

# MANIFESTACIONES INTRACRANEALES EN LAS FACOMATOSIS

PIASTRELLINI ROMINA

BORONI IVÁN

DUPAUX LEILA



# OBJETIVO DE APRENDIZAJE

---

Realizar una revisión de los hallazgos radiológicos característicos de la afectación intracraneana, en las facomatosis más frecuentes, evaluados mediante RM.

---

# FACOMATOSIS

Comprenden un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias del desarrollo del ectodermo, que afectan principalmente al sistema nervioso central y la piel.

Las entidades más frecuentes son:

- Neurofibromatosis tipo I
- Neurofibromatosis tipo II
- Esclerosis tuberosa
- Síndrome de Sturge - Weber
- Síndrome de Von Hippel Lindau

# NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Asociación variable de neurofibromas plexiformes, lesiones de la sustancia blanca y gris profunda, y gliomas de nervios ópticos.

RM  
SNC

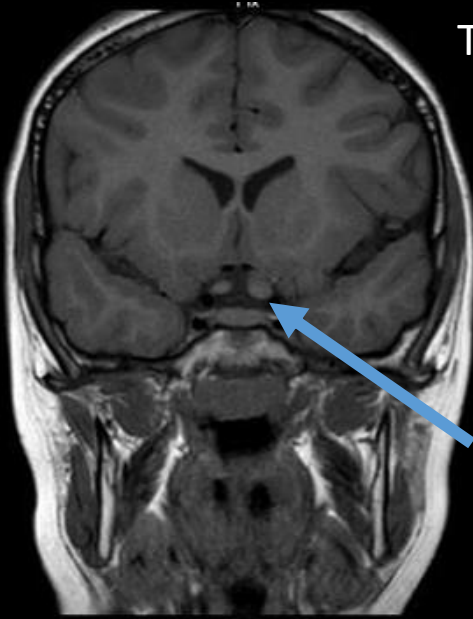
Neurofibroma plexiforme:  
1° rama del nervio trigémino.

Gliomas vía óptica y no  
ópticos: Localización más  
frecuente en quiasma óptico.

Lesiones de la sustancia  
blanca y gris profunda:  
Hiperintensas en T2 y FLAIR,  
sin efecto de masa y sin  
refuerzo post-contraste.

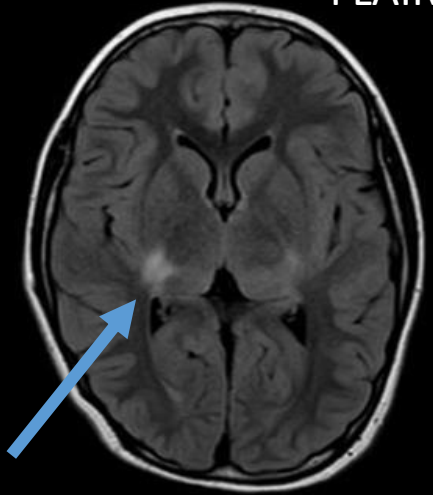
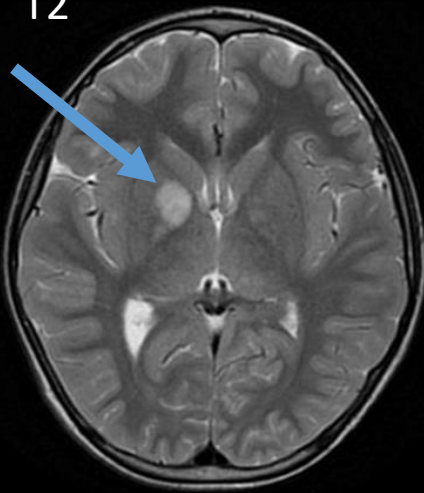
GLIOMA  
DEL  
NERVIO  
ÓPTICO

T1 CC

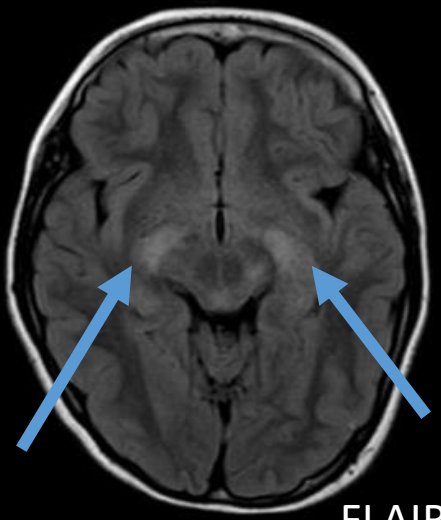
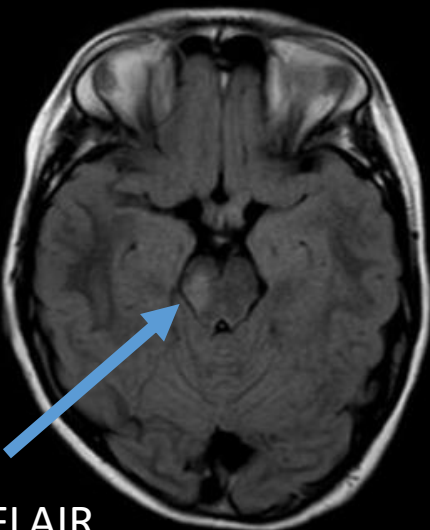


T2

FLAIR



LESIONES DE LA SUSTANCIA BLANCA Y GRIS PROFUNDA



FLAIR

FLAIR

# NEUROFIBROMATOSIS TIPO II

Síndrome hereditario que produce múltiples neurinomas de nervios craneales, meningiomas y tumores raquídeos.

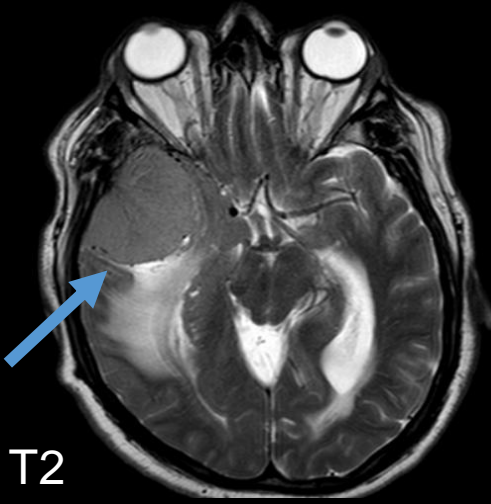
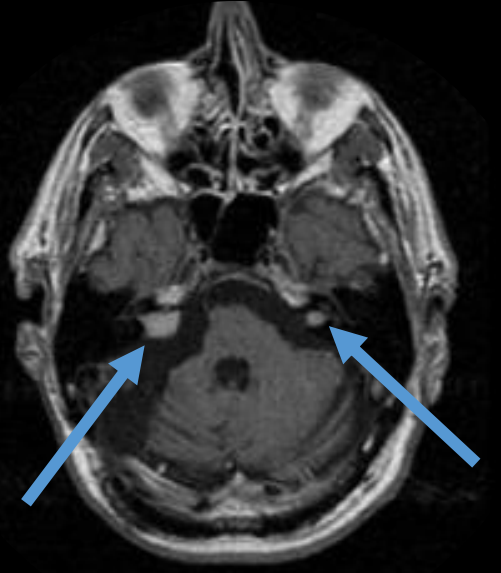
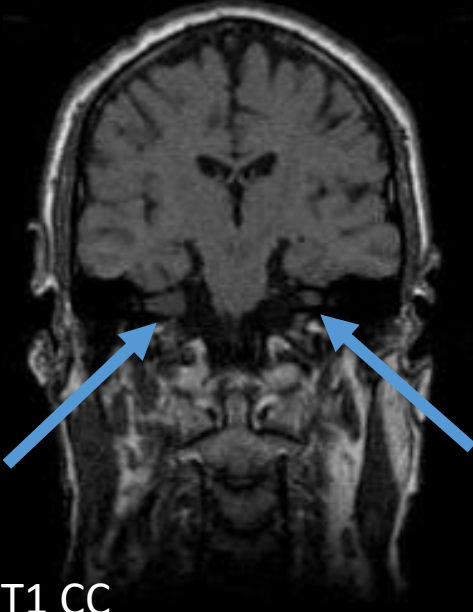
RM  
SNC

Neurinomas del nervio acústico bilateral.

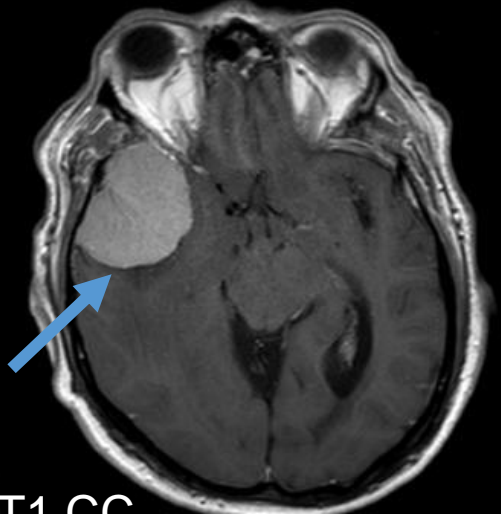
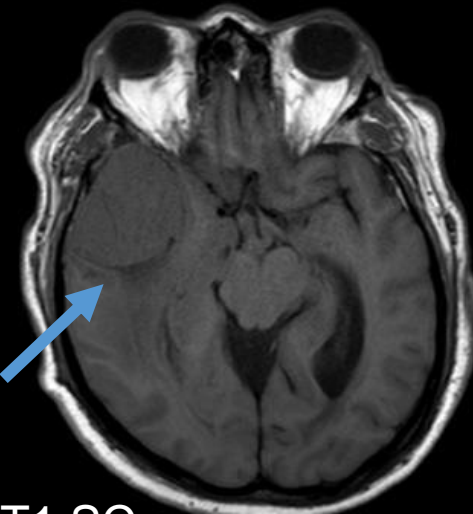
Neurinomas de otros nervios craneales.

Meningiomas.

NEURINOMAS DEL NERVI ACÚSTICO BILATERAL



MENINGIOMA



# ESCLEROSIS TUBEROSA

Síndrome caracterizado por el desarrollo de hamartomas multiorgánicos.

Nódulos subependimarios.

Astrocitoma de células gigantes subependimario.

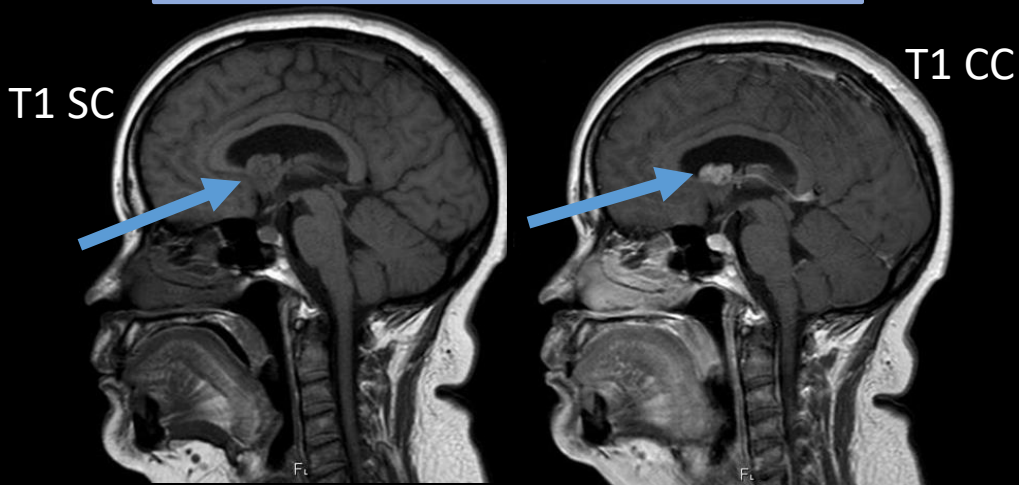
RM  
SNC

Tuberosidades corticales.

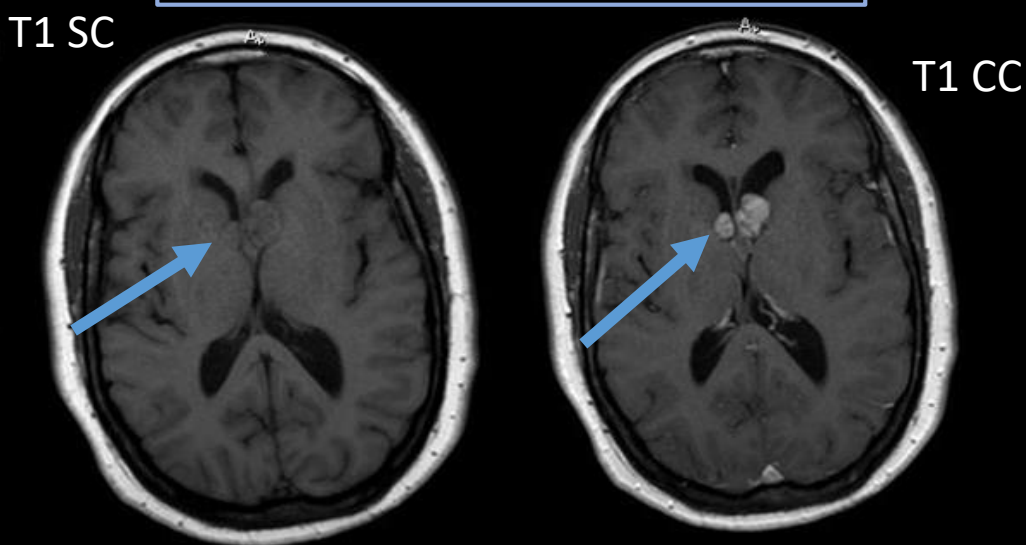
Lesiones de la sustancia blanca a lo largo de las líneas de migración neuronal.



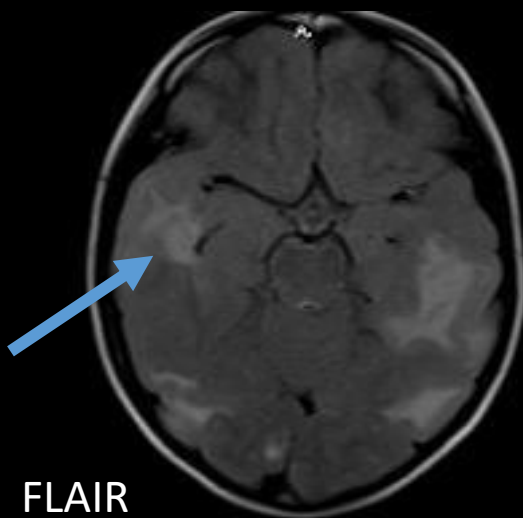
**ASTROCITOMA SUBPENDIMARIO**



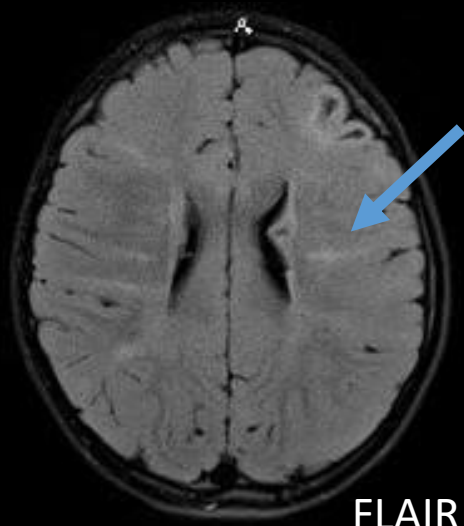
**NÓDULOS SUBPENDIMARIOS**



**TUBEROSIDADES CORTICALES**



**LÍNEAS DE MIGRACIÓN NEURONAL**



# SÍNDROME DE STURGE-WEBER

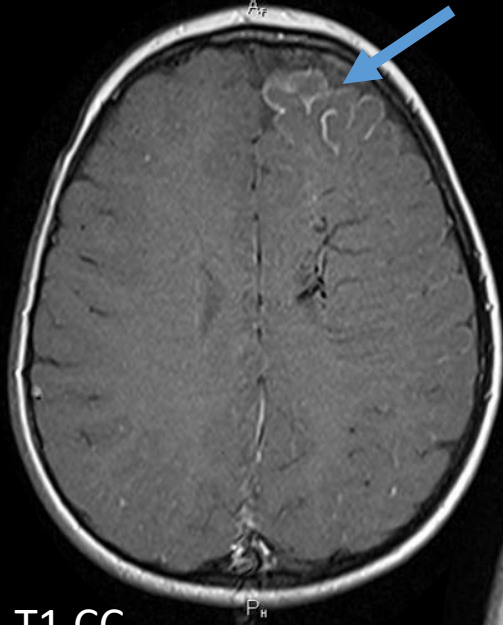
Enfermedad rara congénita caracterizada por la típica mancha en Vino de Oporto y alteraciones neurológicas.

RM  
SNC

Calcificaciones córtico-subcorticales.

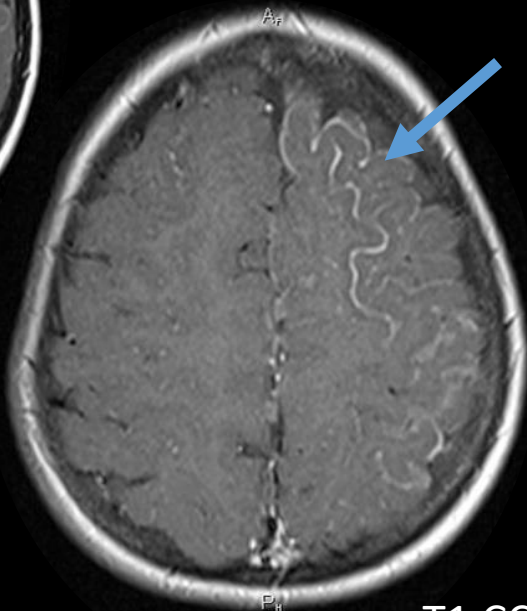
Angiomatosis pial:  
Captaciones leptomenígeas en serpentina.

Atrofia cortical.



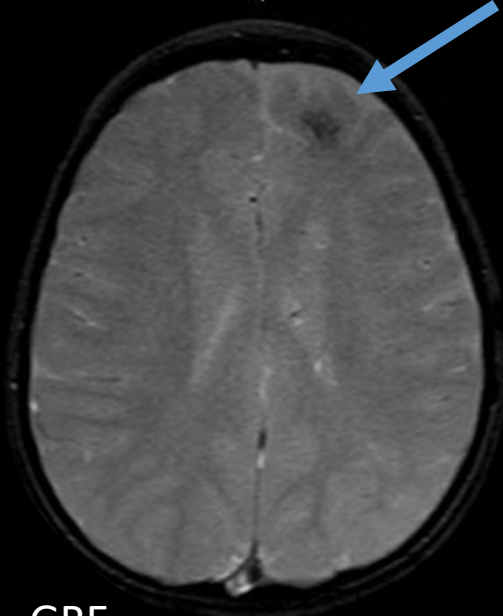
T1 CC

ANGIOMATOSIS PIAL

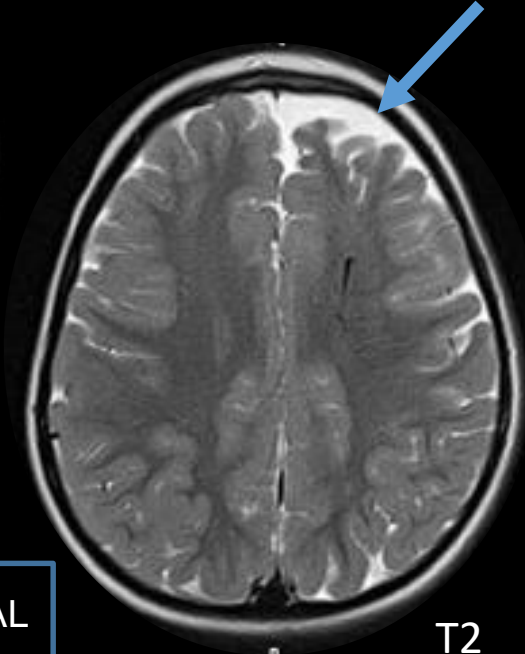


T1 CC

CALCIFICACIONES  
CORTICO-  
SUBCORTICALES



GRE



T2

ATROFIA CORTICAL

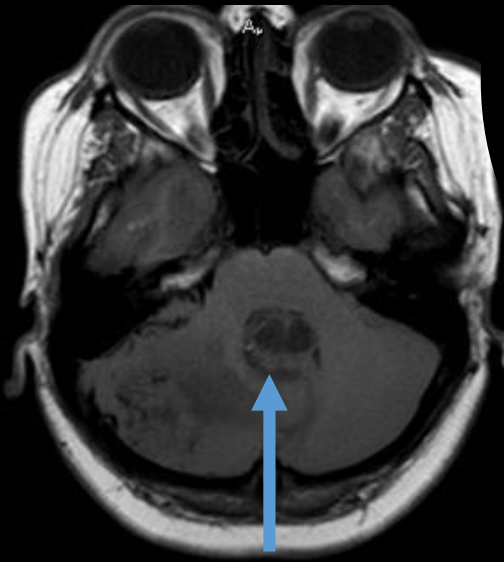
# SINDROME VON HIPPEL-LINDAU

Síndrome autosómico dominante, multisistémico, cuya típica lesión en SNC es el hemangioblastoma.

RM  
SNC

Hemangioblastomas múltiples en médula espinal y hemisferios cerebelosos.

Hemorragia retiniana.

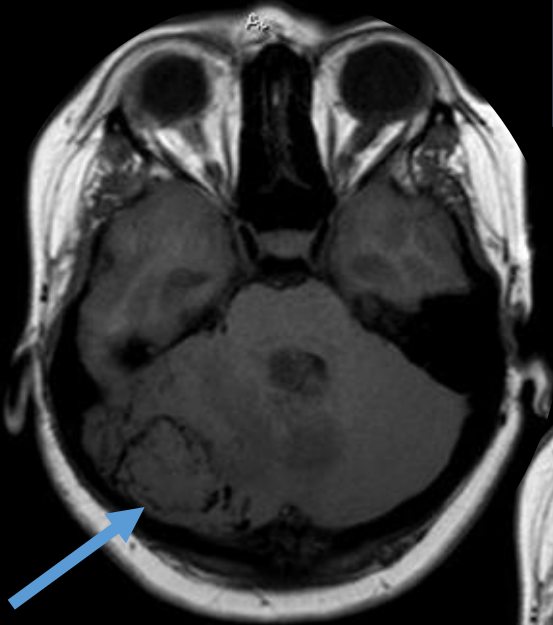


T1 SC

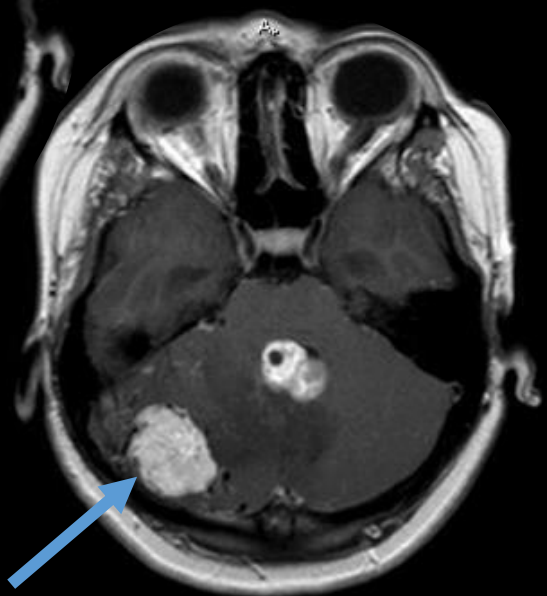


T1 CC

HEMANGIOBLASTOMA  
MÚLTIPLE



T1 SC



T1 CC

# CONCLUSIÓN

Los hallazgos imagenológicos de las Facomatosis en RM no solo contribuyen al diagnóstico inicial y seguimiento clínico-imagenológico en la evolución de estas enfermedades, sino que también son fundamentales para conocer el grado de afectación del sistema nervioso central y orientación de la intervenciones quirúrgicas.