



0 - FACOMATOSIS: lo que el radiólogo debe conocer

M.D.C. Romera de la Fuente, J. Echeveste Aizpurua, R. Peláez Chato, B. Rodríguez-Vigil Junco, A. Cisneros Calvo y B. Martínez de Guereñu Ortoste

Osatek, Hospital Santiago Apóstol, Vitoria-Gasteiz, España.

Resumen

Objetivo docente: Realizar una revisión sistemática de los hallazgos radiológicos característicos de las facomatosis más frecuentes, teniendo como base los casos recogidos en nuestra unidad de RM durante el período 1994-2013.

Revisión del tema: Las facomatosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades con patrón de herencia y grado de penetrancia variable. Afectan a diferentes órganos y sistemas siendo dominante en SNC y piel, y en menor grado vísceras y tejido conectivo (no existe afectación cutánea en el síndrome de Von-Hippel-Lindau y síndrome de Sturge-Weber tipo III). Presentamos los casos más representativos de nuestro centro así como su evolución en el tiempo a lo largo del período referido, haciendo asimismo mención a otras entidades de las que por su baja frecuencia no disponemos de iconografía. Se incide de manera especial en la RM como técnica de elección para el estudio de la afectación del SNC, teniendo en cuenta también otras técnicas como la TC y la ecografía para el estudio toraco-abdominal y/o pediátrico.

Conclusiones: El conocimiento de los signos en imagen de las facomatosis permite contribuir al diagnóstico, realizar un seguimiento periódico en los casos ya conocidos, así como descartar afectación familiar.