



REUNIÓN INTERINSTITUCIONAL HOSPITAL SIMÓN BOLÍVAR

**ALEJANDRO CAÑAS. INTERNO.
MARCO BORJA. R I NEUROCIRUGÍA.
RAMÓN PATIÑO. R IV NEUROCIRUGÍA.
JORGE ARISTIZÁBAL. NEUROCIRUJANO.**

CASO CLÍNICO

- Edad: 16 Años.
- Sexo: Femenino
- Diestra
- NRP: Bogotá (Cundinamarca)
- Fecha de Ingreso: 7/Julio/2005

Caso clínico

■ **MC: Alteración del estado de conciencia**

■ **EA:**

Paciente ingresa al servicio de Urgencias de la Fundación Cardio Infantil por presentar alteración de su estado de conciencia, asociado a náuseas y vómito de varios días de evolución.

Antes del ingreso hay mayor alteración del estado de conciencia, seguido de crisis convulsiva tónico clónica, no sabemos cómo se inició el episodio, posterior al episodio la paciente queda en estupor, por lo cual es trasladada a cuidados intensivos.

Caso clínico

■ Antecedentes:

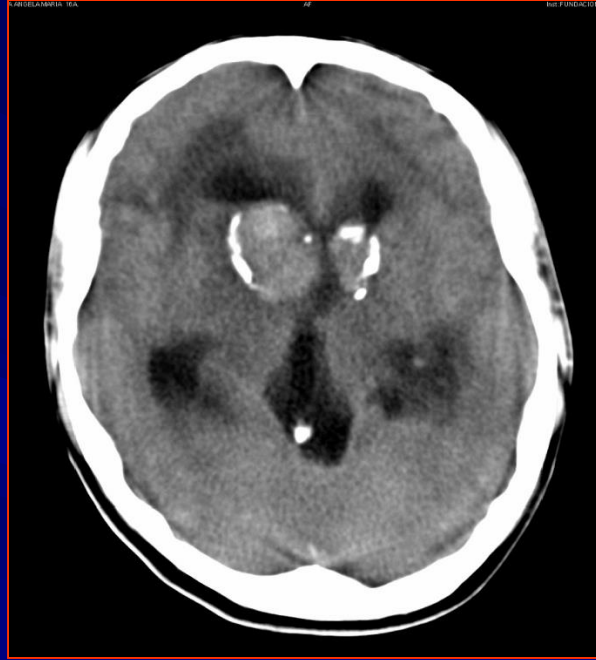
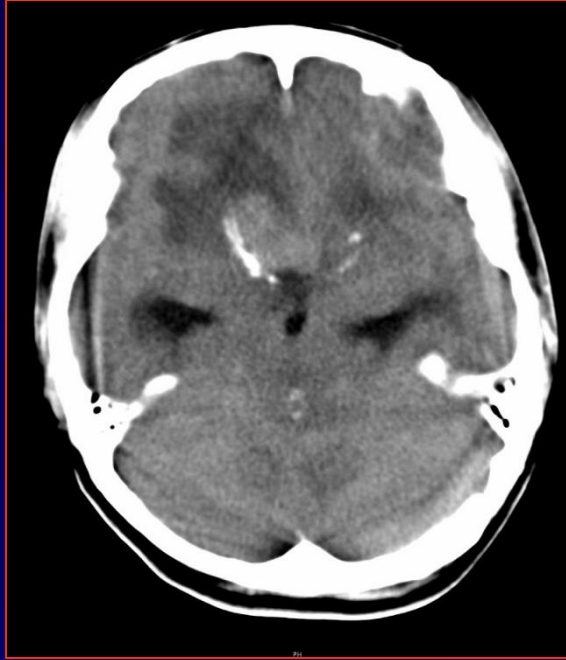
- **Historia de epilepsia no tratada y retardo mental moderado severo.**
- **No cirugías, no traumas, no medicamentos, no antecedentes familiares de importancia.**

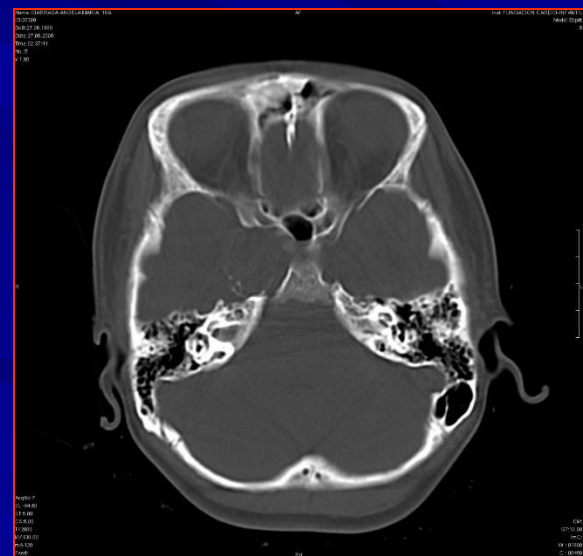
Caso clínico

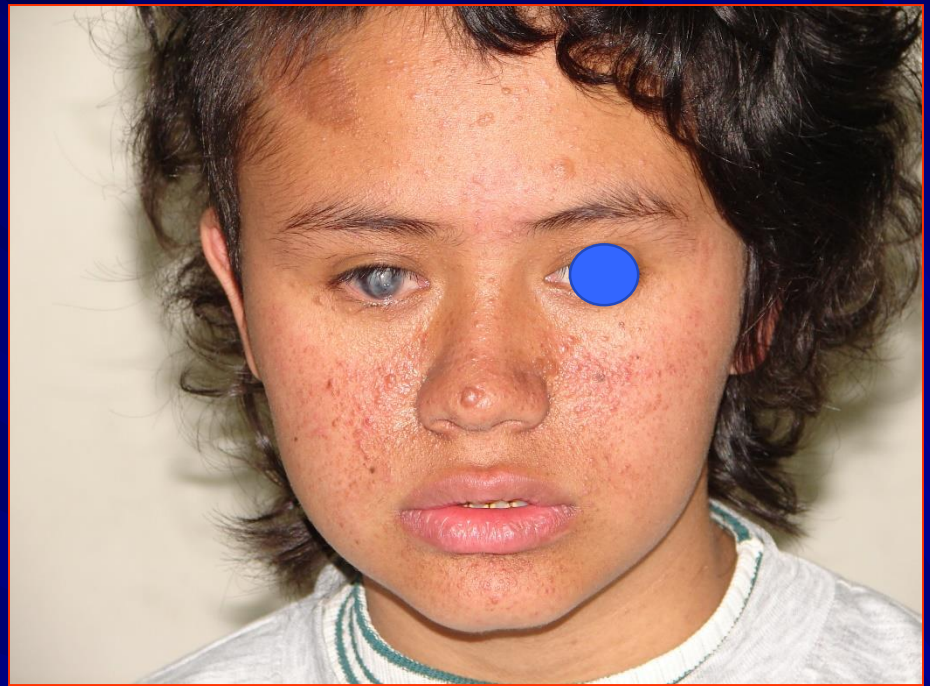
■ Examen físico:

TA: 121/57 FC: 72 x min. FR: 18 x min. Afebril, patrón respiratorio regular.

- Leucocoria en ojo derecho. Lesiones en alto relieve, bordes bien definidos, hiperocrómicas, pequeñas, múltiples, en cara, cuello y tronco.
- Neurológico: estuporosa, Glasgow 6/15. Pupila izquierda de 3 mm. Hiperreflexia generalizada, respuesta motora flexora anormal. No signos meníngeos.







Caso clínico

IMPRESIÓN DIAGNÓSTICA :

1. **Síndrome convulsivo**
2. **Síndrome de alteración de la conciencia**
3. **Retardo mental por historia clínica**
4. **Facomatosis esclerosis tuberosa**
5. **Tumores intraventriculares**
6. **Hidrocefalia activa HTE**

Caso clínico

■ Conducta:

1. Ventriculostomía Externa

EVOLUCIÓN

**MEJORÍA IMPORTANTE DEL ESTADO DE CONCIENCIA.
ALERTA OBEDECE ÓRDENES
MOVILIZA SIMÉTRICAMENTE LAS EXTREMIDADES
LIBRE DE CONVULSIONES.**

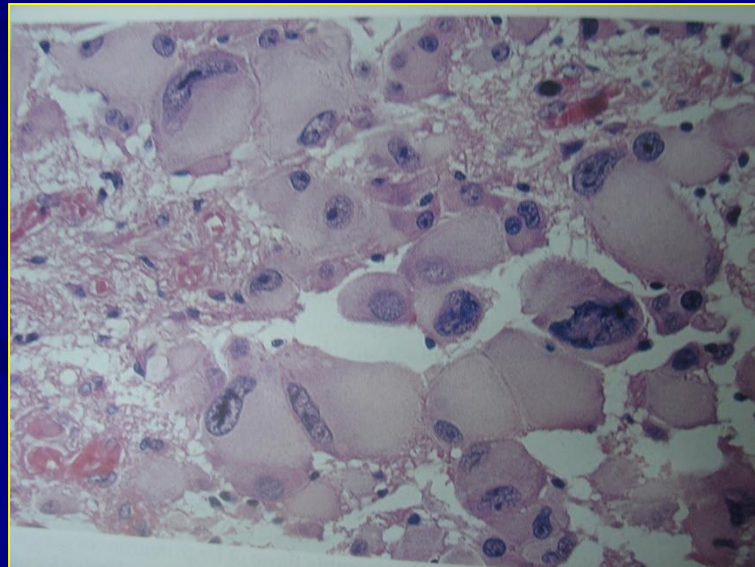
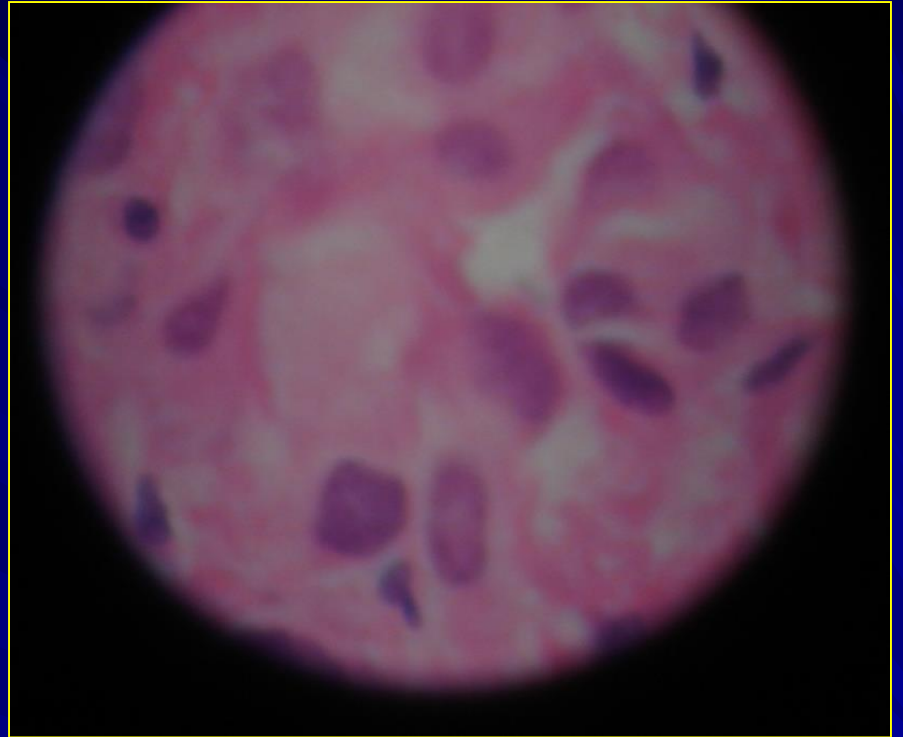
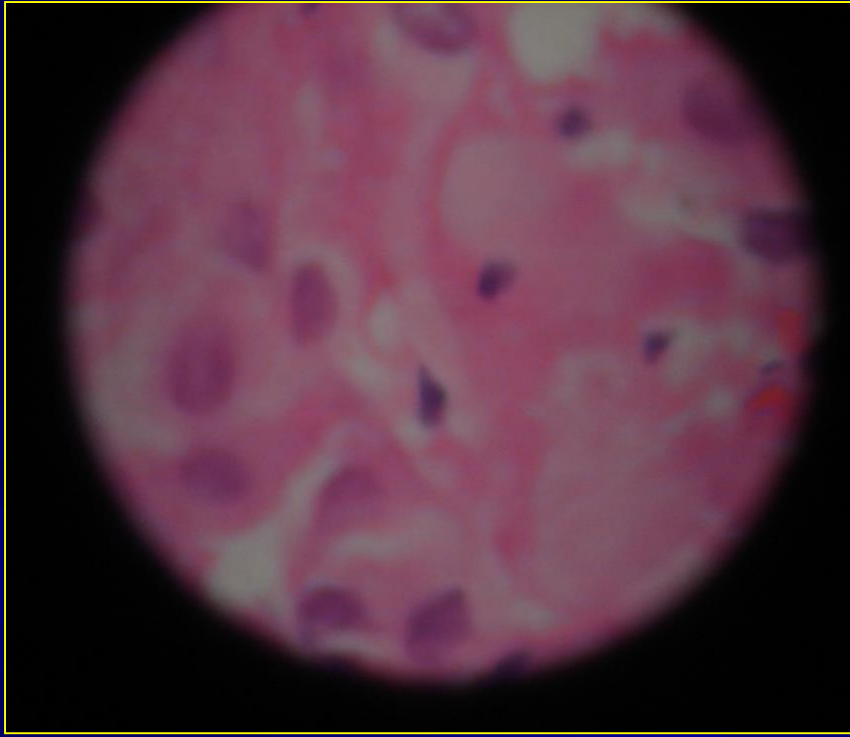
Caso clínico

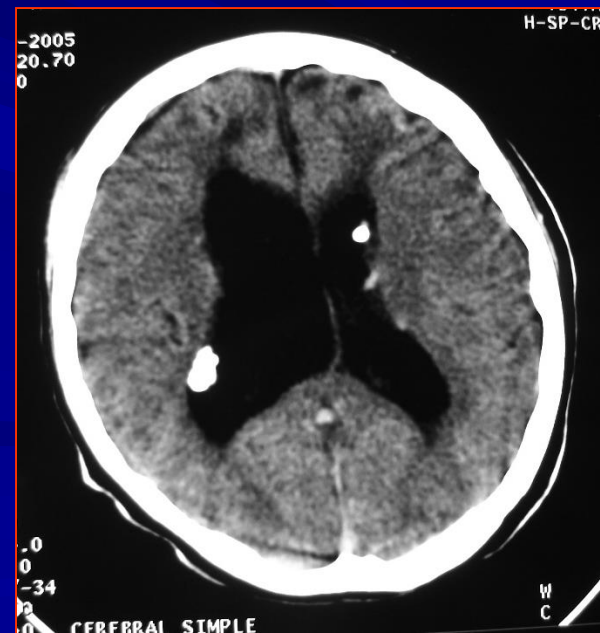
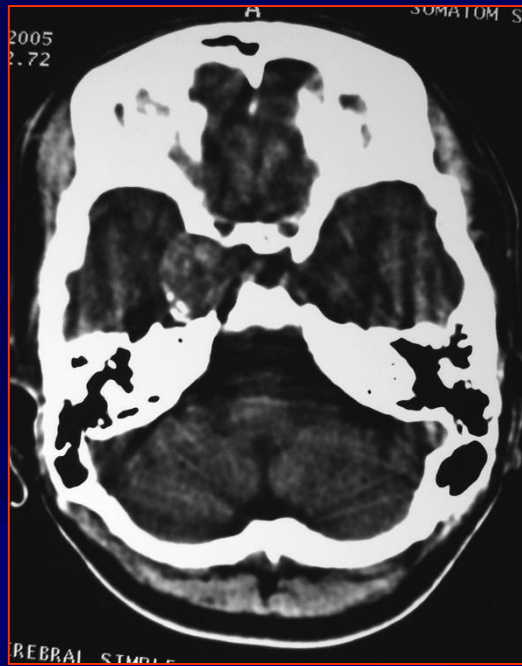
■ Evolución

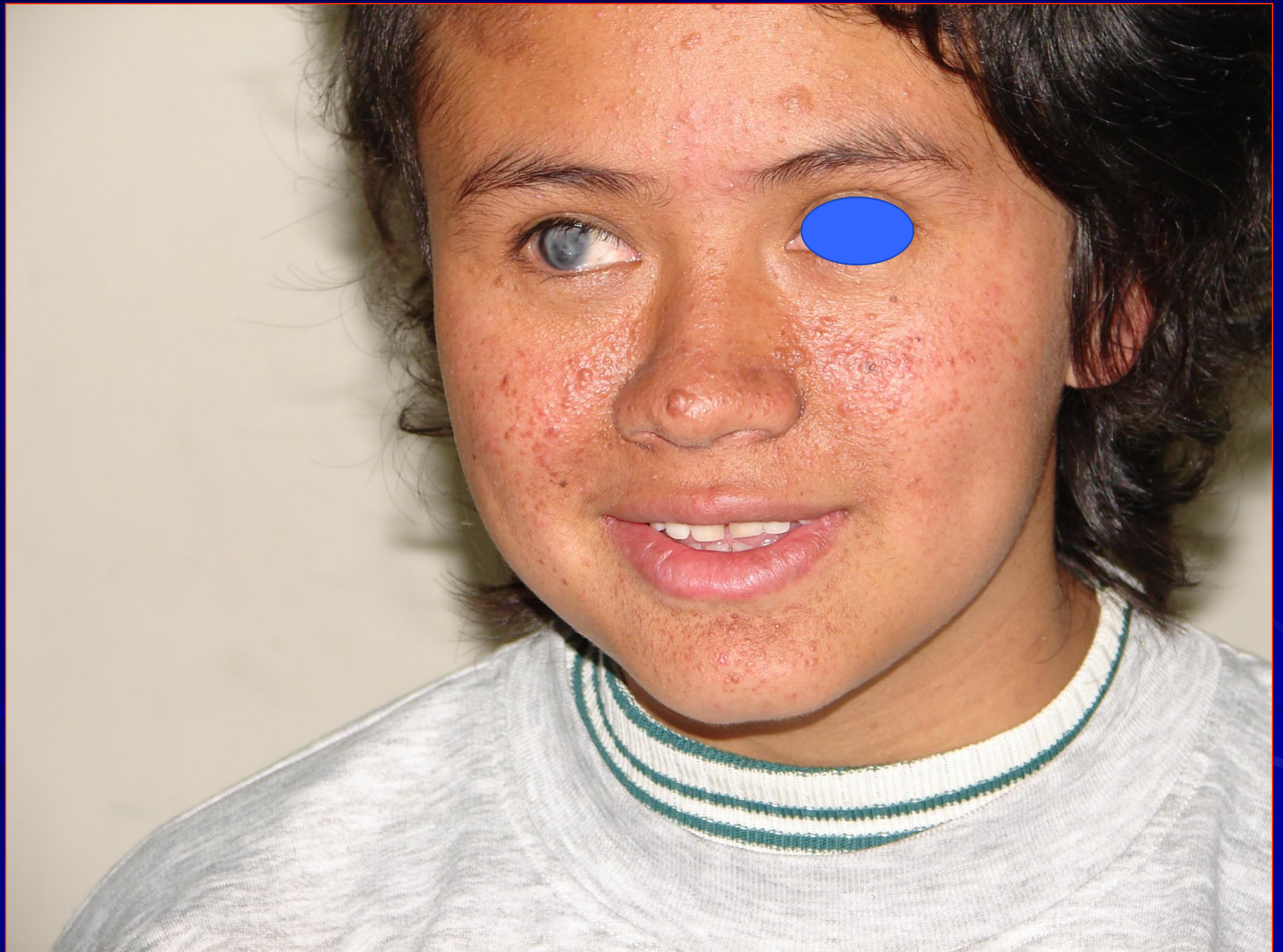
Se realiza tratamiento quirúrgico

Abordaje frontal transcortical

Resección de tumor intraventricular

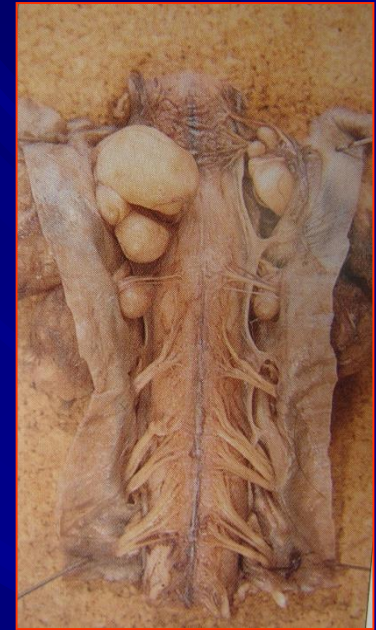






SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS

- FACOMATOSIS.
- *Van der Hoeve, 1920.*
- GRIEGO, *phakos*.
- Grupo heterogéneo de desórdenes hereditarios.
- Manifestaciones cutáneas, oculares y neurológicas.



CLASIFICACIÓN

DOMINANTES

RECESIVOS

LIGADOS CROMOSOMA X

- ENFERMEDAD DE FABRY.
- ADRENOLEUCODISTROFIA.
- ENFERMEDAD DE PELO ENSORTIJADO.
- INCONTINENCIA PIGMENTI.

- ATAXIA-TELANGIECTASIA.
- XERODERMA PIGMENTOSA.
- SÍNDROME DE COCKAYNE.
- FUCOSIDOSIS.
- FENILCETONURIA.
- SÍNDROME DE WERNER.

- NEUROFIBROMATOSIS.
- ESCLEROSIS TUBEROSA.
- ENFERMEDAD DE VON HIPPEL.
- LINDAU.
- SÍNDROME NEVOIDE DE CARCINOMA DE CÉLULAS BASALES.
- LENTIGINOSIS SORDERA.
- CARDIOPATÍA.
- HIPOMELANOSIS DE ITO.

ESCLEROSIS TUBEROSA

- von Recklinghausen, Bourneville, Campbell, Vogt, Schuster.

TRIADA CLÁSICA

Retardo mental,
Epilepsia
Adenomas sebáceos



ESCLEROSIS TUBEROSA

- Desorden genético multisistémico.
- Diferenciación, proliferación y migración de líneas celulares, temprano en el desarrollo fetal.
- 1 de cada 5800 nacidos vivos.
- 1/10 tumor subependimario de cel gigante.

DIAGNOSTIC CRITERIA FOR THE TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX⁷⁸

■ CARACTERÍSTICAS MAYORES.

- ANGIOMIOLIPOMA RENAL.
- **ANGIOFIBROMAS FACIALES.**
- FIBROMA UNGUEAL NO TRAUMÁTICO.
- **MACULAS HIPOMELANOTICAS.**
- NEVUS DE TEJIDO CONECTIVO.
- HAMARTOMAS NODULARES EN RETINA.
- TUBEROSIDADES CORTICALES.
- **NÓDULO SUBEPENDIMARIO.**
- **ASTROCITOMA SUBEPENDIMARIO DE CÉLULAS GIGANTES.**
- RABDOMIOMA CARDIACO.
- LINFANGIOLEIOMIOMATOSIS.

DIAGNOSTIC CRITERIA FOR THE TUBEROUS
SCLEROSIS COMPLEX⁷⁵

■ CARACTERÍSTICAS MENORES.

- MÚLTIPLES QUISTES RENALES.
- HAMARTOMA NO RENAL.
- PÓLIPOS RECTALES HAMARTOMATOSOS.
- MACULA ACRÓMICA EN RETINA.
- TRACTOS DE MIGRACIÓN RADIAL DE SUSTANCIA BLANCA.
- QUISTES ÓSEOS.
- FIBROMA GINGIVAL.
- LESIONES EN PIEL EN FORMA DE CONFETI.
- MÚLTIPLES LESIONES EN EL ESMALTE DENTAL.

DIAGNOSTIC CRITERIA FOR THE TUBEROUS SCLEROSIS COMPLEX⁷⁸

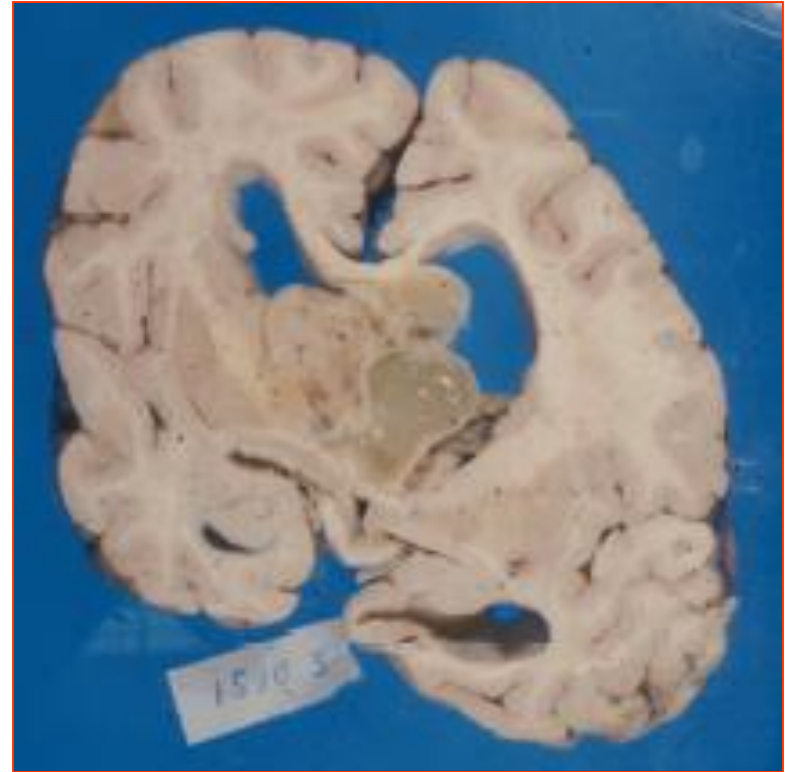
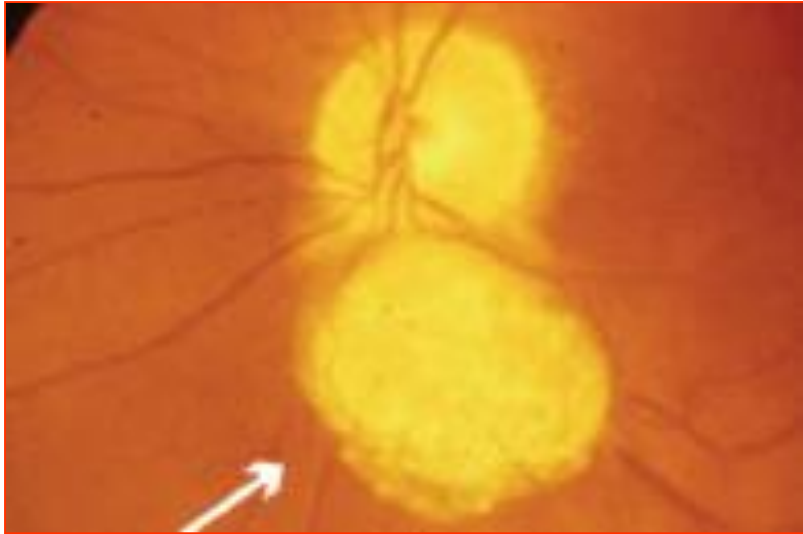
- COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA DEFINITIVA.
 - DOS CARACTERÍSTICAS MAYORES, O UNA MAYOR Y DOS MENORES.
- COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA PROBABLE.
 - UNA CARACTERÍSTICA MAYOR Y UNA MENOR.
- COMPLEJO ESCLEROSIS TUBEROSA POSIBLE.
 - UNA CARACTERÍSTICA MAYOR, O DOS O MÁS MENORES.





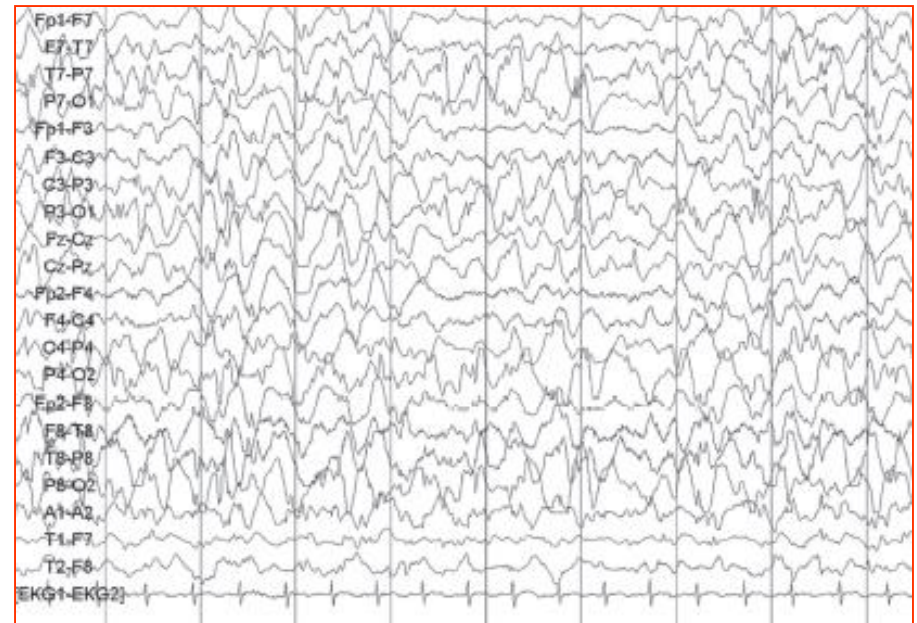
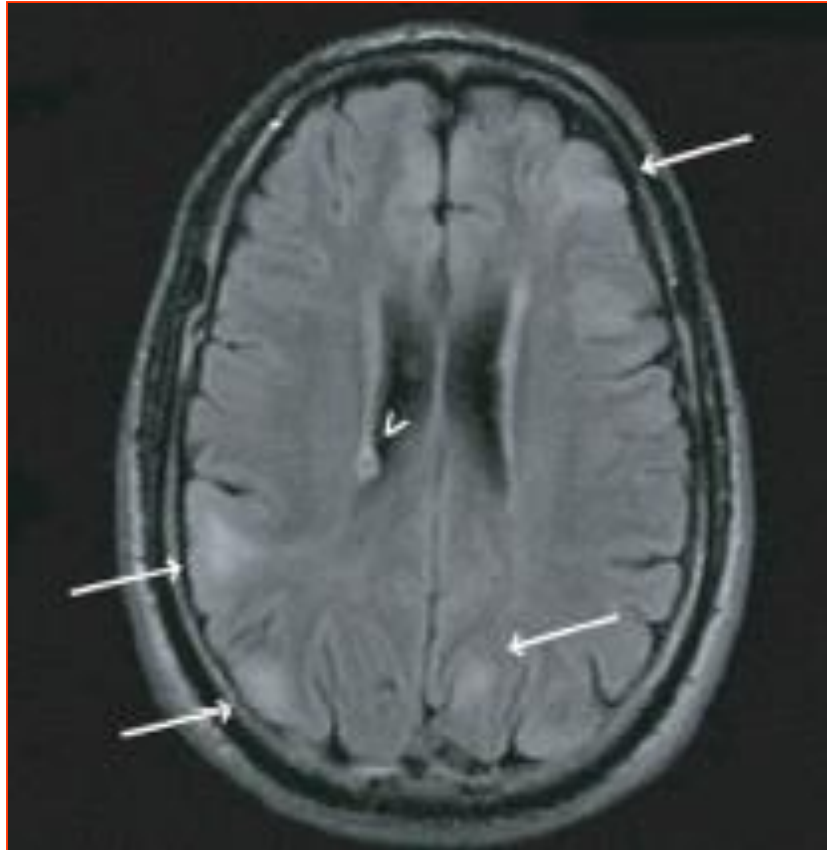


Tuberous sclerosis **FACOMATOSIS**



Clinical findings of the phakomatoses

Tuberous sclerosis **FACOMATOSIS**

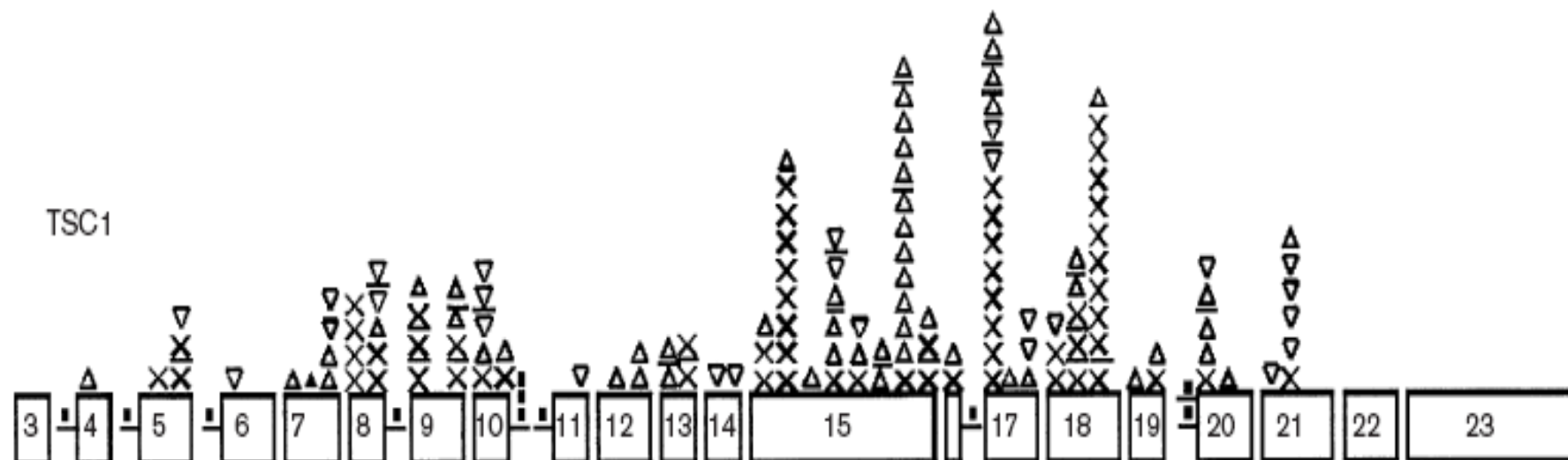


Clinical findings of the phakomatoses

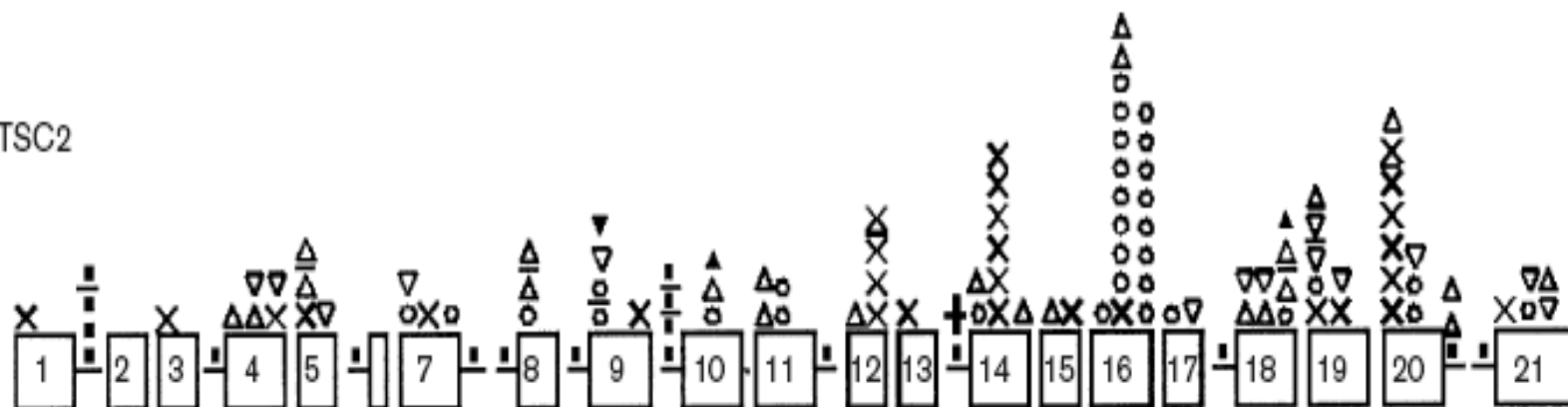




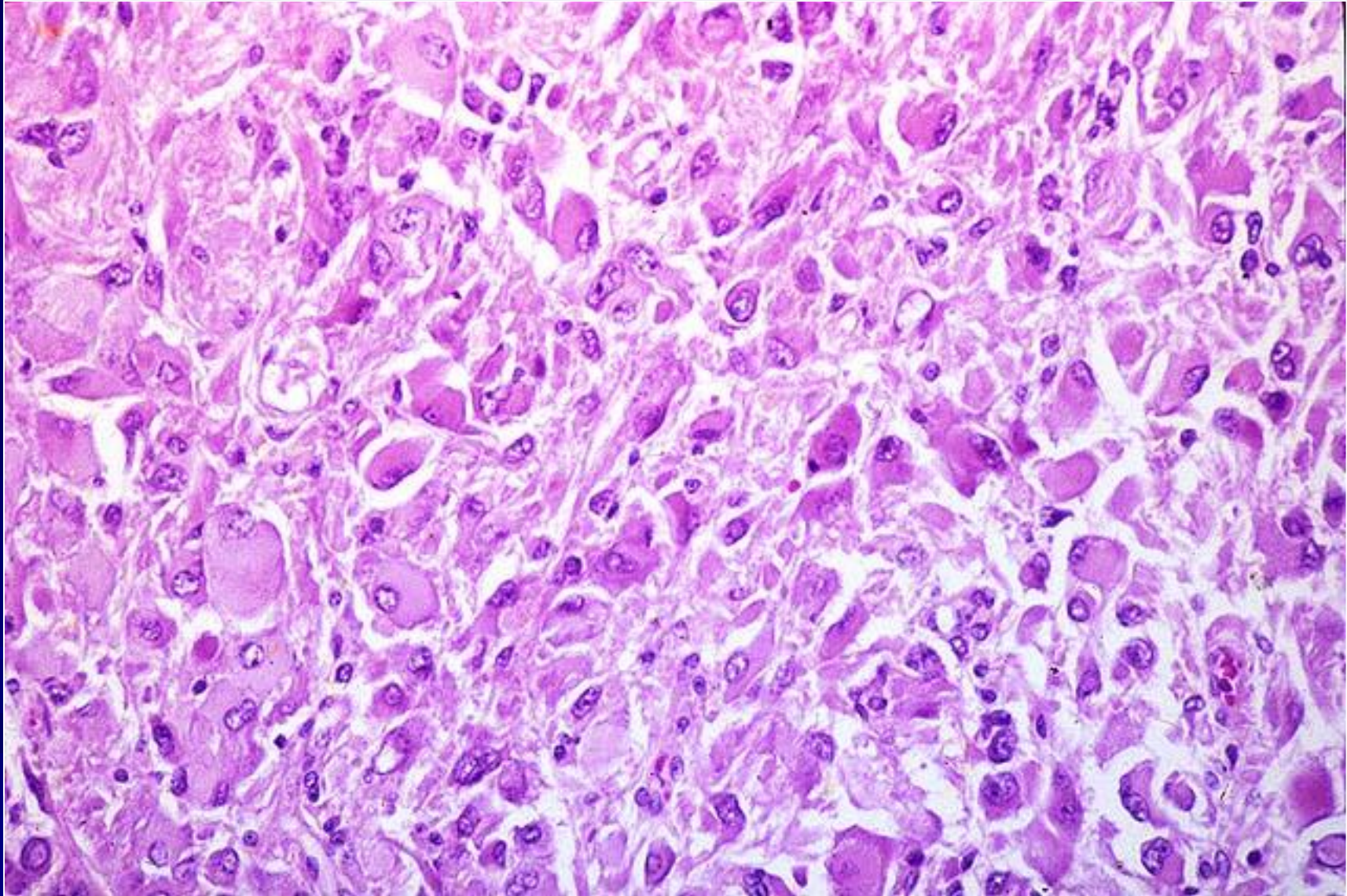
TSC1



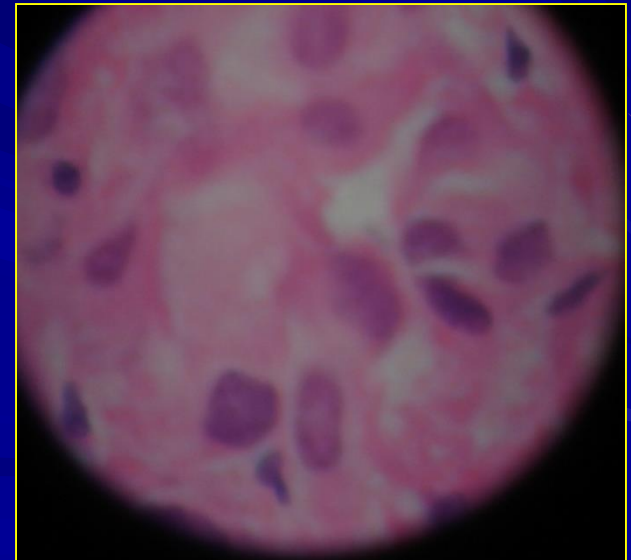
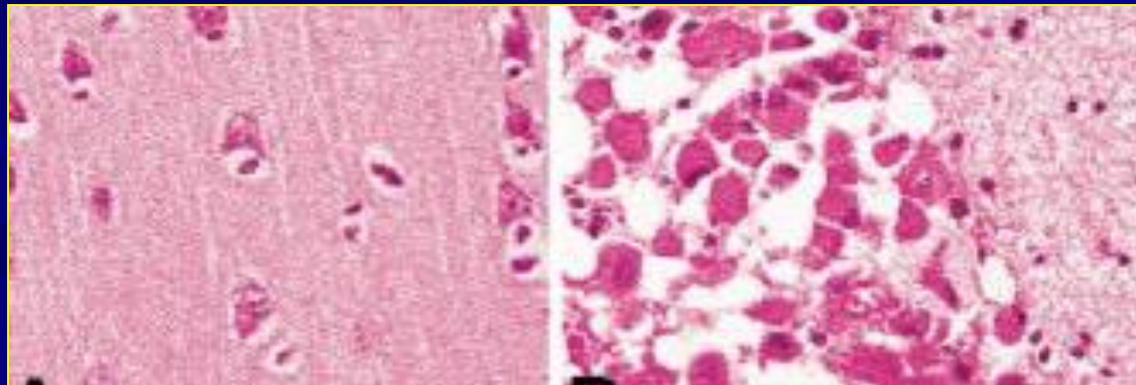
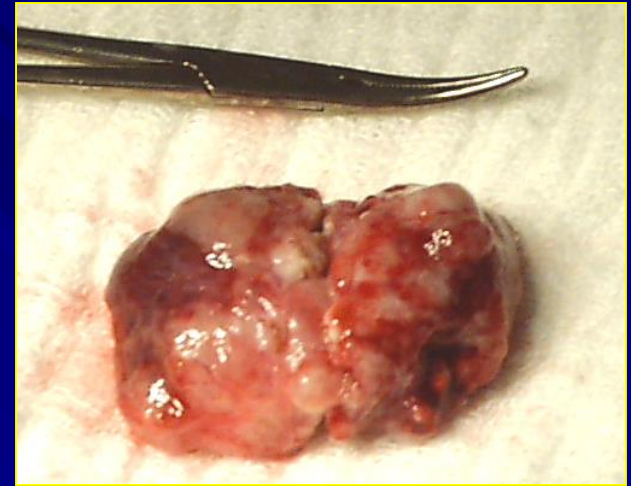
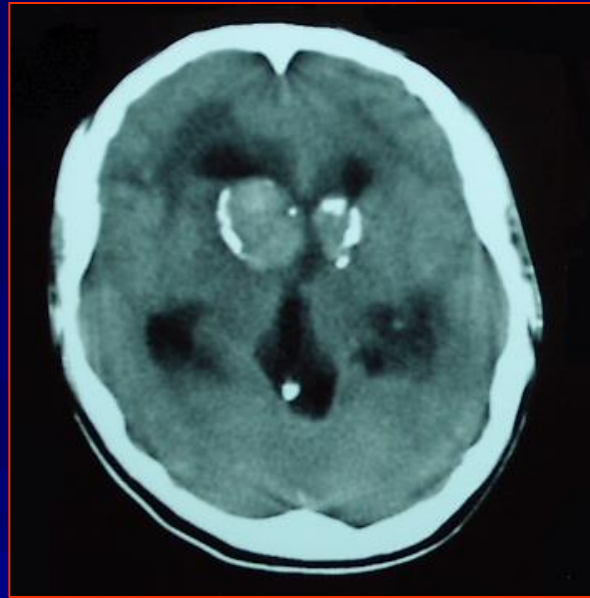
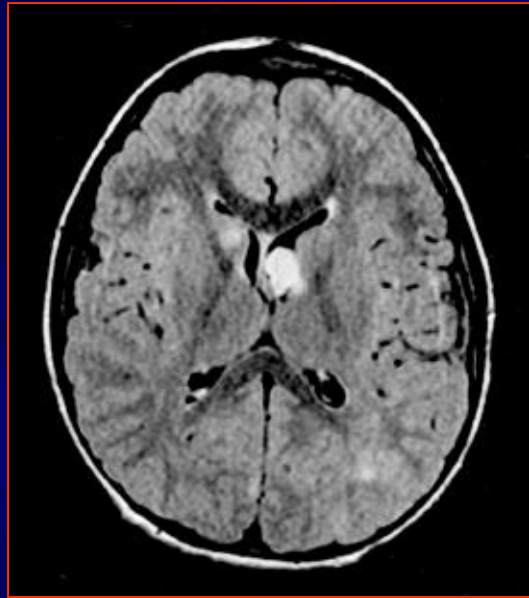
TSC2



PATOLOGÍA



ESCLEROSIS TUBEROSA



PRONÓSTICO Y TRATAMIENTO

- SEGÚN SEVERIDAD DE LA ENF.

- EPILEPSIA DE DIFÍCIL MANEJO.

NEUROLOGY 2005;64:1651-1654

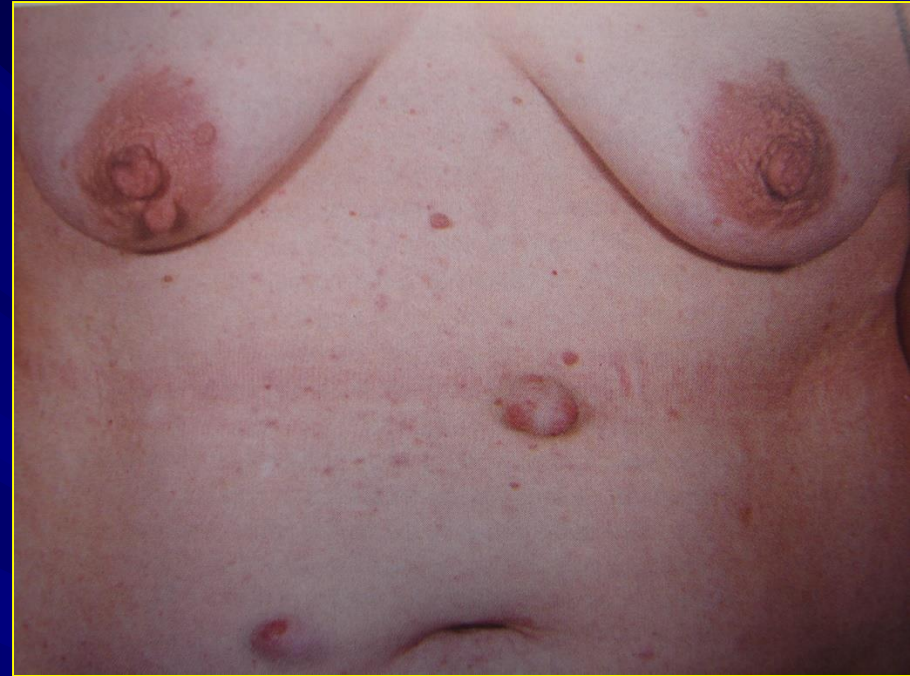
- MUERTE ENTRE LA SEGUNDA Y TERCERA DÉCADA DE LA VIDA.

- CIRUGÍA EN CASO DE ASECG.

- COMPROMISO NEUROLÓGICO.

NEUROFIBROMATOSIS 1

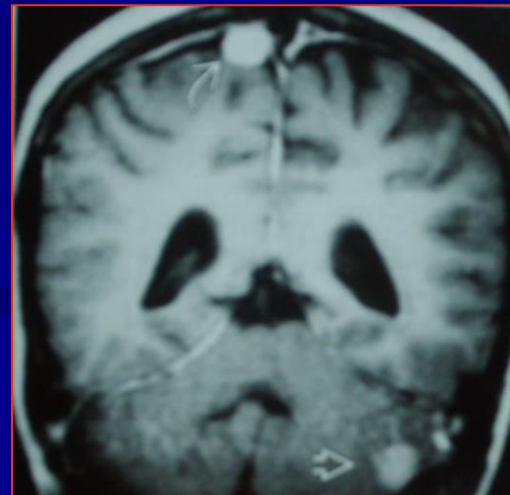
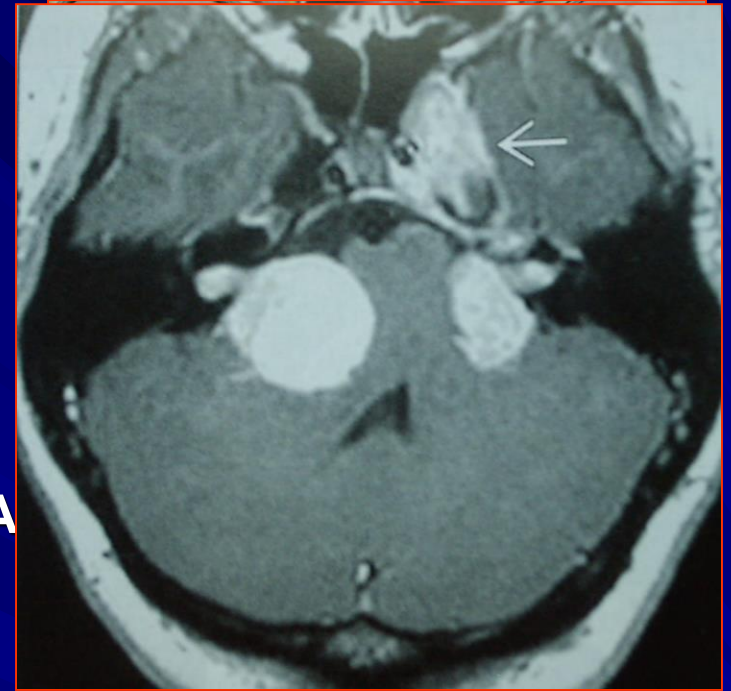
- AUTOSÓMICO DOMINANTE.
- MUTACIÓN EN 17 q.
- NEUROFIBROMAS EN PIEL,
MANCHAS CAFÉS CON LECHE.
HAMRTOMAS EN EL IRIS.
FEOCROMOCITOMAS.
- NEUROFIBROMA ESPINAL.
NEUROFIBROMA PLEXIFORME.
GLIOMA ÓPTICO. GLIOMAS EN
FOSA POSTERIOR. PROBLEMAS
DE APRENDIZAJE Y EPILEPSIA.





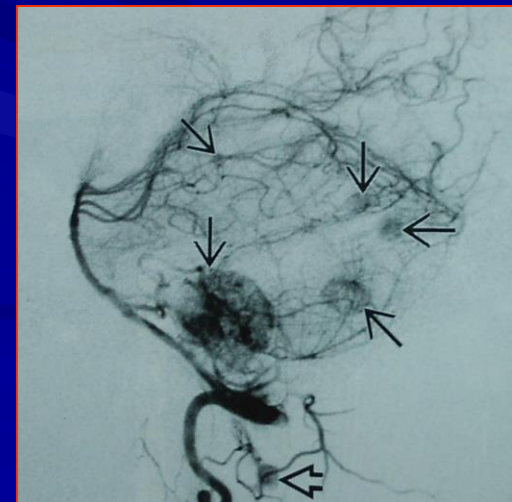
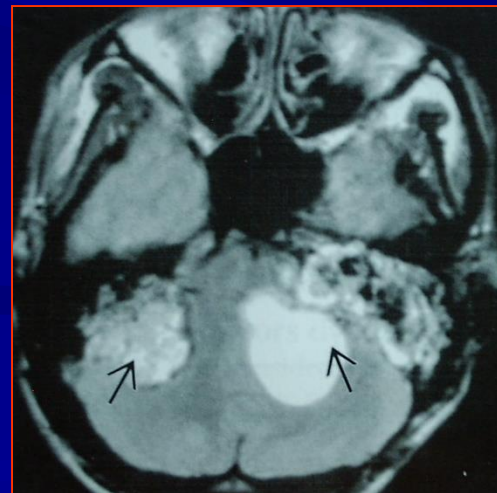
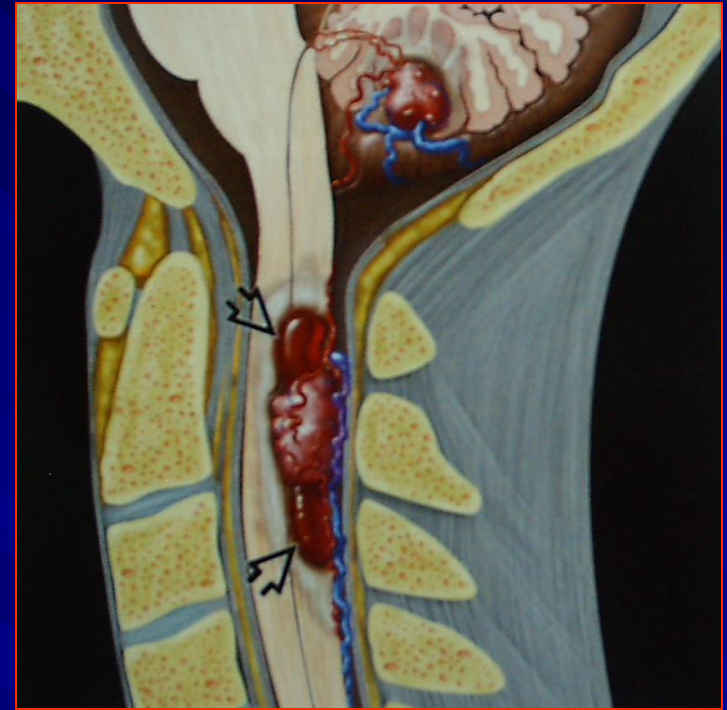
NEUROFIBROMATOSIS 2

- AUTOSÓMICO DOMINANTE.
- MUTACIÓN EN 22q.
- CATARATAS CONGÉNITAS.
- SCHWANOMA ACÚSTICO BILATERAL
- MENINGIOMA.
- EPENDIMOMA.
- ASTROCITOMA.



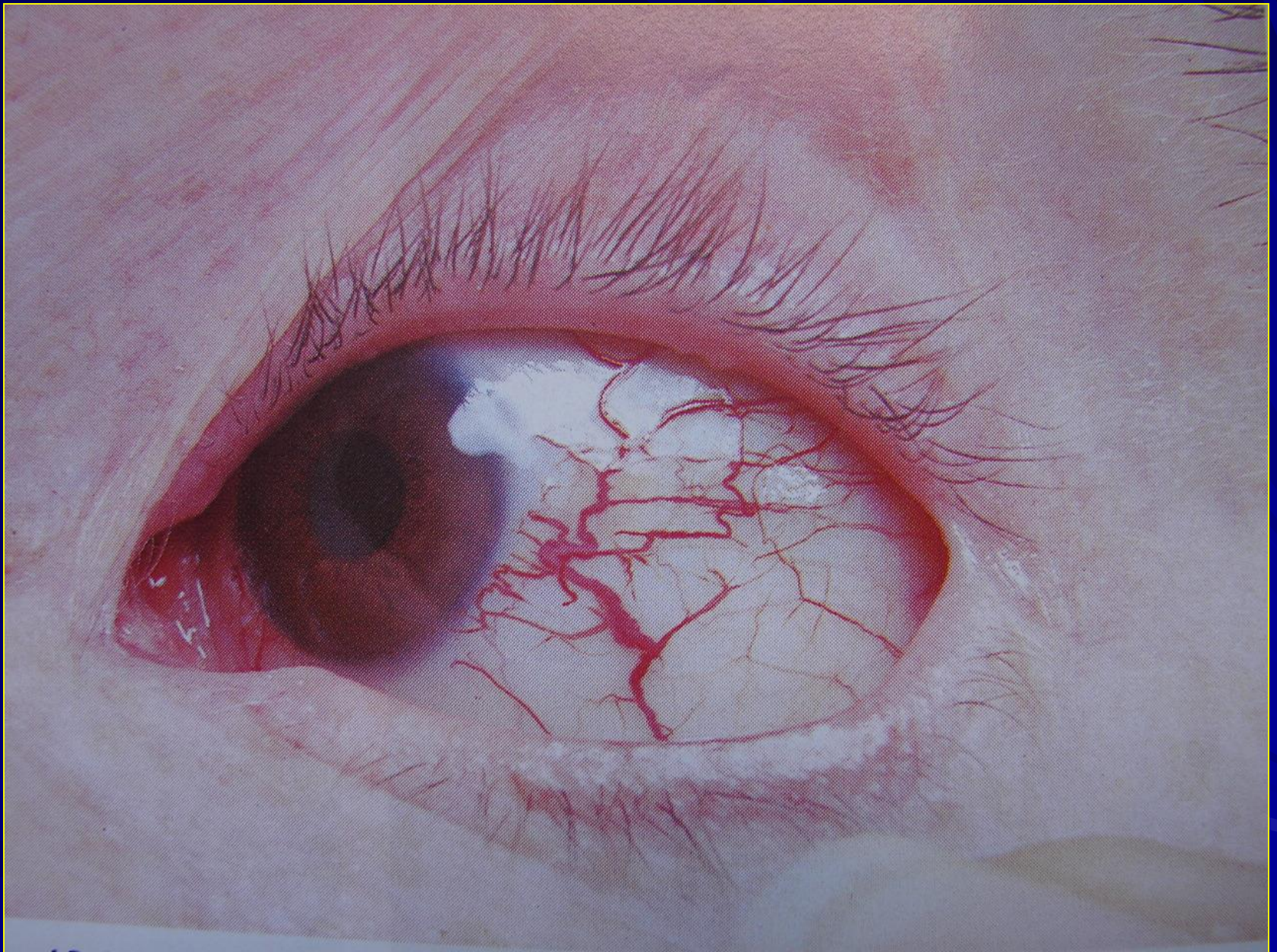
VON HIPPEL-LINDAU

- AUTOSÓMICO DOMINANTE.
- MUTACIÓN EN 3p.
- HEMANGIOBLASTOMA EN RETINA, QUISTES O CARCINOMA RENAL, FEOCROMOCITOMA.
- HEMANGIOBLASTOMA EN CEREBELO, MÉDULA O TALLO.



ATAXIA TELANGIECTASIA

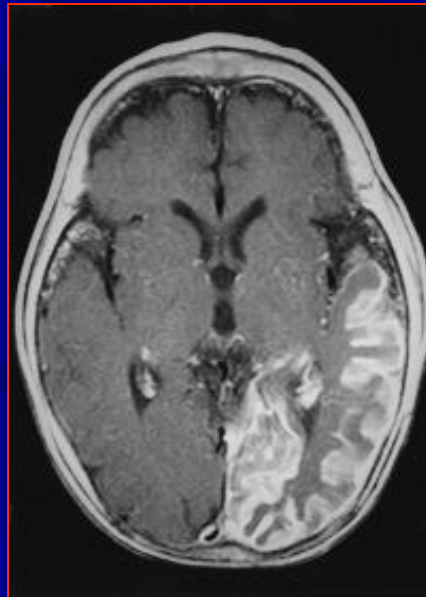
- AUTOSÓMICO DOMINANTE.
- MUTACIÓN EN 11q.
- TELANGIECTASIAS, LEUCEMIA, LINFOMAS, CARCINOMA DE MAMA, INMUNODEFICIENCIA HUMORAL Y CELULAR, HIPERSENSIBILIDAD A LA RADIACIÓN.
- ATAXIA, DISARTRIA, COREOATETOSIS, POLINEUROPATÍA, DEGENERACIÓN MEDULAR, COMPROMISO COMPORTAMENTAL



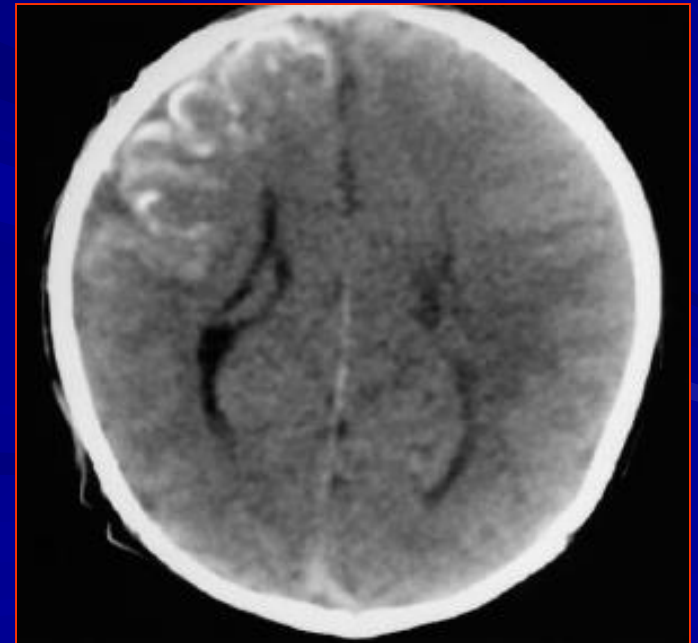
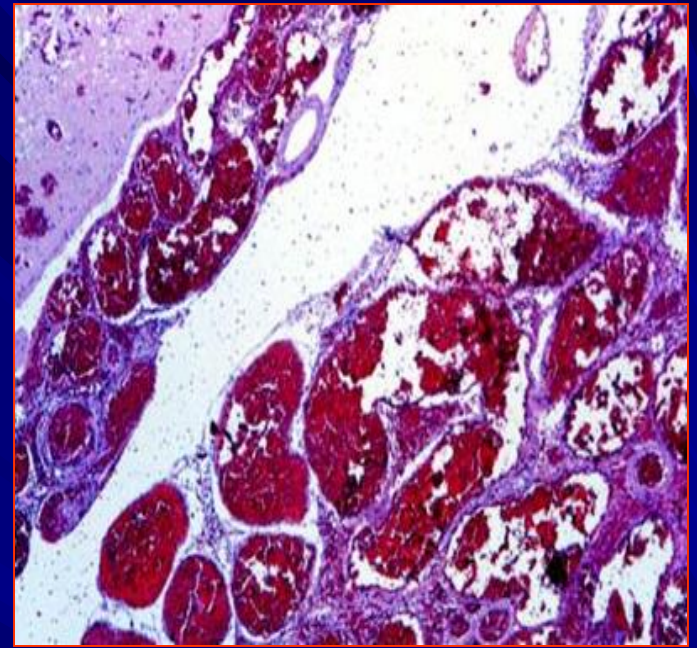
Ataxia telangiectasia

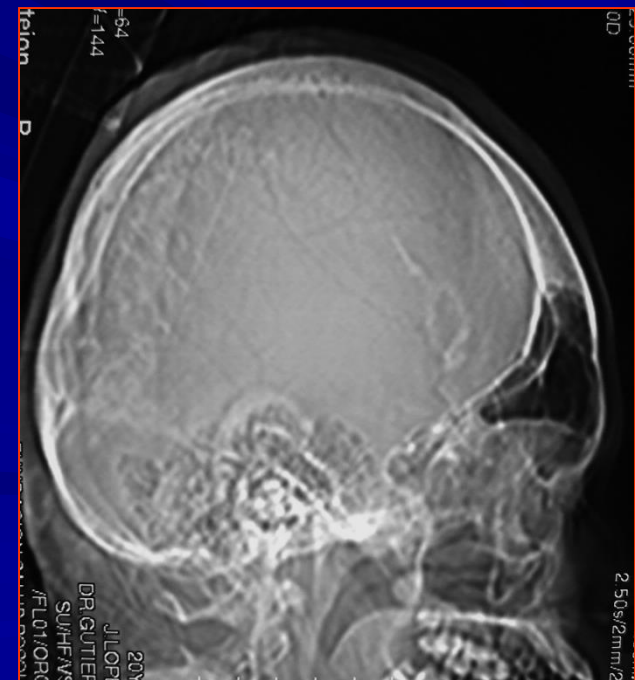
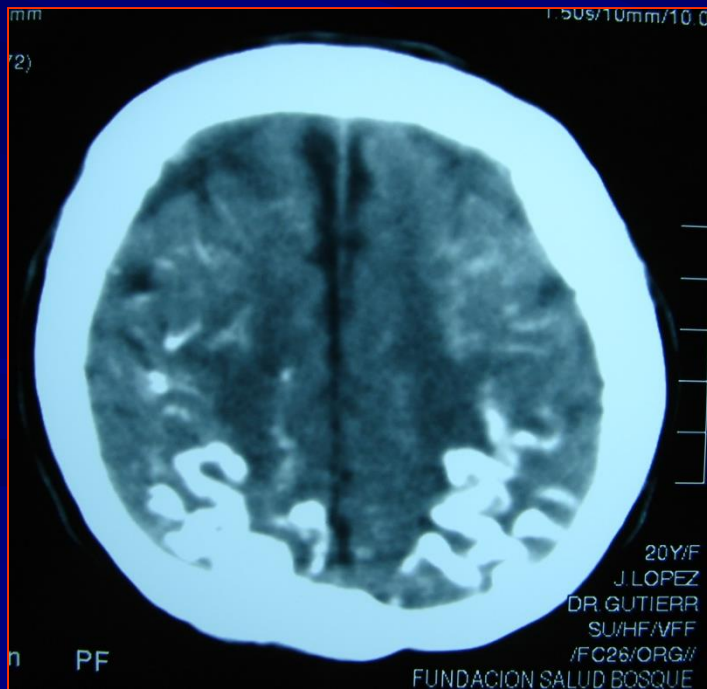
STURGE WEBER

- MUTACIÓN SOMÁTICA.
- HEMANGIOMA FACIAL.
- ANGIOMA PARIETO OCCIPITAL, EPILEPSIA.



STURGE WEBER







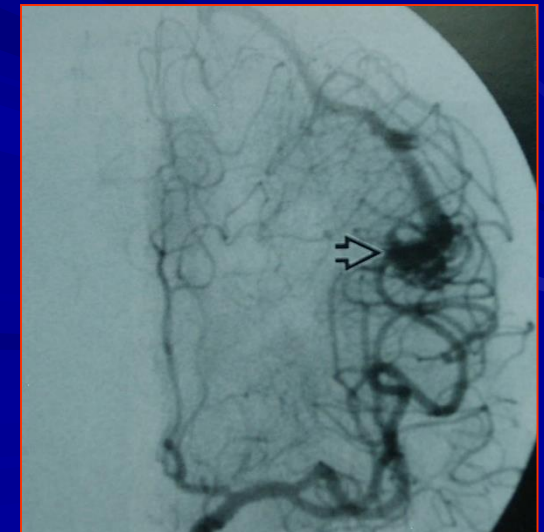
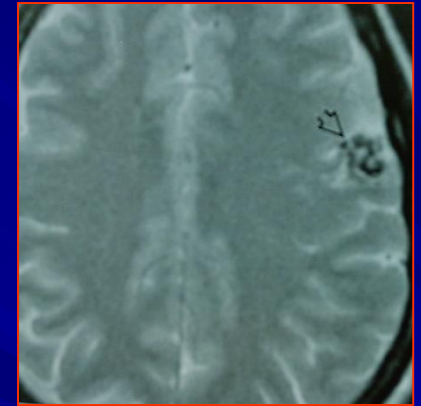
KLIPPEL TRENAUNAY WEBER

- MUTACIÓN SOMÁTICA. GTPasa.
- HEMANGIOMA EN DERMATOMA. HIPERTROFIA DE HUESOS GENERALMENTE RELACIONADA.
- ANGIOMA ESPINAL.
- MELANOSIS EN ESCLERAS.



RENDU OSLER WEBER

- AUTOSÓMICO DOMINANTE.
- EPISTAXIS Y HEMORRAGIA GÁSTRICA.
- ANGIOMAS Y HEMORRAGIA EN SISTEMA NERVIOSO CENTRAL.
- ABSCESOS.





Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria

WYBURN MASON

- GENÉTICA INCIERTA.
- NEVUS FACIAL.
- MALFORMACIONES
ARTERIOVENOSAS DE MESENCEFALO
Y CAMBIOS MENTALES.

ENFERMEDAD DE FABRY

- DEFECTO RECESIVO LIGADO A X EN ALFA GALACTOSIDASA.
- TELANGIECTASIAS EN PIERNAS Y ABDOMEN, FALLA RENAL, HIPERTENSIÓN ARTERIAL, E INFARTOS EN MIOCARDIO.
- POLINEUROPATÍAS DOLOROSAS Y ECVS.



**Friedrich Daniel
von
Recklinghausen
(1833-1910)**

Alemania

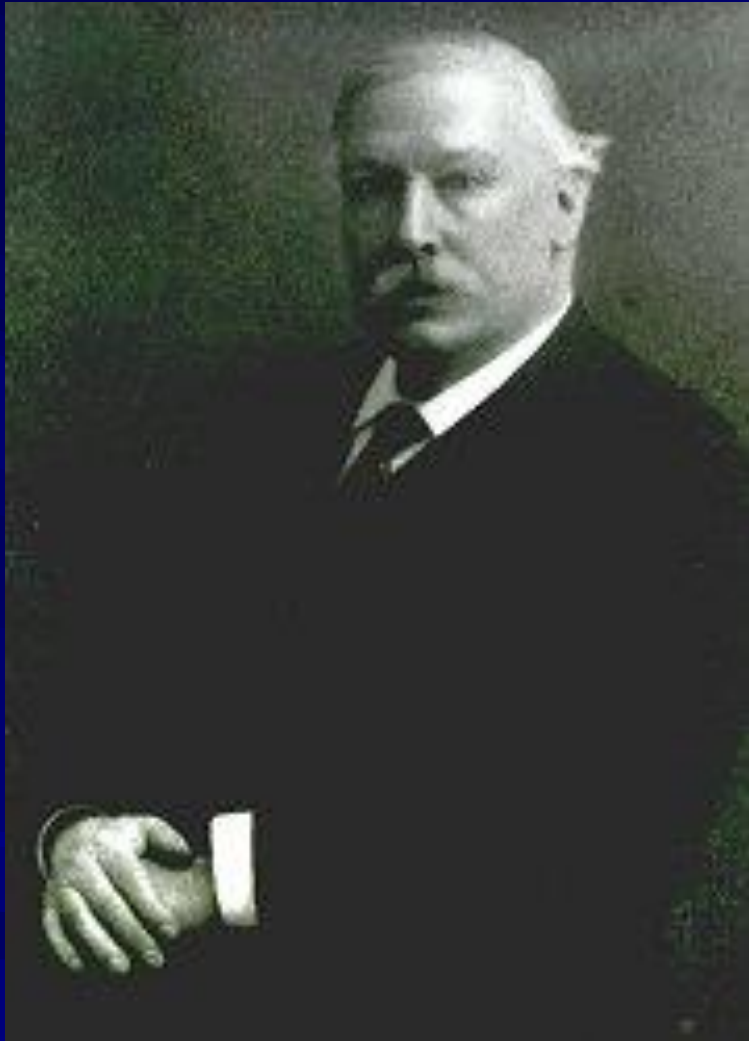




- Publica en 1881 el artículo:
“Neurofibromatosis”,
como tributo a los
25 años de muerte
de R.Virchow.

- Se consagra
como padre de la
histopatología en
su tiempo.

- Muere a la edad
de 77 años en el
año de 1910.



**William
Allen
Sturge
(1850-
1919)**

Alemania

- Médico de la Escuela Médica de Bristol en el año de 1868.
- Decide iniciar Cirugía, pero suspende sus estudios por dos episodios de fiebre reumática; culminándolos finalmente en 1873.
- Se hace residente del Hospital Nacional para la Parálisis y Epilepsia, donde nace su interés por la neurología.

■ En 1876 fue a París para estudiar con Jean Martin Charcot (1825-1893), también ganó la experiencia en general sobre patología y medicina con Jean Alfred Fournier (1832-1915) en St. Louis Hospital.

■ En 1918 padeció influenza y posteriormente nefritis y como consecuencia murió en 1919.



Johannes Fabry (1860- 1930)

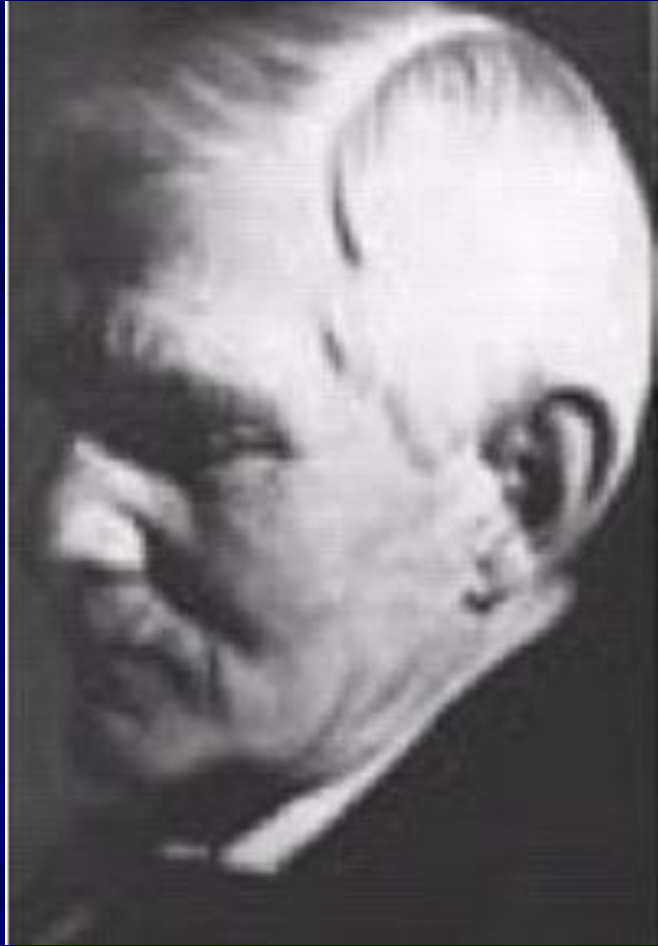
Alemania



- Nacido en 1860 en Jülich, Rheinland.
- Estudió Medicina en Berna y Berlín. Recibe su doctorado en el año de 1886.
- Estudia Dermatología en la Clínica Real para la Piel y la Enfermedad Venérea en Bonn.
- De 1889 a 1927 él era funcionario médico principal de la Clínica de Dortmund, en su especialidad.

- Describe en 1898, junto con el inglés William Anderson, la Enfermedad de Fabry-Anderson.

Es un trastorno congénito del metabolismo de los glucoesfingolípidos, debido a un déficit de actividad de la enzima alfa-galactosidasa A, que ocasiona una acumulación de glucoesfingolípidos (predominantemente globotriaosilceramida) en todos los tejidos.



Frederick Parkes Weber

**(1863-
1962)**

Inglaterra

- Médico de la Universidad de Cambridge en el año de 1892.
- Médico honorario al Hospital Alemán, Reina Square, Londres, en 1894.



- Escribió más de 1200 artículos y estuvo activo en la Real Academia de Medicina hasta la edad de 90 años

**Desiré
Magloire
Bourneville
(1840-1909)**

Francia



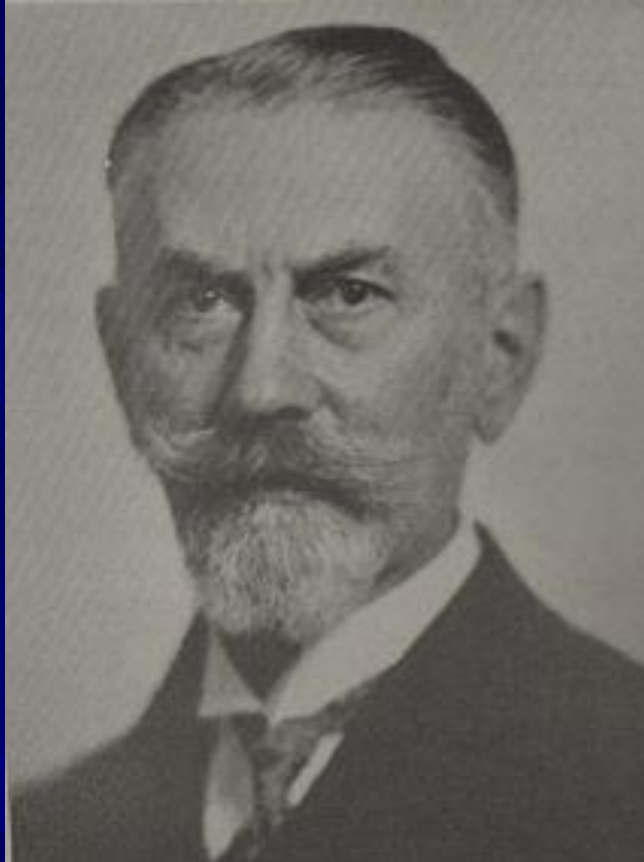
- Médico del Hospital de Bicetre en el año de 1870.
- Fundador de las escuelas nacionales de enfermeros y enfermeras.
- En 1873 funda “The journal Progrés Médical” y en 1880 “The Archives de Neurologie”.
- Fundó la primera escuela para niños con retardo mental.

- Describe la esclerosis tuberosa.
- Realiza observaciones adicionales en el mixedema, cretinismo y mongolismo.





■ Hospital St. Louis Paris 1929



**Eugene
Von
Hippel
1867-1939**

- Estudió Patología y Oftalmología.
- Recibe su doctorado en Göttingen (1889).
- A él se le deben estudios acerca de la anatomía del ojo humano.

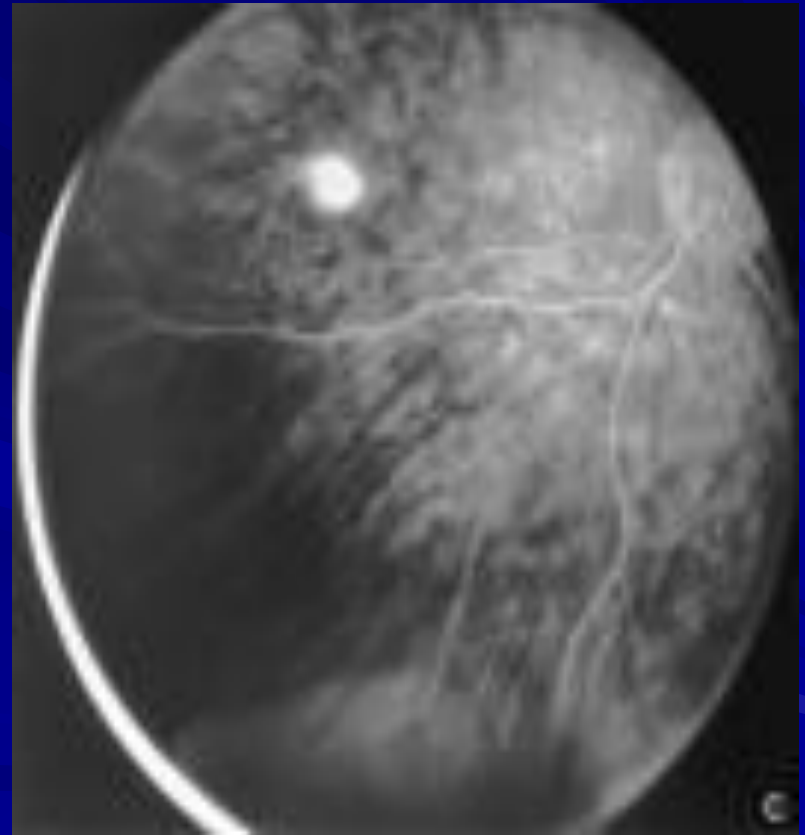


**Arvid
Lindau
1892-1958**



- Estudió Medicina en la Universidad de Lund, graduándose en 1923.

- Hizo su tesis acerca de la relación de los quistes cerebrales con los angiomas de la retina



- Entre 1897-1909 trabajó con Von Hippel acerca de la angiomatosis retiniana, pero se retira del estudio por razones de salud en 1934



■ WILLIAN
OSLER

■ (1849-1919)





■ HENRY JULES
RENDU

■ (PARÍS)

