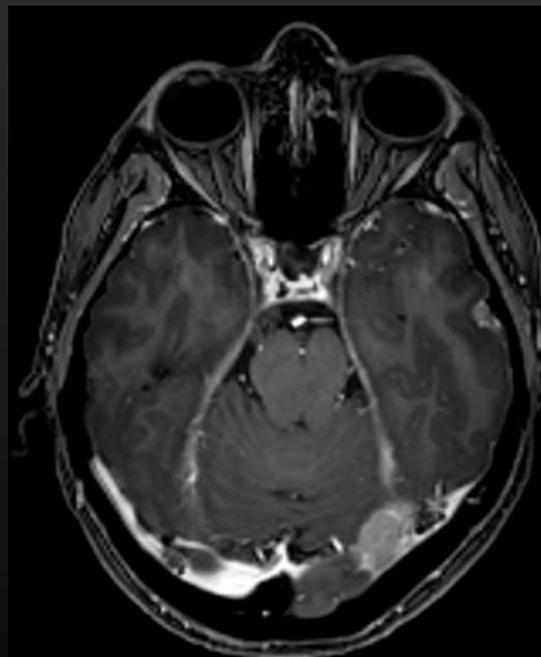
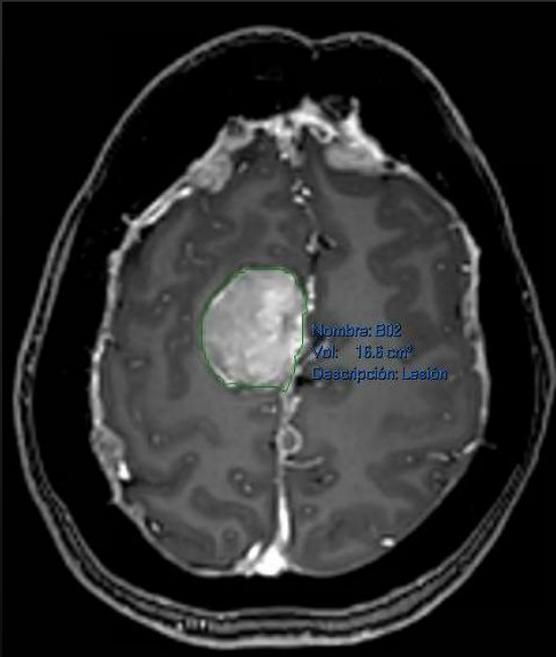
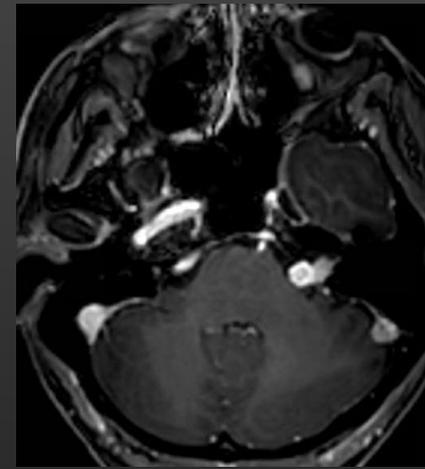
Neurofibromatosis

TIPO 2

3. Meningiomas (múltiples y de aparición más temprana)

El 45% - 77% de los pacientes con NF2 desarrollan meningiomas, y a menudo son múltiples. A veces se ven meningiomas espinales. Edad más temprana

Más probabilidades de ser atípicos o anaplásicos en comparación con los meningiomas esporádicos



T1+C

Múltiples meningiomas y neurinomas acústicos bilaterales.

Esclerosis tuberosa

Enfermedad de Bourneville

Epidemiología

- *Incidencia: 1:6,000 RN vivos.*
- *Se diagnostica a cualquier edad*
- *Triada clásica de Vogt (50%): Convulsiones -Retraso mental- Angiofibromas cutáneos.*

Etiología

- **50% AD, 50% de novo penetrancia del 100%**
- Mutación de gen supresor tumoral TSC1 y TSC2 (hamartina y tuberina respect.) → anormal de las células de la matriz germinal → tumores de ectodermo (piel, ojo, SNC...) // rabdomiomas cardíacos, AML renales, Ca renal



Angiofibromas faciales (en alas de mariposa)

Esclerosis tuberosa

Criterios diagnósticos

En 2012, el Grupo Internacional de Consenso sobre TSC actualizó los criterios → incluir mutaciones

Mutación patogénica en TSC1 o TSC2 constituye un diagnóstico definitivo de TSC

Complejo TS definido: 2 características principales o 1 principal y 2 o más menores

Posible complejo TS: 1 mayor o ≥ 2 menores

- Angiofibromas faciales. Fibromas ungueales (tumores de Koenen) • Tuber cortical. • Astrocitomas retinianos múltiples • Nódulo subependimario glial o astrocitoma de células gigantes • Nódulos calcificados subependimarios múltiples en la TC o la RM que protruyen hacia el ventrículo

La lesión fundamental es el tuber. Prácticamente patognomónico (80%) la presencia de *nódulos subependimarios calcificados*

Las manifestaciones del SNC → Principal causa de morbilidad y mortalidad en personas con esclerosis tuberosa. Las convulsiones son la complicación neurológica más común. Discapacidad en 50% de estos pacientes

Esclerosis tuberosa

Hallazgos en sistema nervioso

Tubers corticales; también hamartomas

Hamartoma subependimario

Astrocitoma de células gigantes subependimario

Heterotopía de sustancia blanca cerebral

Esclerosis tuberosa

1. TUBERS CORTICALES (80%!!!)

Son Hamartomas glio-neuronales corticales: distorsiones focales en la organización y morfología celular que se extienden hasta la sustancia blanca subyacente (subcortical). Benignos pero... epilepsia

HALLAZGOS:

- **+ epilepsia si señal heterogénea, centro hipo y periferia hiperintensa en FLAIR**
- **+ epilepsia si coeficiente de difusión más alto y menor anisotropía fraccional**
- **+ frontales**
- T1: Hipo (*HIPER en neonato*)
- T2: Hiper T2/FLAIR (*ISO en neonato*)
- T1+C: 30-80% lo presentan (*al igual que los SEGA*)

TC: *Hipodenso y ocasionalmente muestran calcificaciones; en localización subependimaria*

Al igual que las heterotopías de sustancia blanca, los tubérculos corticales y subcorticales se consideran displasias corticales, que son una característica importante en el diagnóstico clínico de la esclerosis tuberosa

Muy indistinguibles de los SEGA (más pequeños y no muestran crecimiento)

Esclerosis tuberosa

2. Hamartoma subependimario

Masas intraventriculares, > 1 cm, Frec calcificadas.
TC: *Hipodenso*. Calcificación 90%. Hidrocefalia acompañante

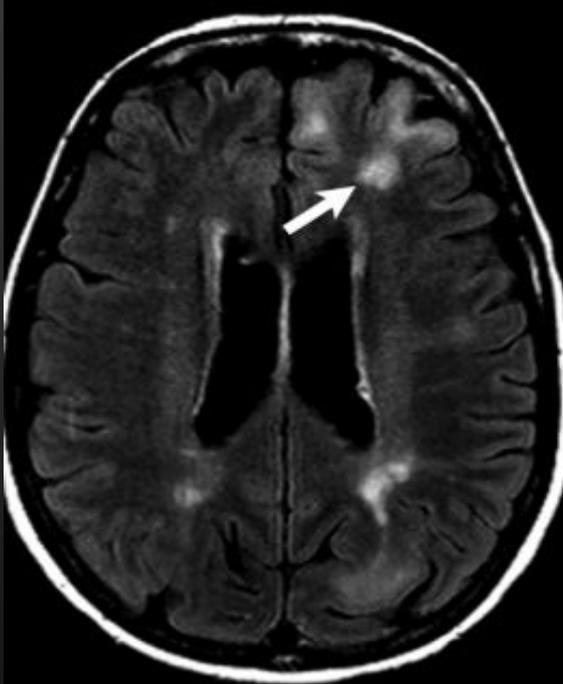
3. ASTROCITOMA DE CÉLULAS GIGANTES SUBEPENDIMARIO (15%!!)

ASTROCITOMA DE CÉLULAS GIGANTES SUBEPENDIMARIO (SEGA):
gliomas astrocíticos circunscritos (OMS 21). El más característico.
Tumores benignos. ¡?Origen en nódulo subependimario!¿

HALLAZGOS:

- Se comportan como masas intraventriculares cerca del agujero de Monro, > 1 cm, con calcificaciones y heterogéneas. Posible hidrocefalia
- La espectroscopia por resonancia magnética (MR spectroscopy) se puede utilizar para diferenciar los SEGAs de los nódulos subependimarios; los SEGAs tienen una alta relación colina-a-creatina y una baja relación N-acetilaspártato-a-creatina

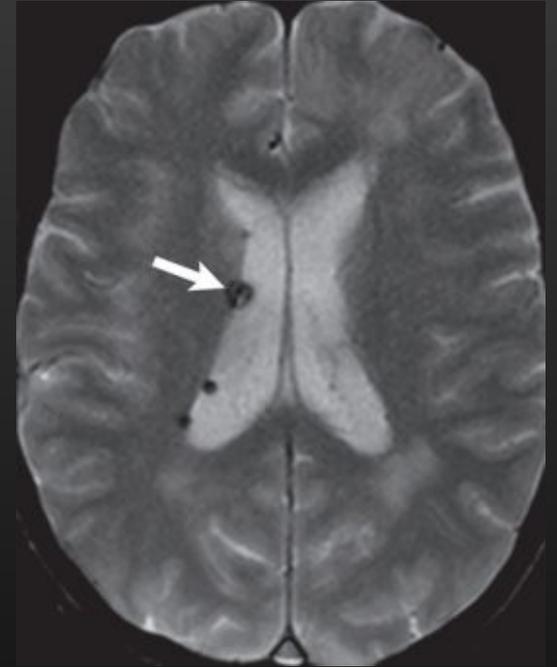
Comportamiento bastante heterogéneo T1-T2. suelen ser hipo/iso T1 e Hiper T2. Calcifican



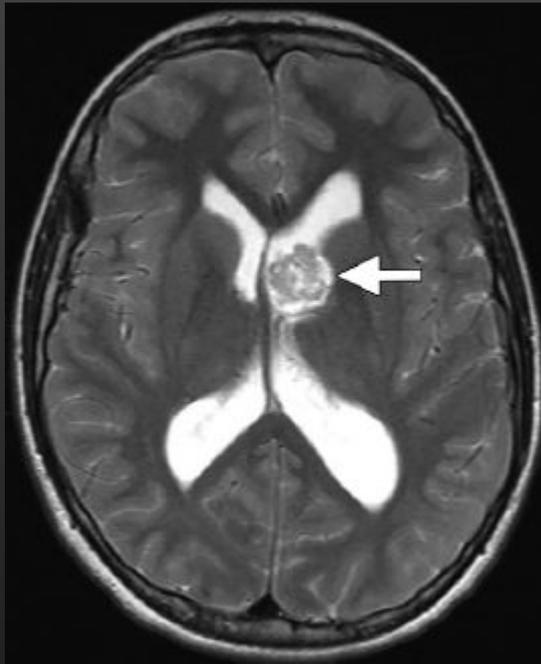
Tuber corticales;
lesiones
hiperintensas FLAIR
en la corteza



Nódulos subependimarios calcificados
(flechas). También se observa
neumoencéfalo secundario a cirugía
cerebral previa.

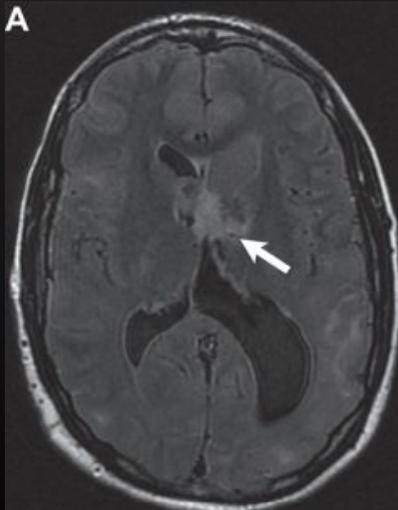


Nódulos subependimario.. La
imagen ponderada en T2*
muestra nódulos
subependimarios calcificados
hipointensos

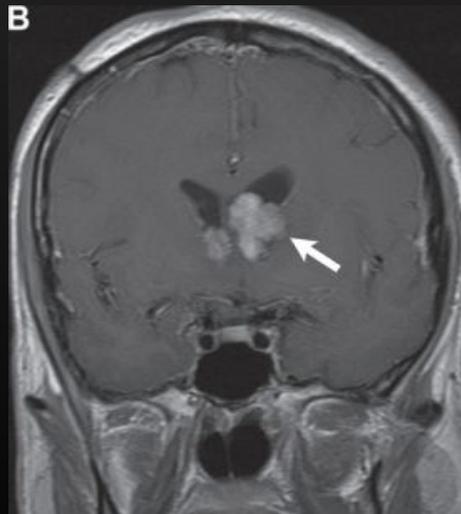


T2

SEGA (a, b) Muestran una lesión con realce heterogéneo (flecha) consistente con SEGA en el foramen de Monro izquierdo con leve efecto de masa en el septum pellucidum.

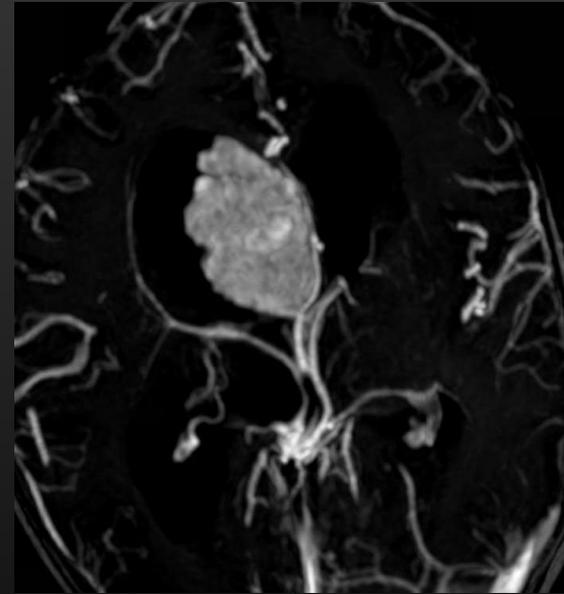
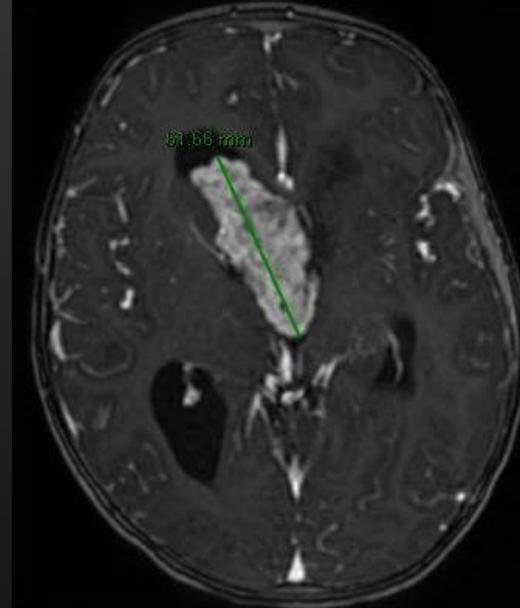


FLAIR



T1+C

SEGA. Gran SEGA heterogéneamente hiperintenso (flecha) a nivel del agujero de Monro. También se observa hidrocefalia asociada. (B) Realce intenso dentro del SEGA (flecha).



FLAIR

SEGA voluminosa lesión de intensidad señal heterogénea, con algunas imágenes puntiformes de baja señal T2* sugerentes de calcificaciones habituales, que realza acusadamente tras contraste IV. Desciende por al agujero de Monro al interior del III ventriculo.

Esclerosis tuberosa

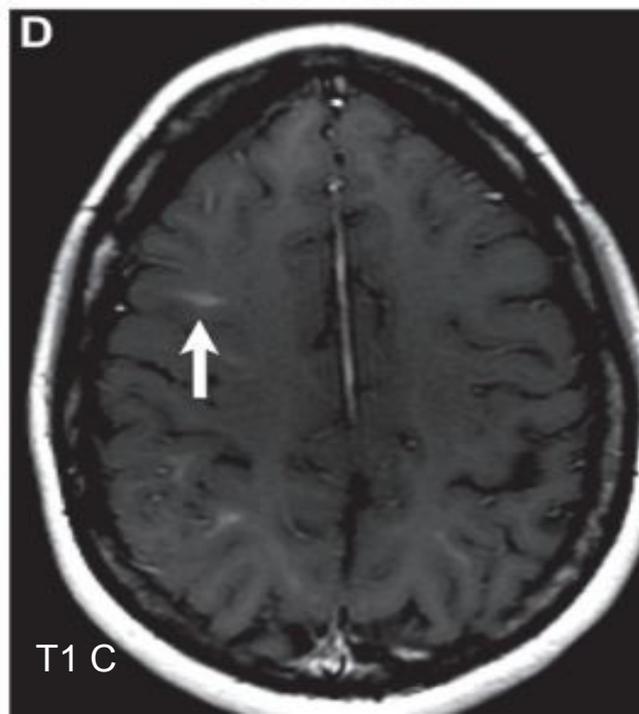
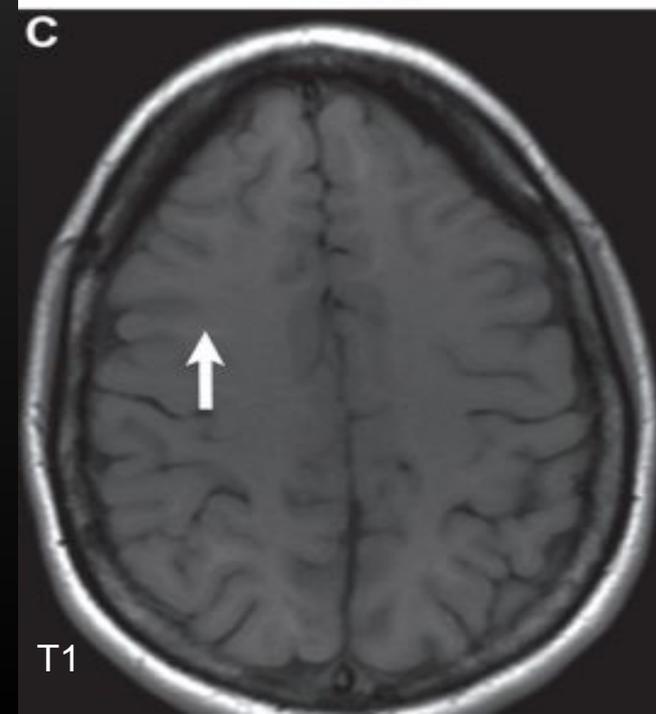
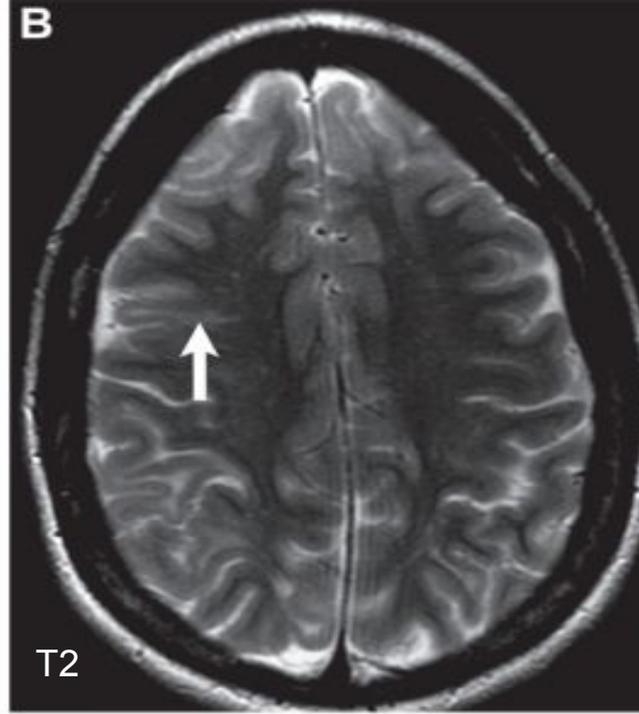
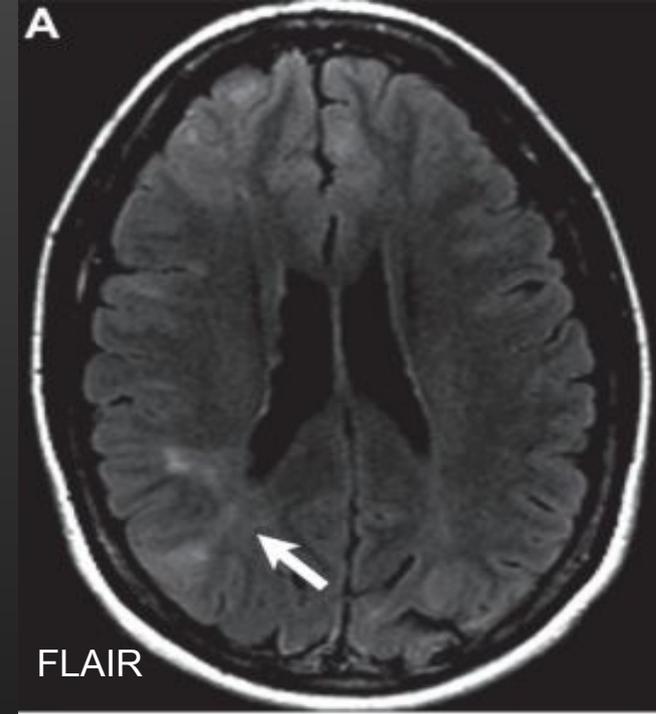
4. Heterotopía de sustancia blanca cerebral

Aspecto variable, con lesiones nodulares, mal definidas. Causa de epilepsia. Lesión frecuente (80%)

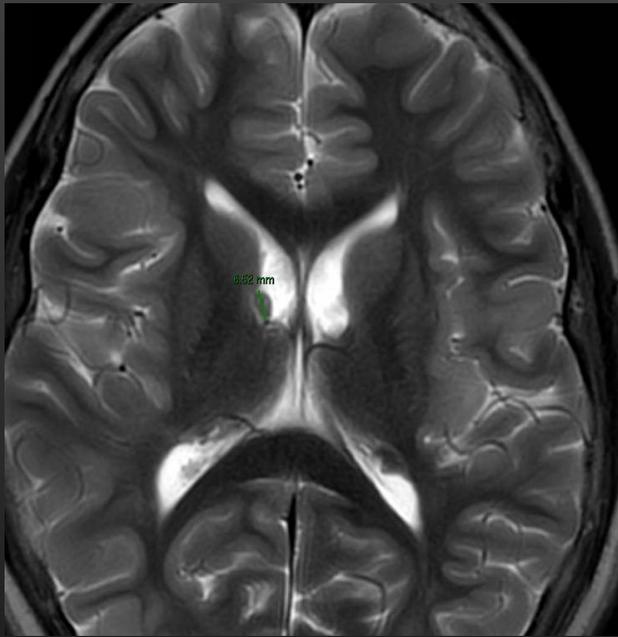
- Bandas radiales se consideran relativamente específicas de esclerosis tuberosa: Consisten en lesión de las fibras gliales por las cuales migran las neuronas desde la matriz germinal periventricular. Estas entidades incluso pueden terminar en un tubérculo subcortical.
Bandas hiperintensas T2

No en TC. En la RM, la heterotopía de sustancia blanca puede mostrar iso o hipointensidad en T1, hiperintensidad en T2 y rara vez realce

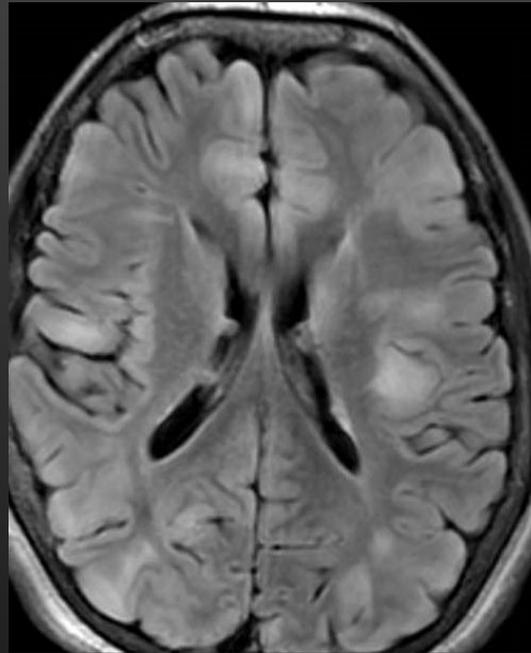
Hallazgos más raros: atrofia cerebelosa infartos (debido a trastornos vasculares oclusivos) aneurismas cerebrales disgenesia del cuerpo calloso malformaciones de chiari microcefalia quistes aracnoideos cordoma



Heterotopia de sustancia blanca e (A) Lesiones lineales radiales de sustancia blanca (flecha) que se extienden desde la corteza hasta el ventrículo. (B) Bandas: Lesiones lineales de sustancia blanca hiperintensas (flecha) que se extienden desde la corteza. Estas lesiones pueden representar áreas de desmielinización o hipomielinización. (C) Lesiones lineales de sustancia blanca iso-intensas (flecha) que se extienden desde la corteza. (D) leve realce (flecha) dentro de las lesiones lineales de sustancia blanca

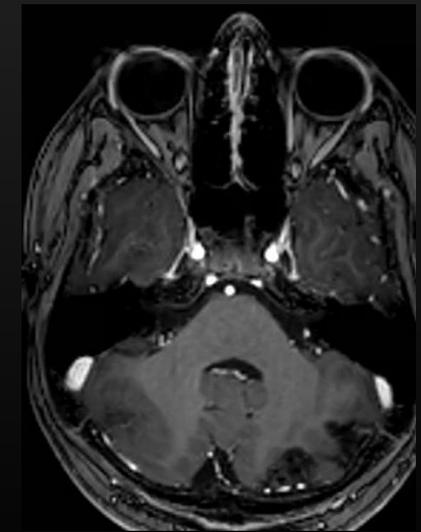


T2



FLAIR

Nódulos subependimarios calcificados, apreciándose uno pequeño con captación de contraste en foramen de Monro derecho



T1

Tubers calcificados a nivel frontal superior izquierdo y hemisferio cerebeloso izquierdo

Enfermedad de Von Hippel Lindau

Epidemiología

- Incidencia: 1: 35,000-50,000
 - Carcinoma renal causa la muerte en el 15-50% (feocromocitoma)
- De media lesión nueva cada 2 años

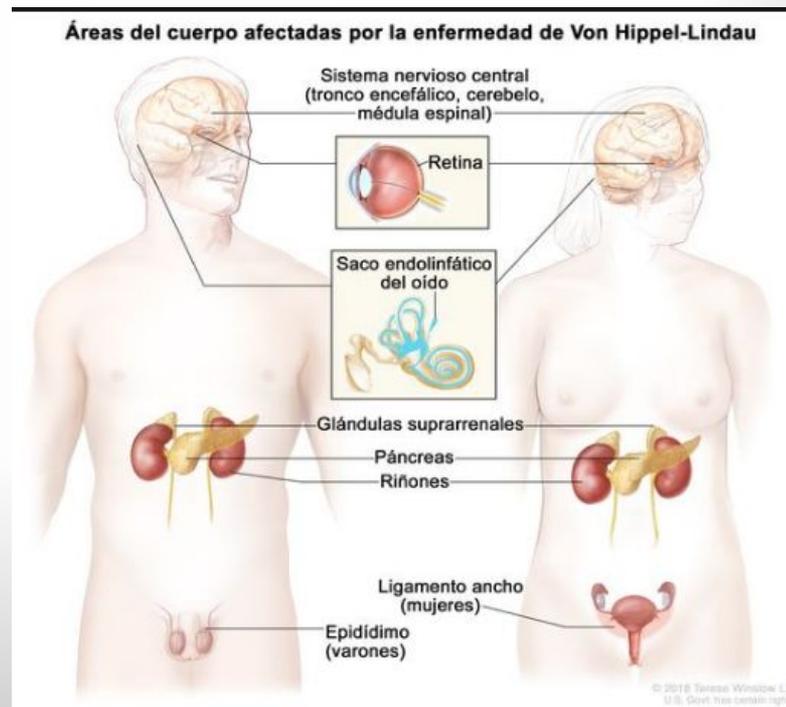
Etiología

- Herencia AD con gran penetrancia
 - El 20% de novo
- Cromosoma 3p25-26; inactivación de gen supresor tumoral VHL

Criterios diagnósticos

- Más de un hemangioblastoma en el SNC
- 1 HGBL SNC + manifestaciones en otros sistemas (hemorragia retiniana)
- Familiar afectado + cualquier manifestación

Pruebas genéticas adquieren más valor: En ausencia de tumores son diagnósticas



El primer síntoma suele ser de tipo visual– Ca Renal, Feocromocitoma ...

Enfermedad de Von Hippel Lindau

Hallazgos en sistema nervioso

Hemangioblastomas

Papiloma de plexos

Carcinoma del saco endolinfático

Enfermedad de Von Hippel Lindau

1. Hemangioblastoma SNC

- Tumor benigno de origen vascular (grado I de OMS)
- Bien delimitadas ricas en vasos capilares
- Edad de presentación más temprana (esporádico: 30-60 años)
- TC: suelen tener nódulos realzados o una apariencia quística bien delimitada con nodularidad en la pared
- Cerebelo>médula>tronco

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*:

- Vacíos de señal de morfología vascular
- Cambios quísticos

1.1 Hemangioblastoma espinal

Edad más temprana y peor pronóstico

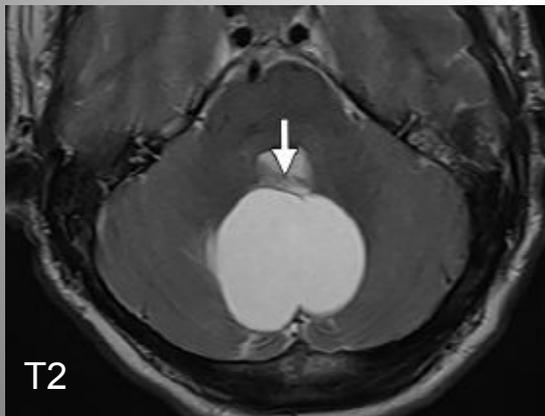
Localización subpial en cara posterior de médula (+ frec).

Pueden asociar áreas de sangrado intramedular

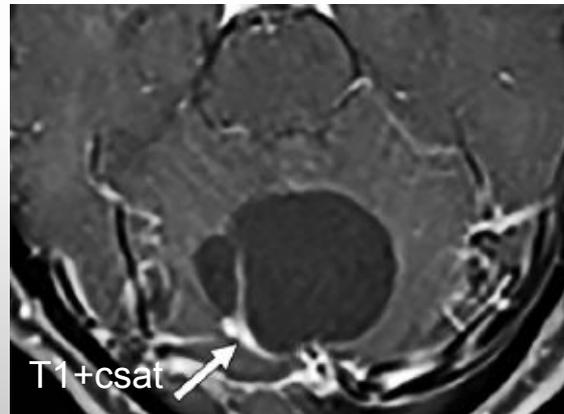


Hemangioblastomas cerebelosos y hemangioblastomas (flechas) en el canal espinal

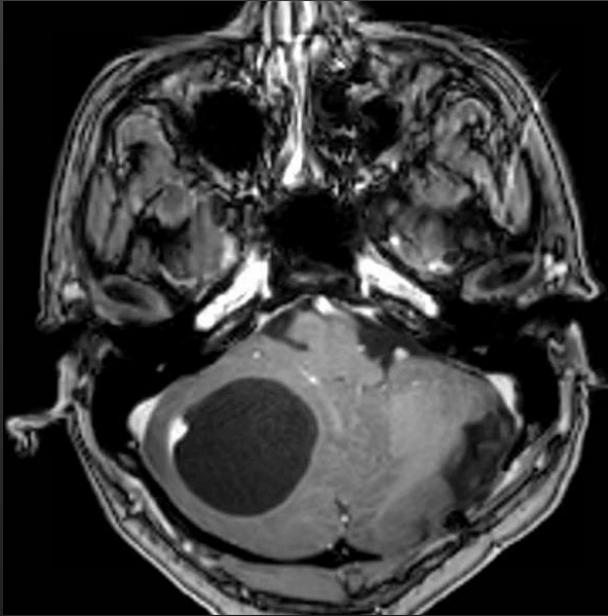
Lesión quística (flecha) con realce curvilíneo y nodular y un tabique



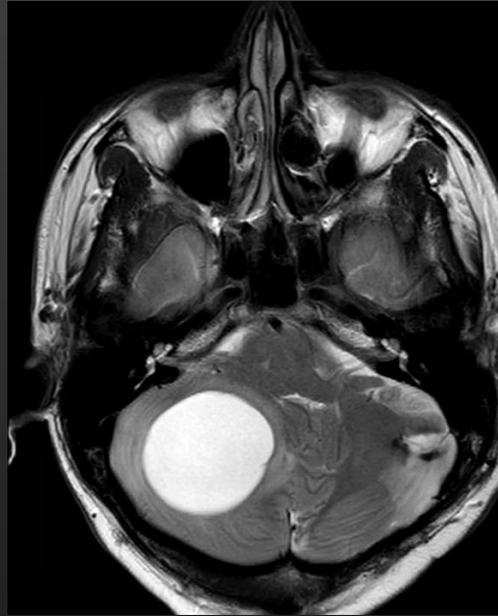
T2



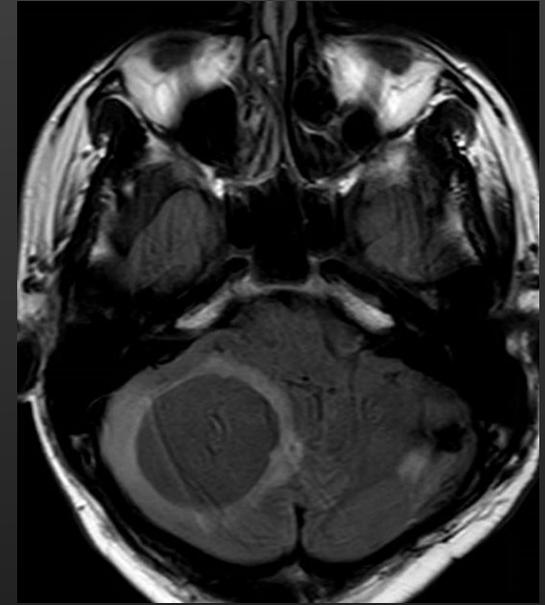
T1+csat



T1+C



T2



FLAIR

Hemangioblastoma

En hemisferio cerebeloso derecho con su polo sólido demostrado en estudio con contraste

Asocia leve-moderado edema perilesional que en conjunto provocan efecto de masa sobre el IV ventrículo, al que colapsa parcialmente.

Enfermedad de Von Hippel Lindau

2. Papiloma de los plexos coroideos

- Tumor benigno infrecuente
- Masa sólida intraventricular (Ventrículo lateral / IV ventrículo)
- Morfología en “coliflor”
- Calcificaciones (25%)

- Realce intenso homogéneo
- Iso/hipo T1
- Iso/Hiper T2



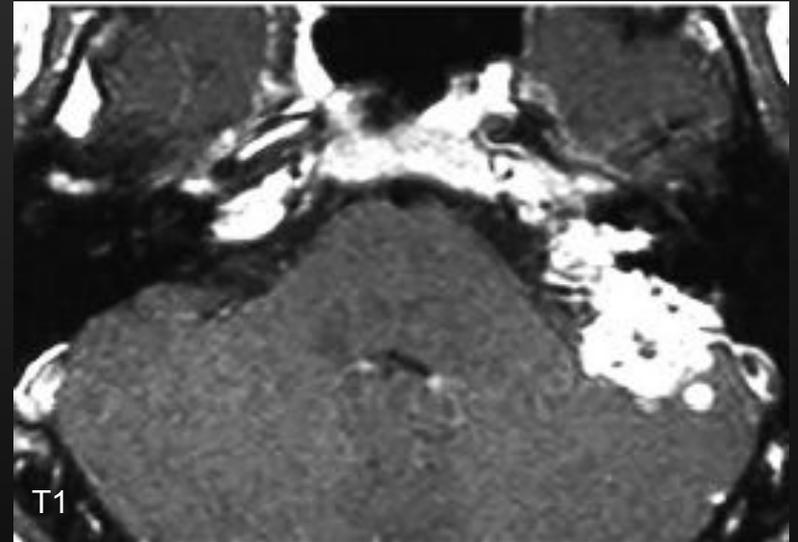
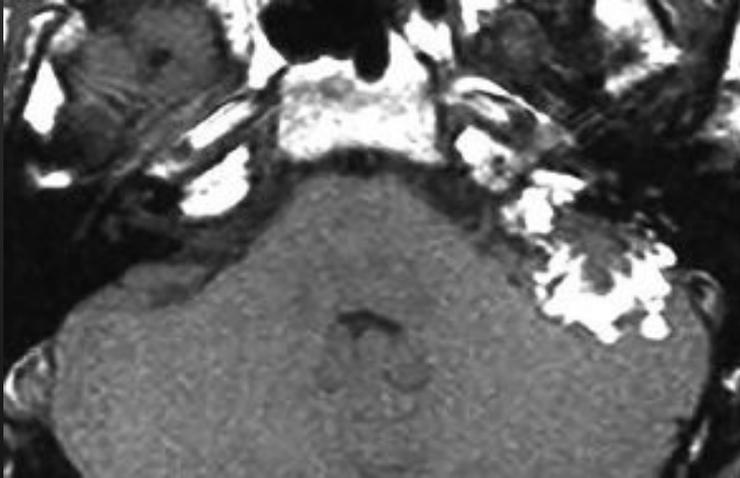
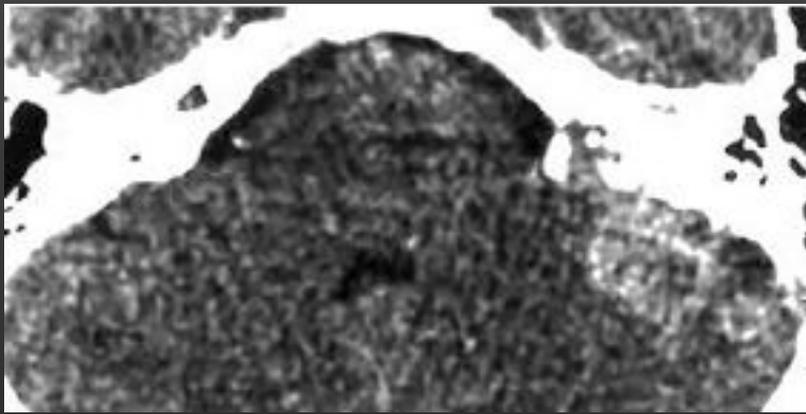
3. Carcinoma del saco endolinfático

- Infrecuente
- masas grandes altamente vasculares en el hueso temporal ubicadas detrás del canal auditivo interno, cerca del acueducto vestibular
- Si Bilateral (30%)----> PATOGNOMÓNICO
- Agresivo localmente
- Sospecha: hipoacusia neurosensorial (Destrucción de la pared posterior del peñasco del temporal)

- Realce heterogéneo
- HIPER en T1 (hemorragia)
- HIPER en T2 (heterogéneo)
- Patrón apolillado / permeativo

Papiloma de plexos coroideos

Masa en IV ventrículo de morfología en “coliflor”, microcalcificaciones intralesionales y realce homogéneo



Tumor del saco endolinfático

(a) Masa de tejido blando erosionando la pared medial posterior del hueso temporal izquierdo. Hay calcificaciones centrales espículas dentro de la matriz del tumor. (b-d) Muestran alta intensidad de señal debido a hemorragia con realce heterogéneo

Síndrome de Sturge-Weber

Epidemiología

- Manchas faciales en vino de Oporto y angiomas piales
- Incidencia: 1:20.000-50.000
 - Desarrollo esporádico
 - GNAQ (Gaq)



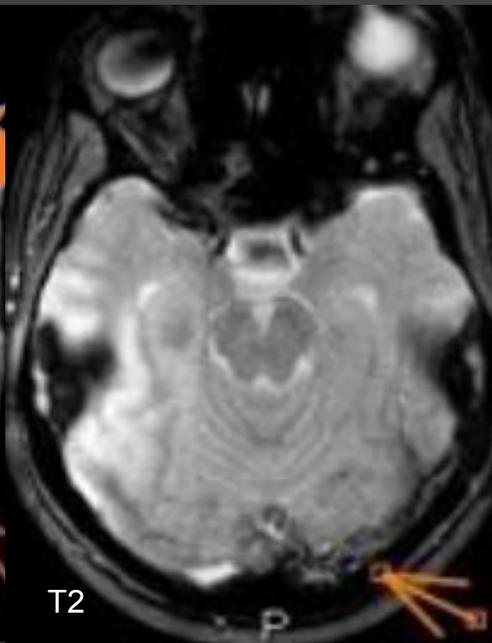
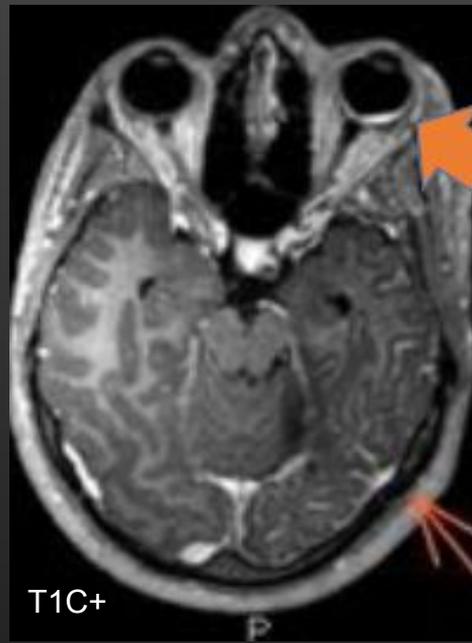
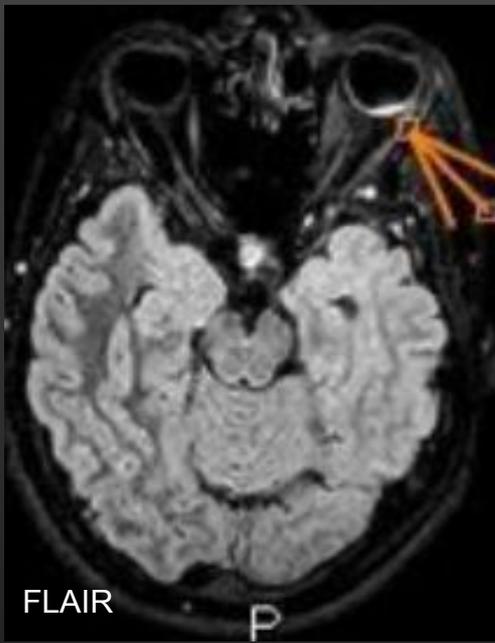
Hallazgos

La **angiomatosis leptomenígea** —> robo vascular con afectación cortical subyacente y de sustancia blanca —> isquemia localizada. 80% de los casos hay afectación uni hemisférica

Hallazgos

- Hemangioma coroideos orbitarios
- Calcificaciones corticales y/o subcorticales (parietooccipital)(Signo vía de tranvía)(paralela por corteza)
- Hemiatrofia cerebral ± Engrosamiento ipsilateral de la bóveda craneal
- Hiperneumatización de senos paranasales
- Engrosamiento unilateral de plexo coroideo
- Dilatación de venas transparenquimatosas (sistema superficial-profundo)

Mejor indicio diagnóstico: Calcio cortical, atrofia y dilatación del plexo coroideo ipsilateral

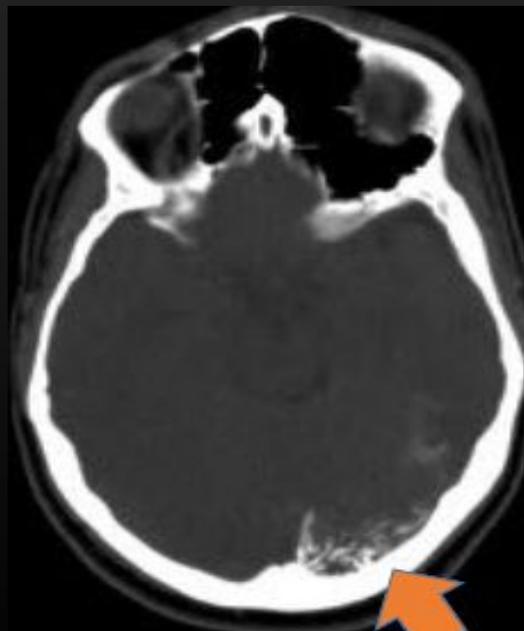


Hemangioma corioideo

Engrosamiento con hipercaptación de la corioide.

Angiomatosis pial

Realce leptomeníngeo y calcificaciones corticales de predominio occipital.



Caso anterior:

Realce leptomeníngeo y las calcificaciones corticales unilaterales

Otras enfermedades

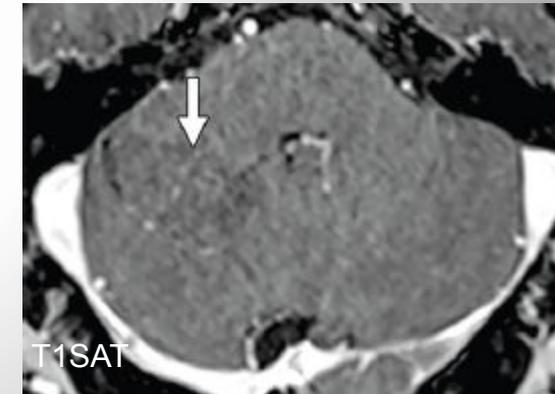
El síndrome de Cowden (o síndrome de hamartoma múltiple):

- Herencia A; 1:250000
- Lesiones papilomatosas mucocutáneas, hamartomas y cáncer de tiroides folicular, mama y endometrio
- **Gangliocitoma cerebeloso displásico** (dolores de cabeza, ataxia, hidrocefalia obstructiva y parálisis de nervios craneales)
Hallazgos TC: lesión en la fosa posterior hipodensas, a veces adelgazamiento del hueso occipital
- Mayor riesgo de tumores gliales, incluyendo el gliosarcoma



Gangliocitoma cerebeloso displásico

a) Lesión hipointensa mal definida (flecha) en el hemisferio cerebeloso derecho. (b) la lesión (flecha) es hiperintensa con un ligero engrosamiento folial. (c) No muestra realce significativo de la lesión (flecha)



El síndrome de Gorlin:

- También conocido como síndrome del carcinoma basocelular nevoide, o QUINTA FACOMATOSIS

Crterios diagnósticos incluyen tanto cutáneos como hallazgos por imagen (calcificaciones de la hoz, macrocefalia, protrusión frontal queratoquistes odontogénicos...)

- Herencia AD
- **Meduloblastoma, subtipo desmoplásico** (hipointensidad en T1, isointensidad en T2 y valores de coeficiente de difusión aparente notablemente reducidos. Realce heterogéneo con contraste y restricción en la difusión. La espectroscopia muestra aumentos en los picos de colina y taurina
- **Otros hallazgos:** Queratoquistes odontogénicos, anomalías faciales, meningioma, el oligodendroglioma y el craneofaringioma, calcificaciones durales y/o falcinas, puenteo de la silla turca



Queratoquistes odontogénicos

Lesión quística expansiva con bordes bien definidos y con aspecto dentado. La densidad del contenido quístico varía según la viscosidad. La ruptura cortical sugiere la posible implicación de tejido blando

NF1	NF2
Lesiones displásicas de sustancia blanca	Schwannomas vestibulares
Neurofibromas; en especial plexiforme	Ependimomas y lesiones espinales
Gliomas; en especial de V.O.	Meningiomas
Displasias vasculares	
Otros hallazgos	
Esclerosis tuberosa	VHL
TUBERS CORTICALES	Hemangioblastomas
Hamartoma subependimario	Papiloma de plexos
ASTROCITOMA DE CÉLULAS GIGANTES SUBEPENDIMARIO	Carcinoma del saco endolinfático
Heterotopía de sustancia blanca cerebral	

Bibliografía

- Vijapura, C., Aldin, E. S., Capizzano, A. A., Policeni, B., Sato, Y., & Moritani, T. (2017). Genetic Syndromes Associated with Central Nervous System Tumors. *Radiographics*, 37(1), 258-280. <https://doi.org/10.1148/rg.2017160057>
- Dillman, J. R., Trout, A. T., Smith, E. A., & Towbin, A. J. (2017). Hereditary Renal Cystic Disorders: Imaging of the Kidneys and Beyond. *Radiographics*, 37(3), 924-946. <https://doi.org/10.1148/rg.2017160148>
- Wang, M. X., Segaran, N., Bhalla, S., Pickhardt, P. J., Lubner, M. G., Katabathina, V. S., & Ganeshan, D. (2021). Tuberous Sclerosis: Current Update. *Radiographics*, 41(7), 1992-2010. <https://doi.org/10.1148/rg.2021210103>
- Síndromes neurocutáneos. Hallazgos radiológicos en sistema nervioso central. SERAM 34 Congreso 2018.
- Síndromes neurocutáneos: Manifestaciones neurológicas y sistémicas. Blanca E. Viñuela Rueda et colls. SERAM.
- MANIFESTACIONES RADIOLÓGICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN NIÑOS. Loren Marbello García et colls. SERAM 35 Congreso 2018.
- Manifestaciones en neuroimagen de los principales síndromes neurocutáneos. Daniel Calvo Gijón et colls. Hospital Universitario Virgen de Valme, Sevilla. SERAM 36 Congreso 2018.
- Síndromes neurocutáneos: manifestaciones neurológicas y sistémicas. Susana Bahamonde Cabria et colls. SERAM.
- Esclerosis tuberosa: lo bueno, lo malo y lo raro. Antonio Castillo García et colls. Hospital Clínico Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia, España 34 Congreso 2018.