



0 - ¿Qué debe conocer un radiólogo sobre las facomatosis?

P. García Barquín, M. Millor Muruzábal, M. Paramo, L.R. Zalazar, D. Cano y P. Domínguez Echavarri

Clinica Universidad de Navarra, Pamplona, España.

Resumen

Objetivo docente: El objetivo de este estudio es describir las principales características de la facomatosis y mostrar los principales hallazgos radiológicos para su diagnóstico.

Revisión del tema: Las facomatosis constituyen un grupo de enfermedades neurocutáneas, hereditarias o congénitas, que se transmiten de forma variable. Se caracterizan por afectar al tejido neuroectodérmico y a los tejidos mesodérmicos, pero no es raro que otros órganos estén comprometidos. Sus manifestaciones varían en función de las distintas enfermedades, pero algunos factores como las lesiones en la piel, los tumores fibrosos o las malformaciones del sistema nervioso, son las más comunes. Se diferencian la neurofibromatosis tipo 1 (NF1), la neurofibromatosis tipo 2 (NF2), la esclerosis tuberosa (TS), el síndrome de von Hippel-Lindau (BVS) y el síndrome de Sturge-Weber (SW). En nuestro centro hemos recogido 44 casos de pacientes con facomatosis. 20 pacientes tenían NF 1, 10 pacientes con NF 2, 10 pacientes con ST, 3 pacientes con VHL y un solo caso de SW. El diagnóstico de estos trastornos es fundamentalmente clínico, sin embargo, las técnicas de imagen tienen un papel crucial en el diagnóstico y en el tratamiento.

Conclusiones: Las facomatosis son un grupo heterogéneo de enfermedades que afectan principalmente al sistema nervioso central, aunque otros órganos también pueden estar implicados. Su expresión clínica es muy heterogénea por lo que es importante conocer sus características principales para llegar al diagnóstico radiológico y posterior tratamiento.