Scientific & Education Medical Journal

Scientific & Education Medical Journal / Vol. 3, N° 1, 2021

Enfermedades cutáneas como ventana a la enfermedad neurológica desde la Rehabilitación

Moraima del Carmen Martínez Medrano[1],Diana Carolina Orozco Vanegas[2],Lina Maryudi Rodriguez López[3] Andrea Carolina Jaime Aguirre[4] Andrea Paola Bonfante Mendoza

1 Moraima del Carmen Martínez Medrano, Corporación Universitaria Rafael Núñez, mory_brandyedlg@hotmail.com
2 Diana Carolina Orozco Vanegas, Universidad Militar Nueva Granada, dianaorozco47@gmail.com
3 Lina Maryudi Rodriguez López, Universidad del Tolima, linismrl@gmail.com
4 Andrea Carolina Jaime Aguirre, Universidad Pedagogica y tecnológica de Colombia, andrecjaime@gmail.com
5 Andrea Paola Bonfante Mendoza, Universidad de Cartagena, apbm6@hotmail.com

Historia del Artículo:
Recibido el 25 Enero 2021
Aceptado el 10 Julio 2021
On-line el 27 de julio de 2021

Palabras Clave: Neurocutáneo, facomatosis, sistema nervioso, piel, rehabilitación.

Keywords: Neurocutaneous, phacomatosis, nervous system, skin, rehabilitation.

Resumen

Las alteraciones neurocutáneas, son trastornos que afectan directamente el sistema nervioso y la piel y están relacionados con un sinnúmero de manifestaciones clínicas, que logran hacer evidente, la importancia de una adecuada anamnesis y enfoque para su acertado diagnóstico. Si bien es cierto, estos trastornos están fuertemente relacionados con enfermedades multisistémicas por lo que la expresividad de estas varía. Entre las patologías más frecuentes y relacionadas en este tema, tenemos Síndromes Neurocutáneos como la Esclerosis Tuberosa (ET), Neurofibromatosis (NF) Tipo 1 y Tipo 2, *Schwannomatosis* y Enfermedad de *Sturge-Weber*. En este artículo, hablaremos de las principales características clínicas de los trastornos neurocutáneos más frecuentes y enfoque clínico para su acertado diagnóstico y rehabilitación, especialmente se dedicará un apartado a la Neurofibromatosis(NF).

Abstract

Neurocutaneous disorder is a condition that directly affects the nervous system and the skin and are related with a multitude of clinic manifestations, which evidence, the importance of an appropriate patient history (anamnesis) and approach for a successful diagnosis. Although it is true, this disorder is strongly related with multiple sickness consequently its expressiveness varies. Amongst the most frequently pathologies and subject related, it was found Neurocutaneous Syndrome such as the Tuberous Sclerosis (TSC), Neurofibromatosis (NF) Type 1 and Type 2, *Schwannomatosis* and *Sturge-Weber Syndrome*. In this article, we will talk about the most frequent neurocutaneous disorder with its principal clinical characteristics and its clinical approach for an accurate diagnosis and rehabilitation, especially a whole section is concentrated on Neurofibromatosis (NF).

*** Autor para correspondencia:**
Moraima del Carmen Martínez Medrano, Corporación Universitaria Rafael Núñez, e-mail: mory_brandyedlg@hotmail.com

Cómo citar:
Martínez et al. Enfermedades cutáneas como ventana a la enfermedad neurológica desde la Rehabilitación. S&EMJ. Año 2021; Vol. 3: 5-17.

Objetivo

Reconocer los trastornos neurocutáneos que hacen evidente, una patología específica, así como la perspectiva integral del dermatólogo, neurólogo y fisiatra.

Método

Se realizó una búsqueda en diferentes bases de datos, (PubMed, Google Academics, Science Direct) en donde se escogió una totalidad de 400 artículos, de los cuales se clasificaron los 50 más relevantes, entre el año 2018 hasta la fecha, que contenían información actualizada y relevante, sobre las diferentes patologías que se manifiestan de manera incipiente, con una lesión cutánea, así como el alcance y necesidad de rehabilitación neurológica multidisciplinaria**.**

Conclusiones

Las enfermedades de ventana dermatológica que implican al Sistema Nervioso Central (SNC), son diversas, y requieren de un profesional altamente observador y entrenado en el reconocimiento oportuno de las lesiones cutáneas específicas de cada patología, permitiendo al paciente tener una menor probabilidad de secuelas limitantes en su vida adulta. Una vez identificados es crucial un adecuado direccionamiento interdisciplinario en el manejo del paciente.

Los Síndromes Neurocutáneos más frecuentes son: Esclerosis Tuberosa (TS), Neurofibromatosis(NF) Tipo 1 y Tipo 2, Schwannomatosis y Enfermedad de Sturge-Weber.

El conocimiento de las características clínicas de estos síndromes permite el diagnóstico temprano por el médico tratante, por lo general a través del examen físico, lo que favorece el manejo integral adecuado del paciente, procurando mantener su calidad de vida especialmente en la adultez.

La Neurofibromatosis Tipo 2, conocida como Neurofibromatosis Acústica Bilateral (NAB), es menos frecuente. Esta enfermedad se caracteriza por tumores en el VIII par craneal que pueden causar pérdida de audición, dolores de cabeza, alteración de los movimientos faciales, problemas de equilibrio y dificultad para caminar; puede aparecer pérdida de la audición en la adolescencia; Adicionalmente se pueden presentar además convulsiones, neurofibromas, las manchas de color café con leche se presentan en menor cantidad y se caracterizan por ser planas, de contorno redondeado, que se tornan más oscuras con el sol.(7),(8).

La fisioterapia busca la recuperación funcional en la disfunción del movimiento y toma importancia en las enfermedades neurodegenerativas. Los resultados describen que la fisioterapia provocó cambios al final de la rehabilitación; porque mejoró la capacidad vital y la condición física del paciente lo suficiente como para caminar y agarrar objetos y reforzó la autoeficacia de participar en el trabajo.

Objective

Acknowledge neurocutaneous disorder with a noticeable specific pathology, likewise the dermatologist, neurologist and physiatrist integral perspective.

Methodoly

A searched in different data bases was made, (PubMed, Google Academics, Science Direct) choosing 400 articles, classifying the 50 most relevant, between the year 2018 by this time, containing up to date and relevant information about the different pathologies which manifest that of incipient manner, with a cutaneous injury, likewise the multiple neurological rehabilitation scope and need.

Conclusions

The open window for dermatologic sickness entailing the Central Nervous System (SNC) is diverse and require a highly and trained observer with a timely recognition on cutaneous injuries specific to each pathology, allowing the patient to have a better chance on adverse and constrains effects on his adult life. Once identified is crucial a proper interdisciplinary approach on handling the patient.

The most frequently Neurocutaneous symptoms are: Tuberous Sclerosis (TSC), Neurofibromatosis (NF) Type 1 and Type 2, Schwannomatosis and Sturge-Weber Syndrome.

The knowledge about the clinical characteristics on these syndromes allows the early diagnosis by the treating physician, generally through the physical examination, which favors the integral patient handling, sought for keeping quality of life specially through adulthood.

The Neurofibromatosis Type 2, mostly known as Bilateral Acoustic Neurofibromatosis (NF2) is less frequent. This disorder is characterized by tumors in the VIII cranial nerve which might cause hearing damage, headaches, facial movements disturbance, balance instability and difficultness to walk, at the teenage years it might occur hearing loss. In addition, seizures might occur, neurofibromas, brownish spots might occur in less quantity, and they are characterized by flat shapes, with round outline, which becomes darker with sun exposure.

Physiotherapy seeks for functional recovery on dysfunctional movements, and it takes on importance in neurodegenerative diseases. Results show, that by the end of rehabilitation physiotherapy induced changes; it improved the vital capacity and physical condition on the patient, enough to walk and grab objects, and reinforce self-efficacy on labor participation.

Introducción

Varias enfermedades neurológicas podrían durar toda la vida, apareciendo frecuentemente con la aparición de tumores en: Sistema Nervioso y Sistema Cardiovascular, Sistema Renal, así como en la piel y en el Sistema Osteomioarticular, siendo las lesiones cutáneas los trastornos que se observan con mayor frecuencia (1),(2).

Desde el punto de vista epidemiológico hay que considerar todas las manifestaciones clínicas del Sistema Nervioso, en el caso de la Esclerosis Tuberosa (ET), aunque se desconoce su verdadera prevalencia, se calcula que afecta a 50.000 personas en Estados Unidos, es un trastorno autosómico dominante y su incidencia varía entre 1:6 000 y 1:15 000 nacidos vivos. La manifestación de la condición es completa y se produce por la mutación de uno de dos genes TSC1 o TSC2 (Cromosoma 9 y 16) que regulan aspectos del crecimiento celular (Genes Supresores de Tumores). (3),(4). Esta enfermedad determina la formación de hamartomas en múltiples órganos. Los cambios cutáneos son una de las características primarias de la misma y dentro de éstos, los angiofibromas constituyen una forma común de presentación. (3),(4),(5).

Ha sido descrita también como un trastorno neurocutáneo hereditario y multisistémico de expresión clínica muy variable, generalmente incluyendo retraso mental, con neoplasias benignas (hamartomas) que afectan el cerebro, retina, riñón y la piel, aunque con menor frecuencia también pueden verse afectados corazón, pulmón, hígado, testículos y tiroides (5).

Por lo antes descrito, consideramos que en estos casos la interpretación oportuna de los cambios cutáneos como lesiones primarias, se convierte en un valioso instrumento diagnóstico para la identificación temprana de lesiones en órganos internos.

La Neurofibromatosis Tipo 1 (NF1) se estima en alrededor de uno por cada 3 000 nacimientos en Estados Unidos; es un trastorno autosómico dominante causado por un gen del cromosoma 17, que se hereda de un progenitor que tiene la enfermedad (En la mitad de los casos). (6),(7). En el caso de la Neurofibromatosis Tipo 2 (NF2) se presenta con menor frecuencia, ya que afecta alrededor de uno por cada 25. 000 nacimientos en Estados Unidos.

El gen que provoca la (NF2) se encuentra en el cromosoma 22, es decir, una persona que padece de NF2 tiene un 50 % de posibilidades de que su hijo nazca con la enfermedad. (7),(8).

La Neurofibromatosis también puede ser el resultado de un nuevo cambio en un gen (mutación), Se dice que entre un 30 a 50 % de los casos diagnosticados con (NF) son causados por una nueva mutación y no son heredados. Desde el punto de vista del sexo, tanto hombres como mujeres, se ven afectados por igual, sin importar cuál sea el origen de la enfermedad (7).

En cuanto a la *Schwannomatosis* es una forma recientemente reconocida de Neurofibromatosis, que es genéticamente distinta de la NF1 y la NF2, se presenta raras veces y sólo en el 15 % de los casos, es una manifestación de la forma hereditaria. (7), (9).

Ahora bien, hablemos de un padecimiento poco frecuente, pero con mayor índice de secuelas, y hace referencia a *Sturge-Weber*, la causa es desconocida y se considera esporádica (Ocurre al azar). A veces, personas que no padecen la enfermedad pueden tener hemangiomas en menor grado que las personas que la padecen, lo que pudiera confundirse durante el diagnóstico, de ahí la importancia del estudio complementario correspondiente (10).

Lo anterior obedece, a que estas enfermedades, pueden diagnosticarse mediante el examen físico y exámenes complementarios. Es importante obtener los antecedentes prenatales y postnatales, haciendo énfasis en los antecedentes patológicos familiares de la enfermedad (genéticos), así como en el desarrollo psicomotor en las primeras etapas de la vida, dado que estos trastornos pueden estar asociados a problemas neurológicos.

En el caso de la Esclerosis Tuberosa (ET), los síntomas pueden incluir crecimientos llamados tuberosidades, que generalmente se encuentran en el interior del cerebro y el área de la retina; afecta a muchos órganos del cuerpo como son: cerebro, columna vertebral, pulmones, corazón, riñones y huesos. Además provoca retraso mental, retraso en el desarrollo, convulsiones y dificultades en el aprendizaje(15). La clásica triada de convulsiones, retraso mental y angiofibromas faciales ocurre sólo en el 50 % de los casos (Triada de *Vogt*). No todos los rasgos pueden estar presentes en el momento del nacimiento, así los nódulos cerebrales, se detectan mejor por Resonancia Magnética Nuclear (RMN) a partir de los 16 a 18 meses de edad, cuando la mielinización cerebral es completa. (15),(17).

Los pacientes con Esclerosis Tuberosa (ET), pueden presentar crisis epilépticas en un 65 % de los casos, con frecuencia, estas se acompañan de espasmos infantiles.

Para el manejo de estos pacientes se deben considerar los criterios de evaluación del paciente epiléptico, que incluyen la clasificación y la respuesta del paciente a los diferentes tratamientos que se aplican, según las características individuales de cada uno de ellos y el tipo de crisis que presenten. Es común encontrar que cursan con el desarrollo de rabdomiosarcomas cardíacos, los cuales son frecuentes en los neonatos, aunque en estos es raro que produzcan complicaciones cardíacas.

Los estudios de ecocardiografía han evidenciado una incidencia de rabdomiomas cardíacos en un 50 - 64 % de los pacientes con ET, que se manifiestan con arritmias, especialmente síndrome de *Wolf-Parkinson-White*, en cuyos casos debe monitorizarse el paciente

con electrocardiograma si la clínica lo sugiere.(20),(21).

Las alteraciones renales presentes pueden ser de tres tipos: Angiolipomas renales, riñón poliquístico y carcinoma de células renales, para lo que se recomienda monitorizar la tensión arterial, examinar la función renal periódicamente y realizar ecografía renal anualmente.

En la Neurofibromatosis Tipo 1, conocida también como enfermedad de *Von Recklinghausen*, el síntoma clásico consiste en manchas de color marrón claro en la piel, llamadas manchas color café con leche. Los tumores cutáneos benignos asociados a este trastorno se denominan neurofibromas, que habitualmente se desarrollan en los nervios y diversos órganos del cuerpo del niño(1),(2). Entre los pacientes se observa una alta tasa de tumores cerebrales que se asocian a la Neurofibromatosis; del 3 al 5 % de los individuos que padecen NF desarrollarán cambios malignos en los neurofibromas. Los nódulos de *Lisch*, pequeños tumores en el iris pueden aparecer cerca de la adolescencia, también puede presentarse pérdida de audición, dolores de cabeza, convulsiones, escoliosis, dolor o adormecimiento faciales. Se dice que el 1 % de las personas que tienen NF1 padecen retraso mental, mientras que otras pueden tener problemas de aprendizaje e hiperactividad (1).

Esta enfermedad se diagnostica mediante el examen físico con la inspección de la piel y estudios complementarios como radiografía, Tomografía Axial Computarizada (TAC) y Resonancia Magnética Nuclear (RMN); así como las pruebas genéticas que confirman el diagnóstico. (1), (2), (8).

Manifestaciones Clinicopatologicas a Identificar

La mayoría de las patologías tienen su manifestación incipiente a nivel dermatológico y requieren de un abordaje centrado por parte del médico tratante, así mismo se podrían requerir ayudas diagnosticas que establezcan las diferencias, a continuación, encontraremos los signos mayores y menores de dichas condiciones patológica:

Neurofibromatosis tipo I y II

La neurofibromatosis tipo I (NF1) es el más común de todos los síndromes neurocutáneos, con una prevalencia de 1: 3.000 en comparación con la neurofibromatosis tipo II (NF2) con una prevalencia de 1: 25.000. El Complejo de Esclerosis Tuberosa (TSC) tiene una prevalencia de 1: 6.000 personas en todo el mundo. No hay predilección por la etnia, el género, la raza o la geografía en ninguno de estos trastornos (4).

Fisiopatológicamente, encontramos las siguientes proteínas que se vuelven defectuosas en varios síndromes neurocutáneos y que se convierten en los pilares diagnósticos de estas entidades y tenemos:

- NF1 Neurofibromina
- NF2 Merlín
- TSC1 Hamartin
- TSC2 Tubérculo

Es importante tener en cuenta la cronología de los signos de presentación de NF1, y para que el pediatra sospeche NF1, el examen físico es fundamental, especialmente para las manifestaciones cutáneas. El sello distintivo de la NF1 son las máculas cafés con leche. Estas máculas son comunes en la población general, pero si un paciente tiene 6 o más máculas cafés con leche grandes, el médico debe buscar activamente otros criterios de NF1.

Alrededor de los 3-5 años, los pacientes pueden desarrollar y presentar pecas, más comúnmente en el área axilar e inguinal, pero también en la nuca de una persona y alrededor de la boca. Los tumores benignos que dan lugar al nombre de NF son neurofibromas. Se trata de tumores benignos de células de *Schwann* de la vaina nerviosa. Los niños pequeños con NF1 pueden tener neurofibromas plexiformes, más comúnmente en las regiones de los ojos, el cuello o las extremidades. Los fibromas dérmicos, que son más pequeños y pueden presentarse en grandes cantidades, se desarrollan durante la pubertad y en adelante (20),(21).

Tabla No 1: Criterios clínicos de enfermedades neurocutaneas al examen físico

Mayores	Menores
Manchas cafés con leche: se producen por un aumento de la melanina, suelen aparecer durante el primer año de vida y se presentan en número de 6 ó más. El mayor o menor número de manchas no guarda relación con la gravedad de la enfermedad	· Corta estatura.
Neurofibromas dérmicos: son nódulos pequeños en la piel que pueden variar en tamaño, color y forma. Suelen comenzar en la adolescencia y aumentar en número con el decursar de la vida, no son dolorosos, ni pruriginosos. Pueden afectar a cualquier nervio del cuerpo	· Aumento de la circunferencia cefálica.
Nódulos de Lisch: son pequeñas masas en el iris del ojo, que aparecen en la niñez y se hacen visibles a simple vista en la edad adulta, y no afectan la visión.	· Pecas: en lugares poco frecuentes como en las axilas o región inguinal.

Fuente: Tomada con fines académicos de Orlow SJ. Congenital disorders of hypopigmentation. Seminario Dermatología Noviembre, 2012.

Las manifestaciones no cutáneas a tener en cuenta en la NF1 incluyen el glioma óptico, aunque suelen permanecer asintomáticas. Si se presentan síntomas, pueden causar pérdida de visión o alteraciones del hipotálamo, cuando la ubicación del tumor está cerca del quiasma óptico. Si se desarrolla un glioma óptico, lo más común es que ocurra alrededor de los 2 a 6 años. La manifestación de NF1 en el ojo mismo son los nódulos de *Lisch*, que son hamartomas en el iris. Sin embargo, es esencial darse cuenta de que estos generalmente se presentan más adelante en la vida, ya que la prevalencia aumenta con la edad. Casi todos los pacientes con NF1 tendrán nódulos de *Lisch* a los 21 años. Otro signo que podría despertar la preocupación de la NF1 es la displasia tibial, que es congénita, pero la identificación del problema solo es posible cuando el paciente comienza a ponerse de pie. (11),(42),(35),(44).

La NF2 es menos común que la NF1 y no hay tantas manifestaciones dermatológicas. Las manifestaciones que definen la NF2 son acúfenos, hipoacusia, pérdida del equilibrio y, en ocasiones, parálisis del nervio facial, secundaria a *schwannomas* vestibulares bilaterales. Los pacientes pueden tener máculas cafés con leche, pero no es una característica del síndrome tanto como lo es para la NF1. Los pacientes con NF2 no tienen pecas ni neurofibromas cutáneos. Sin embargo, pueden desarrollar crecimientos cutáneos en forma de placa llamados S*chwannomas*. (42), (24), (46), (40).

Al igual que en la neurofibromatosis, la Encefalopatía Traumática Crónica (CET) tiene manifestaciones cutáneas específicas que deberían inducir al médico a pensar en este trastorno. Los pacientes presentarán máculas hipopigmentadas, frecuentemente denominadas manchas en "hoja de fresno" debido a su forma. Estas máculas son congénitas, aunque pueden no ser visibles o identificables al nacer, y se pueden identificar con una lámpara de *Wood* en una habitación oscura. Si hay tres o más máculas hipopigmentadas, la sospecha de Encefalopatía Traumática Crónica (CET) es alta.

Al igual que en la NF, es importante comprender la cronología de las manifestaciones en la Encefalopatía Traumática Crónica (CET). Entre los cuatro y los seis años pueden aparecer pequeños nódulos rojos sobre la nariz y las mejillas, que son angiofibromas faciales. En la parte baja de la espalda, puede haber una placa áspera y elevada con una superficie similar a una cáscara de naranja, llamada parche de piel de naranja. Alrededor del 15-20% de los pacientes con Encefalopatía Traumática Crónica (CET) desarrollarán fibromas ungueales en la adolescencia. (23),(14).

Hallazgos clínico puntuales de un trastorno neurocutáneo: El diagnóstico de los síndromes neurocutáneos es clínico y los estudios suelen ser útiles para confirmar el diagnóstico y aconsejar a la familia. Para diagnosticar a un paciente con NF1, el paciente debe cumplir con 2 o más de los siguientes criterios: Seis o más máculas cafés con leche mayores de 5 mm en niños prepúberes o mayores de 15 mm después de la pubertad, pliegues cutáneos pecosos, dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme, displasia de huesos largos o de alas esfenoides, glioma óptico, Nódulos de Lisch o un familiar de primer grado con NF1. (8),(9).

Un niño con riesgo de NF2, debido a un pariente de primer grado afectado con el trastorno, debe someterse a una evaluación por parte de un audiólogo, seguido de una Resonancia Magnética (MRI) de la cabeza si presenta alguna anomalía. n niño diagnosticado con NF2 requiere al menos una Resonancia Magnética del cerebro en la adolescencia.

Abordaje y manejo de las enfermedades neurocutáneas

El diagnóstico de los síndromes neurocutáneos es clínico y los estudios suelen ser útiles para confirmar el diagnóstico y aconsejar a la familia. Para diagnosticar a un paciente con NF1, el paciente debe cumplir con 2 o más criterios. Estos criterios son seis o más máculas cafés con leche mayores de 5 mm en niños prepúberes o mayores de 15 mm después de la pubertad, pliegues cutáneos pecosos, dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme, displasia de huesos largos o de alas esfenoides, glioma óptico, Nódulos de *Lisch* o un familiar de primer grado con NF1 (8),(9).

Un niño con riesgo de NF 2, debido a un pariente de primer grado afectado con el trastorno, debe someterse a una evaluación por parte de un audiólogo, seguido de una resonancia magnética por imagenes **(MRI)** de la cabeza si presenta alguna anomalía. Un niño diagnosticado con NF2 requiere al menos una resonancia magnética del cerebro en la adolescencia. (Párrafo repetido más arriba)

El Síndrome por Esclerosis Tuberosa (TSC) también es un trastorno en el que el diagnóstico es clínico. Para que el médico haga el diagnóstico, el paciente debe cumplir con dos criterios principales o uno mayor y dos o más criterios menores. Los criterios principales son tres o más máculas hipopigmentadas de al menos cinco mm de diámetro, tres o más angiofibromas o una placa cefálica fibrosa, dos o más fibromas ungueales, un parche de *shagreen*, hamartomas retinianos múltiples, displasias corticales, nódulos subependimarios, un gigante subependimario astrocitoma celular, un rabdomiosarcoma cardíaco, linfangioleiomiosarcomatosis y dos o más angiomiolipomas.

Los criterios menores son: varias lesiones hipopigmentadas pequeñas agrupadas, también llamadas lesiones cutáneas en "confeti", tres o más fosas de esmalte dental, dos o más fibromas intraorales, un parche acrómico retiniano, múltiples quistes renales y hamartomas no renales.(32-33). en cuanto a los neurofibromas complejos pueden crecer y volverse sintomáticos al comprimir la médula espinal o las vías

respiratorias, lo que lleva a la derivación para tratamiento quirúrgico. Debido al mayor riesgo de glioma óptico, los pacientes requieren una evaluación oftalmológica anual, al menos hasta los 6 a 7 años, ya que es poco probable que el glioma óptico se desarrolle después de esa edad. Si el paciente desarrolla síntomas de un glioma óptico, el tratamiento comúnmente es quimioterapia. (41).

El control de la presión arterial es vital porque la estenosis de la arteria renal o el feocromocitoma pueden provocar hipertensión. Una vez que el paciente se pone de pie o deambula, alrededor de los 10 a 12 meses de edad, la displasia de huesos largos, más comúnmente displasia tibial, puede ser más evidente y las radiografías mostrarán los hallazgos. Una vez confirmado, el paciente debe recibir una derivación inmediata a un ortopedista y al fisiatra para un tratamiento adicional. Es de gran importancia reconocer la NF1 de manera temprana, debido a la disfunción neurocognitiva que desarrollará al menos la mitad de los pacientes, por lo general discapacidades de aprendizaje. El reconocimiento temprano de estos problemas neurocognitivos, que conducen a una intervención temprana, brindará al paciente las mejores oportunidades disponibles para desarrollarse y funcionar bien hasta la edad adulta.

En pacientes con NF1, también hay un aumento en la incidencia de feocromocitoma, rabdomiosarcoma, leucemia y tumor de *Wilms*, en comparación con la población general (10). Debido al mayor riesgo de escoliosis, los pacientes deben someterse a un examen de detección anual.

En la NF2, la necesidad de tratamiento es solo si los tumores se vuelven sintomáticos y el tratamiento de elección sería la cirugía.

Para el Encefalopatía Traumática Crónica (CET), también es muy importante identificar el trastorno en forma temprana, especialmente si el paciente desarrolla espasmos o convulsiones infantiles, ya que éstos justifican la instauración oportuna del tratamiento. El objetivo es evitar convulsiones intratables y prevenir el deterioro cognitivo severo (11). El seguimiento de los pacientes con Encefalopatía Traumática Crónica (CET) se basa principalmente en la vigilancia y el tratamiento de las complicaciones.

La recomendación es realizar una Resonancia Magnética del Cerebro y una imagen de los riñones cada 1 a 3 años. En caso de signos o síntomas de aumento de la presión intracraneal, se debe sospechar una obstrucción del agujero de *Monro* por un astrocitoma subependimario de células gigantes. Las imágenes cerebrales se deben realizar de inmediato, con remisión a neurocirugía para su tratamiento adicional.(22), (23).

Diagnóstico diferencial y pronostico

Los síndromes neurocutáneos incluyen una amplia variedad de diagnósticos y diagnósticos diferenciales:

- Neurofibromatosis
- *Schwannomatosis*
- Síndrome de *Sturge-Weber*
- Complejo de esclerosis tuberosa
- Enfermedad de Von *Hippel-Lindau*

El pronóstico varía con la edad de presentación y las lesiones asociadas, incluidas las neoplasias, finalmente las complicaciones Es probable que los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 desarrollen tumores como el tumor maligno de la vaina del nervio periférico, el tumor del estroma gastrointestinal, el glioma de la vía óptica, el feocromocitoma y la leucemia mielomonocítica juvenil. Los pacientes con esclerosis tuberosa pueden desarrollar hidrocefalia secundaria a astrocitoma subependimario de células gigantes y convulsiones. (31),(30).

Diferenciales relevantes de las patologías con ventana neurodermatologica

La *Schwannomatosis* se diferencia de la NF1 y la NF2 por el crecimiento de múltiples *schwanomas* en todo el cuerpo, con la diferencia de que el nervio vestibular no está afectado. El síntoma principal es dolor extremadamente agudo, que aparece cuando un *shwanoma* aumenta de tamaño o presiona un nervio o tejido cercano. Otros síntomas que se pueden experimentar incluyen entumecimiento, hormigueo o debilidad en los dedos de las manos y los pies (9).

El Síndrome de *Sturge-Weber* es una facomatosis cuya etiología no está claramente determinada y cursa con manifestaciones neurológicas, oftalmológicas y dermatológicas. La principal anomalía vascular intracraneal es la Angiomatosis Leptomengíngea que puede afectar a uno o ambos lóbulos. Aunque la mancha facial es una lesión relativamente común, esta ocurre solo en 3 por cada 1.000 nacidos vivos y solo el 5 % de los infantes con esta malformación padecen la enfermedad; por el contrario, el 13 % de los pacientes con manifestaciones cerebrales no muestran el nevus facial.(10)

Entre el 75 y 90 % de los pacientes presentan convulsiones focales o generalizadas, las cuales frecuentemente aparecen en el primer año de vida y pueden progresar hasta llegar a ser refractarias a la medicación y desarrollar una hemiparesia permanente o transitoria, así mismo, alrededor del 70 % de los casos desarrollan retraso psicomotor en diferentes grados y requieren educación especial, siendo esta complicación menor en aquellos que no desarrollan epilepsia (25). El síntoma clásico es una mancha plana localizada en la cara del niño, generalmente cerca del ojo o alrededor de él, y en la zona de la frente.

Dicha mancha está presente desde el nacimiento, su color puede variar entre el rojo y el violeta oscuro. También puede haber anomalías cerebrales asociadas

en el mismo lado donde está la mancha de la cara. Los trastornos neurológicos que produce esta enfermedad incluyen: convulsiones, debilidad muscular, cambios en la visión y retraso mental. El glaucoma también puede estar presente desde el nacimiento (25),(26). De manera general se describen en el curso de esta enfermedad: angiomas cutáneos (Nevus Plano o Nevus *Flammeu*), angiomas cerebrales y angiomas ocularcoroideos (10),(27).

El Nevus Plano es un hemangioma plano cutáneo con las características de manchas en "vino de oporto" que aparecen en los recién nacidos en un 0,3 a 0,5 %, generalmente compromete el territorio de las tres ramas del nervio trigémino, abarcando la órbita, párpados, globos oculares, mucosas, labios, lengua y orofaringe; la manifestación bucal más común es la lesión hemangiomatosa de la encía, usualmente proyectada al maxilar ipsilateral, mandíbula, piso de la boca, labios, paladar y lengua; en algunos casos existe hiperplasia de tejidos blandos adyacentes al angioma y en las mucosas frecuentemente puede haber sangrado (10),(27),(29).

En un paciente pediátrico que debuta con convulsiones y lesiones dérmicas faciales congénitas debe plantearse el síndrome de *Sturge-Weber* como uno de los diagnósticos diferenciales (10),(29). Está indicada la medición periódica de la presión intraocular debido al riesgo de padecer glaucoma, además la estimulación temprana, la terapia psicomotora y la terapia del lenguaje son aspectos importantes en el tratamiento de estos pacientes, que debe tener un carácter multifactorial y multidisciplinario (10),(29).

Aunque en orden de frecuencia la literatura recoge la NF1, la NF2 y la Esclerosis Tuberosa, como las tres primeras dentro de los Síndromes Neurocutáneo (1),(3),(12),(16),(18); algunos autores consideran la Hipomelanosis de ***Ito*** como la tercera enfermedad más frecuente entre los Síndromes Neurocutáneos, solamente superada por la NF1 y la Esclerosis Tuberosa (30). Esta enfermedad fue descrita inicialmente por ***Ito*** en 1952, en ella al examen clínico aparecen lesiones cutáneas (manchas hipocrómicas dispuestas irregularmente), alopecia en parches, así como alteraciones neurológicas, ortopédicas y visuales típicas (23). Se caracteriza por hipopigmentación cutánea progresiva de distribución y formas muy variables que configuran parches, trayectos lineales o espirales, capaces de extenderse a todo el cuerpo, excepto cráneo, palmas de las manos y plantas de los pies.

Además de la hipomelanosis pueden observarse algunas alteraciones cutáneas en alrededor del 38 % de los pacientes, sobre todo las semejantes a manchas de café con leche, nevos marmorata, mancha azul mongólica, heterocromía del iris y del pelo, alopecia difusa y otras (30). En resumen la Hipomelanosis de Ito se considera un Síndrome Neurocutáneo caracterizada por una tríada clásica: hipopigmentación cutánea de aspecto peculiar, retraso mental y convulsiones (30).

Imprescindible de la rehabilitación

El papel de la fisiatría desde la perspectiva de recuperar la conducción es clave a la hora de rehabilitar integralmente al paciente con secuelas proporcionadas, específicamente inicia el abordaje de clasificación y denominación del tipo de lesión y conduce el programa más estable para rehabilitar integralmente al paciente, apoyado en un grupo multidisciplinario. Actuando así en enfermedades en fase aguda, crónica y secuelar, **tratando y evitando complicaciones** a nivel del aparato musculoesquelético y visceral, fundamentalmente aquellos derivados del síndrome de inmovilización y procesos deformantes musculoesqueléticos como es el caso de esta revisión desde la perspectiva de recuperar la funcionalidad desde la neurconduccion en adelante. (27),(26), inicialmente se debe someter el paciente a un proceso de estadificación y clasificación del compromiso neurológico para así discernir el adecuado enfoque y manejo.

La fisioterapia dirigida por fisiatría en pacientes con lesión neurológica degenerativa puede mejorar la capacidad funcional permitiéndole una participación social activa y una mejor calidad de vida mientras la evolución de la enfermedad lo permita. Se ha demostrado que los efectos de la fisioterapia conductiva en un paciente con lesión medular secundaria a Neurofibromatosis tipo II, o cualquier otra secuela de una patología neurocutanea,es altamente efectiva y determina la incorporación cotidiana rápida e integral del paciente a su entorno.(La complicación más grave que se podría presentar es Cuadriplejía Espástica ASIA C nivel C4 de etiología no traumática, la cual requerirá un abordaje interdisciplinario por el área de fisiatría, terapia física y rehabilitación cardiorrespiratoria funcional y deportiva (47),(48).

La fisioterapia cardiorrespiratoria busca mejorar la capacidad vital y la condición física mediante técnicas kinésicas de ventilación y el trabajo muscular de los brazos en la bicicleta ergonómica (7),(8); la fisioterapia funcional debe iniciar desde el primer acercamiento con el proceso de rehabilitación del paciente y focalizarse en el alineamiento y la estabilidad del tronco en actividades anti gravitatorias mediante el trabajo muscular excéntrico y de relajación para mitigar el dolor (9); y como actividad deportiva práctica, se sugiere el tenis de mesa de pie para estimular el equilibrio y mejorar la autoestima (10). cada intervención debe durar 60 minutos y la valoración debe ser comparativa al inicio y al final para describir los cambios (Tablas 2, 3 y 4).

Responsabilidades morales, éticas y bioéticas Protección de personas y animales

Los autores declaramos que, para este estudio,

Tabla No 2: Evaluación inicial y final de la función respiratoria

Evaluación	Inicial	Final
Saturación de oxigeno	97%	97%
Distensibilidad torácica (cm)	0,8	1,5
Capacidad inspiratoria (ml)	2,500	3,800
Pico flujo espiratorio (lpm)	250	400
Tos	Débil No funcional	Funcional asistida

Fuente: Tomada para fines académicos de la Revista Médica Hered: 2018: 29 : 106-110.

Tabla No 3: Evaluación inicial y final de la función cardiaca ante el esfuerzo

	Distancia		Tiempo		Escala de Borg		Tiempo de recuperación	
	Inicio	Final	Inicio	Final	Inicio	Final	Inicio	Final
Ergómetro de brazos	0,5 millas	3 millas	10 min	15 min	0/2 2/5	0/1 1/3	10 min	5 min
Test de caminata 6 minutos	450 m	560 m	6 min	6 min	0/2 3/5	0/1 1/3	10 min	5 min

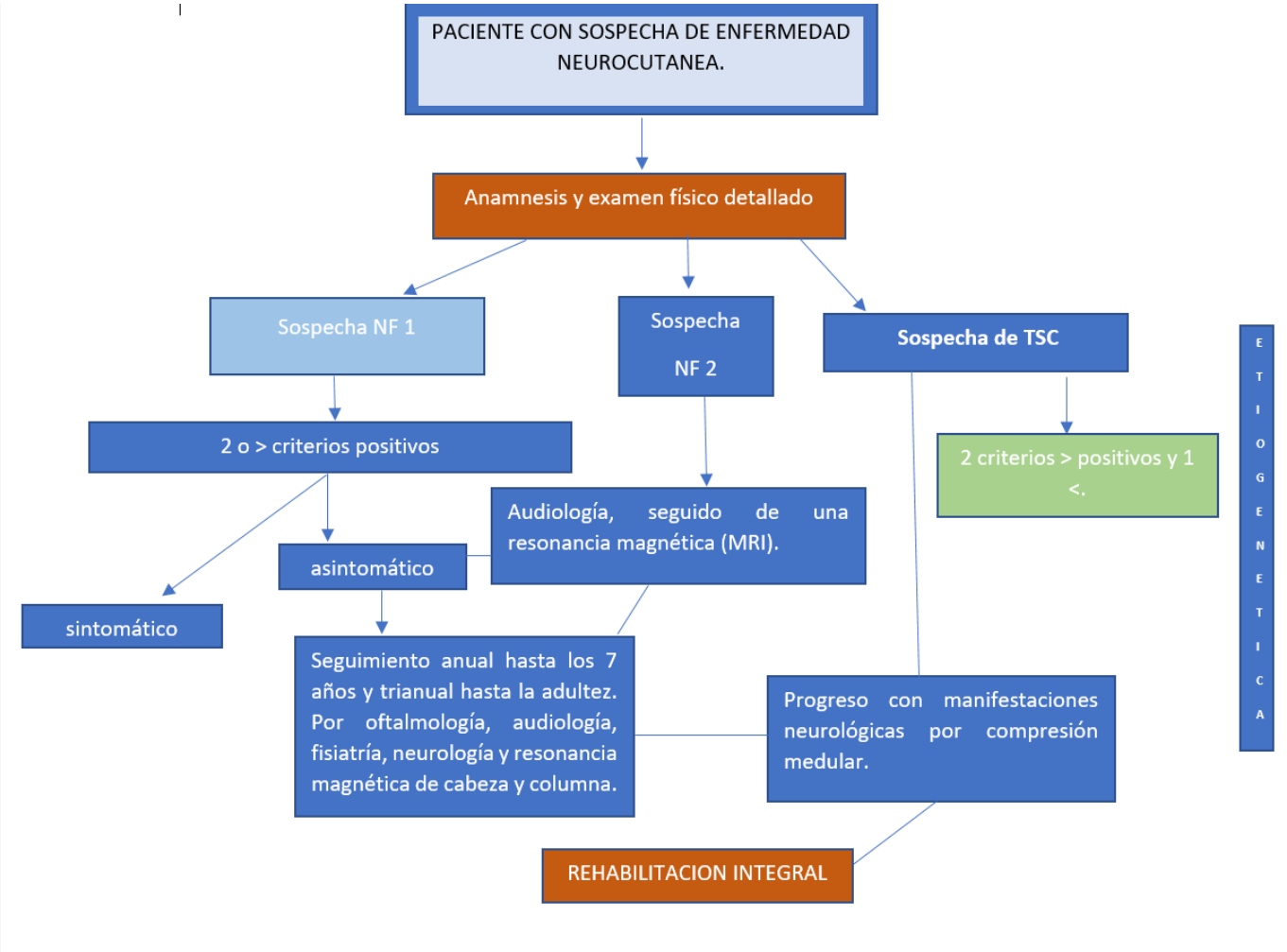
Fuente: Tomada para fines académicos de la Revista Médica Hered: 2018: 29 : 106-110.

Tabla No 4: Evaluación inicial y final de la función cardiaca ante el esfuerzo

Función	Evaluación	Inicial	Final
Postural	Cabeza y tronco	Cabeza en extensión y rotación a la derecha. Tronco en flexión y rotación a la izquierda	Cabeza y tronco próximo a la línea media.
	Pelvis, rodillas y tobillos	Pelvis en retroversión Rodillas y tobillos en valgo moderado	Pelvis neutra Rodillas y tobillos en valgo leve
	Dedos del pie y miembro inferior	Dedos flexionados, aducidos (en garra)	Dedos alineados
Actividad	Marcha	Dependiente de andador agazapado	Camina sin andador y erguido
	Subir y bajar escaleras 1 piso	Dependiente	Realiza cogiéndose de los pasamanos
	Incorporase desde el suelo	Dependiente	Realiza con supervisión

Fuente: Tomada para fines académicos de la Revista Médica Hered: 2018: 29 : 106-110.

Figura No 1: Algoritmo de tipificación y manejo de las enfermedades neurocutáneas



Fuente: Elaboración propia de los autores, para fines académicos: Enfermedades cutáneas como ventana a la enfermedad neurológica desde la Rehabilitación, 2021.

Galería guía del hallazgo

Figura No 2: Neurofibromatosis, hoja de ceniza de esclerosis tuberosa, Nódulo de Lisch.

Fuente: Tomada con fines académicos de, DermNetNZ, S Bhimji MD, 2020.

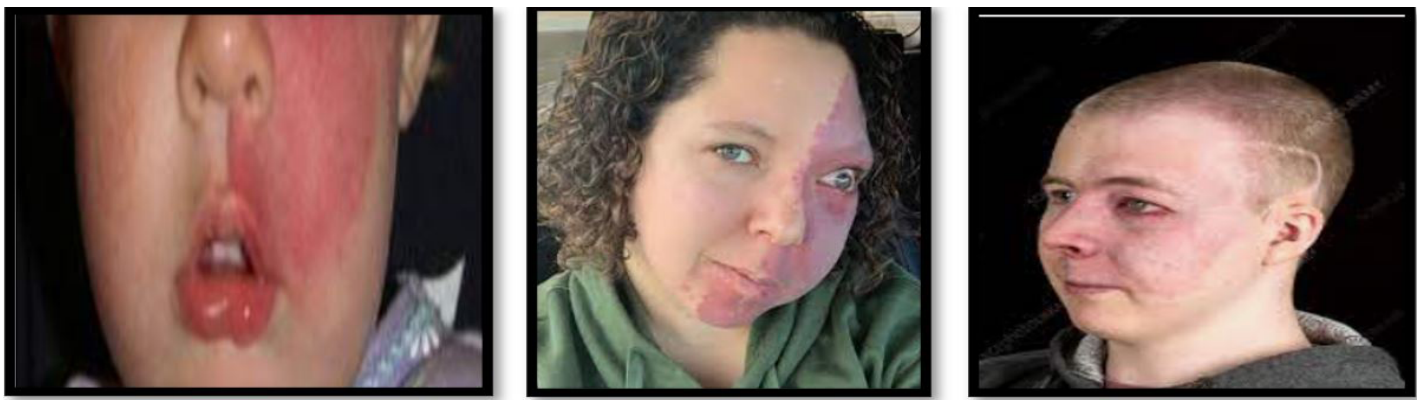
Figura No 3: Manchas cafés con leche

Fuente: Tomada con fines académicos de Dr. Shyam Verma, MBBS, DVD, FCRP, FAAD, Valodra, India, 2020.

Figura No 4: Schwannomatosis

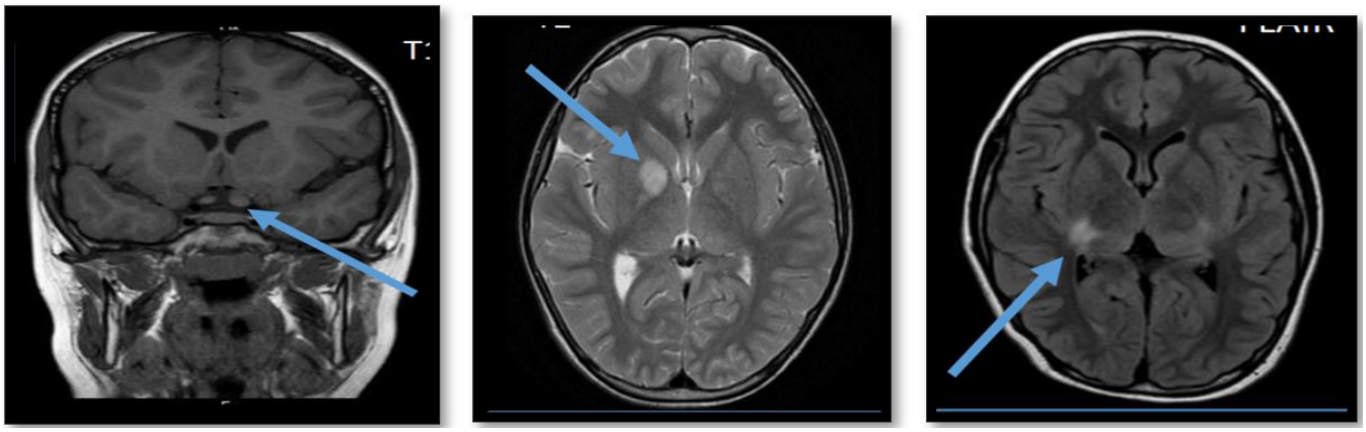
Fuente: Tomada con fines académicos de Zamora EA, Aeddula NR. StatPearls, virginia 2021.

Figura No 5: Síndrome de Sturge-Weber y/o facomatosis



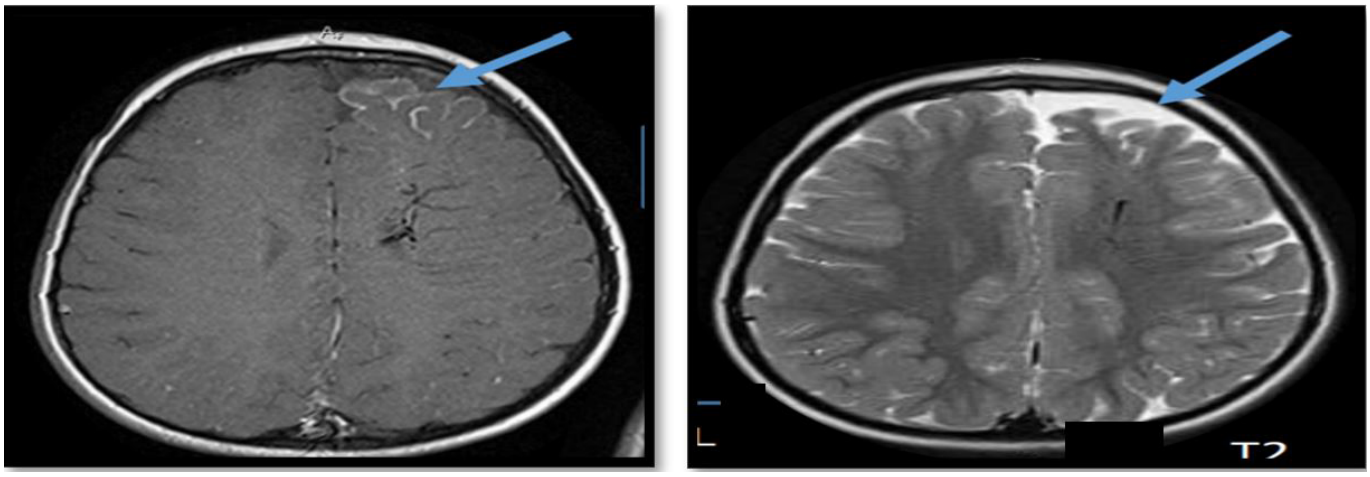
Fuente: Tomado con fines académicos de Senthilkumar VA, Tripathy K. StatPearls, 10 de agosto 2020.

Figura 6: Resonancia magnética cerebral, contrastada con Glioma óptico típico de NF en T1 , T2 , y flair



Fuente: Tomado con fines académicos del Congreso Americano de Radiología/2020.

Figura No 7: Resonancia magnética cerebral contrastada con angiomatosis pial en T1 y atrofia cortical en T2, en Sturge – Weber



Fuente: Tomado con fines académicos del Congreso Americano de Radiología/2020.

no se realizó experimentación en seres humanos ni en animales. Este trabajo de investigación no implica riesgos ni dilemas éticos, por cuanto su desarrollo se hizo con temporalidad retrospectiva. El proyecto fue revisado y aprobado por el comité de investigación del centro hospitalario. En todo momento se cuidó el anonimato y confidencialidad de los datos, así. como la integridad de los pacientes.

Confidencialidad de datos

Los autores declaramos que se han seguido los protocolos de los centros de trabajo en salud, sobre la publicación de los datos presentados de los pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado

Los autores declaramos que en este escrito académico no aparecen datos privados, personales o de juicio de recato propio de los pacientes.

Financiación

No existió financiación para el desarrollo, sustentación académica y difusión pedagógica.

Potencial Conflicto de Interés (es)

Los autores manifiestan que no existe ningún(os) conflicto (s) de interés(es), en lo expuesto en este escrito estrictamente académico.

Bibliografía

1. Alexandre G. Troullioud Lucas ; Magda D. Méndez ,síndromes neurocutaneos, 10 de octubre del 2020.
2. De Bella K, Szudek J, Marshall J. Use of the National Institutes of Health Criteria for diagnosis of neurofibromatosis 1 in children. Pediatrics 2020; 105: 608-614.
3. Puttgen KB, Lin DD. Neurocutaneous vascular syndromes. Childs Nerv Syst. 2020.
4. Yale Medical Group. 2019 Yale School of Medicine.
5. Belmar P, Boixeda P, Baniandrés O, Fernández-Lorente M, Arrazola JM. Seguimiento a largo plazo de angiofibromas tratados con láser de CO2 en 23 pacientes con esclerosis

tuberosa. Actas Dermo- Sifiliogr. 2019.
6. La migración neuroblástica: aspectos embriológicos y mecanismos". Sarta. Ev. Neurology 2018;27 (156): 242-246.
7. Orlow SJ. Congenital disorders of hypopigmentation. Semin. Dermatol. fecha de acceso 12 noviembre 2019];14:27-32. On line.
8. Technosite (Fundación ONCE). Neurofibromatosis. Boletin Salud noviembre 2019. http://www.trabucom.com/Discapnet.mht .
9. Roach ES. Diagnosis and management of neurocutaneous syndromes. Sem Neurol 1988; 8:83-96.Nov 2019.
10. Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velazquez-Fragua R. Sturge-Weber syndrome: study of 55 patients. Can J Neurol Sci 2018;35:301-307.
11. Gómez MR, Bebin EM. Sturge-Weber Syndrome. In: Butterworths Boston. Neurocutaneous Diseases: A Practical Approach. Enero 2019.
12. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis. Fundación ONCE edit. Madrid: Gráfica Monterreina 2019. Revista Cubana de Medicina General Integral 2018;29(3):325-335,http://scielo.sld.cu334.
13. Rufo-Campos M, Rufo-Muñoz M. Trastornos neurocutáneos. Pediatr Integral 2018;VII(8):603-613.
14. Maria BL, Deidrick KM, Roach ES, Gutmann DH. Tuberous sclerosis complex: pathogenesis, diagnosis, strategies, therapies, and future research directions. J Child Neurol. 2018 Sep;19(9):632-42.
15. Ruggieri VL, Arberas CL. Fenotipos conductuales. Patrones neuropsicologicos biologicamente determinados. Servicio de Neurologia, Hospital J.P. Garrahan, Buenos Aires, Argentina. Rev Neurol 2016 Aug 1-15;37(3):239-53.
16. Puig Sanz L. Síndromes neurocutáneos. En: Moraga Llop FA. Protocolos de Dermatología. Asociación Española de Pediatría (on line). 2007. [Consultado: 26 de junio de 2016].
17. Burneo JG. Manejo de autoagresión en esclerosis tuberosa con risperidona. Revista Neurología. Junio2018, 34(4):397-8. URL disponible en: http://www.neurologia.com/pdf/Web/3404/m040397.pdf
18. Thiele EA. Managing epilepsy in tuberous sclerosis complex. J Child Neurol. MMWR [en línea] 2004 Sep; [fecha de acceso 27 de noviembre de 2015]; 19(9):680-6. Disponible en: http://www.infodoctor.org/www/esclerosistuberosa.htm.
19. Ridler K, Suckling J, Higgins N, Bolton P, Bullmore E. Standardized whole brain mapping of tubers and subependymal nodules in tuberous sclerosis complex. J ChildNeurol. Junio 2015.
20. Jiménez C, Benito B, Sánchez F. Rabdomiomas cardiacos en la esclerosis tuberosa: manifestaciones clínicas y evolución de 18 casos diagnosticados en la infancia. An. Esp. Pediatr. MMWR [en línea] 2015.
21. Miranda C, Muñoz C, Buendía H, Aranda F, Erdmenger O, Ramírez M. Rabdomioma gigante intracardiaco en la etapa neonatal. Reporte de un caso. Arch.
Cardiol. Mex. . MMWR [On linea] 2014 Jan-Mar [fecha de acceso 27 de noviembre De 2014];74(1):49-52. URL disponibleen:http://www.scielo.org.mx/scielo.php?pid=S140599402004000100007&script=sci_arttex.
22. Gutiérrez G, Mansilla A, Rubio F, Martínez AP, Villar J, Ferrón A. Angiomiolipomarenal gigante. Actas Urol. Esp. Nov 2015.
23. Álvarez-Rodríguez E, Torres-Garate R, Rojano M, Gutiérrez L, Maroto R, Lozano.
T. Angiomiolipomatosis renal y esclerosis tuberosa. An Med Interna MMWR [en línea] 2015.
24. Azze Pavón MA, Rodríguez García R, Saínz Ballesteros J, Portales Pérez R, Aboy Capote L, Echavarría Miyares J. Esclerosis tuberosa y angiomiolipomas múltiples del riñón. VI Congreso Virtual Iberoamericano de Anatomía Patológica.[fecha de acceso 16 de agosto de 2015] (on line) Disponible en: http://conganat.uninet.edu/6CVHAP/autores/trabajos/T296.
25. Zaroff CM, Isaacs K. Neurocutaneous syndromes: behavioral features. Epilepsy Behav 2015; 7:133-142.
26. Mencia-Gutiérrez E, Gutiérrez -Díaz E, Ricoy JR, Saenz-Madrazo N. Lesiones palpebrales y cutáneas como única manifestación de esclerosis tuberosa. Arch. Soc.Esp. Oftalmol. MMWR [en línea] 2015 Aug.
27. Bernard Ackerman. Histology diagnosis of inflammatory skin diseases. Second edition. Williams y Wilkins 1997.
28. Palencia-Luaces R. Síndromes neurocutáneos en la infancia. Secretariado de Publicaciones e Intercambio Científico Universidad de Valladolid ed. Salamanca: Gráficas Verona. 1998.
29. Méndez Sánchez TJ, Otero Alba IC, García García R, Pérez Tamayo B. Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber: presentación de un caso. Rev. Cubana Oftalmol. MMWR , enero 2015.
30. Ritter CL. Chromosome mosaicism in hypomelanosis of Ito. AJMG1990:35:14.MMWR [en línea] 2012 [fecha de acceso 16 de agosto de 2013]; 129 (1). Disponible en: http://www.sld.cu/revistas/san/vol7_4_02/san12402.pdf
31.Troullioud Lucas AG, Mendez MD. Neurocutaneous Syndromes. En: StatPearls. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020.
32. Ruggieri M, Polizzi A, Marceca GP, Catanzaro S, Praticò AD, Di Rocco C. Introduction to phacomatoses (neurocutaneous disorders) in childhood. Childs Nerv Syst. 2020;36(10):2229–68.
33.Jafry M, Sidbury R. RASopathies. Clin Dermatol. 2020;38(4):455–61.
34.Engelhard SB, Kiss S, Gupta MP. Retinal manifestations of the neurocutaneous disorders. Curr Opin Ophthalmol. 2020;31(6):549–62.
35.Ferner RE, Gutmann DH. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): diagnóstico y manejo. Handb Clin Neurol. 2013; 115 : 939-55. [PubMed]
36.Korf BR, Bebin EM. Trastornos neurocutáneos en niños. Pediatr Rev. 2017 Mar; 38 (3): 119-128. [PubMed]
37. Tiwari R, Singh AK. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 10 de agosto de 2020. Neurofibromatosis Type 2. [PubMed]
38. Zamora EA, Aeddula NR. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 1 de diciembre de 2020. Esclerosis tuberosa. [PubMed]
39.Jha SK, MD Méndez. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 16 de noviembre de 2020. Cafe Au Lait Macules. [PubMed]
40.Senthilkumar VA, Tripathy K. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 10 de agosto de 2020. Lisch Nodules. [PubMed]
41.Rosenbaum T, Wimmer K. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y tumores asociados. Klin Padiatr. 2014 Nov; 226 (6-7): 309-15. [PubMed]
42. Chung CWT, Lawson JA, Sarkozy V, Riney K, Wargon O, Shand AW, Cooper S, King H, Kennedy SE, Mowat D. Detección temprana del complejo de esclerosis tuberosa: una oportunidad para mejorar el resultado del neurodesarrollo. Pediatr Neurol. 2017 Nov; 76 : 20-26. [PubMed]
43.Ferner RE, Gutmann DH. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): diagnóstico y manejo. Handb Clin Neurol. 2013; 115 : 939-55. [PubMed]
44.Korf BR, Bebin EM. Trastornos neurocutáneos en niños. Pediatr Rev. 2017 Mar; 38 (3): 119-128. [PubMed]
45. Tiwari R, Singh AK. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 10 de agosto de 2020.

Neurofibromatosis Type 2. [PubMed]
46. Zamora EA, Aeddula NR. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 1 de diciembre de 2020. Esclerosis tuberosa. [PubMed]
47. Jha SK, MD Méndez. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 16 de noviembre de 2020. Cafe Au Lait Macules. [PubMed]
48. Senthilkumar VA, Tripathy K. StatPearls [Internet]. StatPearls Publishing; Treasure Island (FL): 10 de agosto de 2020. Lisch Nodules. [PubMed]
49. Rosenbaum T, Wimmer K. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y tumores asociados. Klin Padiatr. 2014 Nov; 226 (6-7): 309-15. [PubMed]
50. Chung CWT, Lawson JA, Sarkozy V, Riney K, Wargon O, Shand AW, Cooper S, King H, Kennedy SE, Mowat D. Detección temprana del complejo de esclerosis tuberosa: una oportunidad para mejorar el resultado del neurodesarrollo. Pediatr Neurol. 2017 Nov; 76 : 20-26. [PubMed]