



UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
 NÚCLEO BOLÍVAR  
 ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD  
 "Dr. FRANCISCO BATTISTINI CASALTA"  
 COMISIÓN DE TRABAJOS DE GRADO

**ACTA**

TG-2023-03-03

Los abajo firmantes, Profesores: Prof. CAROLINA MACHUCA, Prof. DANILO BOLIVAR y Prof. YOSAIDA URIEPERO, Reunidos en: salon "Dra Mercedes Guzmán" de la escuela de medicina a la hora: 8:00am.

Constituidos en Jurado para la evaluación del Trabajo de Grado, Titulado:

**CARACTERIZACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA DE LAS ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS EN PACIENTES PEDIATRICOS. CONSULTA EXTERNA DE NEUROPEDIATRÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO "RUIZ Y PAEZ". CIUDAD BOLÍVAR. ESTADO BOLIVAR. ENERO 2018-2023.**

Del Bachiller RUSSIAN GUZMAN CATHERIN CHIQUINQUIRA C.I.: 26244543, como requisito parcial para optar al Título de Médico cirujano en la Universidad de Oriente, acordamos declarar al trabajo:

**VEREDICTO**

REPROBADO	APROBADO	APROBADO MENCIÓN HONORIFICA	APROBADO MENCIÓN PUBLICACIÓN	<input checked="" type="checkbox"/>
-----------	----------	-----------------------------	------------------------------	-------------------------------------

En fe de lo cual, firmamos la presente Acta.

En Ciudad Bolívar, a los 14 días del mes de marzo de 2024

Carolina Machuca  
 Prof. CAROLINA MACHUCA  
 Miembro Tutor

Daniilo Bolivar  
 Prof. DANILO BOLIVAR  
 Miembro Principal



Yosaida Uriepero  
 Prof. YOSAIDA URIEPERO  
 Miembro Principal

Iván Amador Rodríguez  
 Prof. IVÁN AMADOR RODRIGUEZ  
 Coordinador comisión Trabajos de Grado

DEL PUEBLO VENIMOS / HACIA EL PUEBLO VAMOS

Avenida José Méndez c/c Columbo Silva- Sector Barrio Ajuro- Edificio de Escuela Ciencias de la Salud- Planta Baja- Ciudad Bolívar- Edo. Bolívar- Venezuela.  
 Teléfono (0285) 6324976



UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
 NÚCLEO BOLÍVAR  
 ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD  
 "Dr. FRANCISCO BATTISTINI CASALTA"  
 COMISIÓN DE TRABAJOS DE GRADO

**ACTA**

TG-2023-03-03

Los abajo firmantes, Profesores: Prof. CAROLINA MACHUCA Prof. DANILO BOLIVAR y Prof. YOSAIDA URIEPERO, Reunidos en Salón "Dr. Alcides Quiroga" de la escuela de medicina a la hora: 8:00 am.

Constituidos en Jurado para la evaluación del Trabajo de Grado, Titulado:

**CARACTERIZACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA DE LAS ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS EN PACIENTES PEDIATRICOS. CONSULTA EXTERNA DE NEURO PEDIATRIA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO "RUIZ Y PAEZ". CIUDAD BOLIVAR. ESTADO BOLIVAR. ENERO 2018-2023.**

Del Bachiller SESANKER MARIÑO MARIA TERESA C.I.: 27935128, como requisito parcial para optar al Título de Médico cirujano en la Universidad de Oriente, acordamos declarar al trabajo:

**VEREDICTO**

REPROBADO	APROBADO	APROBADO MENCIÓN HONORIFICA	APROBADO MENCIÓN PUBLICACIÓN <input checked="" type="checkbox"/>
-----------	----------	-----------------------------	--

En fe de lo cual, firmamos la presente Acta.

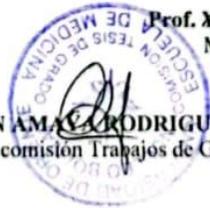
En Ciudad Bolívar, a los 14 días del mes de marzo de 2024

Carolina Machuca  
 Prof. CAROLINA MACHUCA  
 Miembro Tutor

Daniilo Bolivar  
 Prof. DANILO BOLIVAR  
 Miembro Principal

Yosaida Uriepero  
 Prof. YOSAIDA URIEPERO  
 Miembro Principal

Iván Amador Rodríguez  
 Prof. IVÁN AMADOR RODRIGUEZ  
 Coordinador comisión Trabajos de Grado



DEL PUEBLO VENIMOS / HACIA EL PUEBLO VAMOS

Avenida José Méndez c/c Colombo Silva- Sector Barrio Ajuro- Edificio de Escuela Ciencias de la Salud- Planta Baja- Ciudad Bolívar- Edo. Bolívar- Venezuela.  
 Teléfono (0285) 6324976



UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
NUCLEO BOLIVAR  
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD  
“Dr. Francisco Battistini Casalta”  
Departamento De Pediatría y Puericultura

**CARACTERIZACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA DE LAS  
ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS EN PACIENTES PEDIATRICOS.  
CONSULTA EXTERNA DE NEURO PEDIATRÍA. COMPLEJO  
HOSPITALARIO UNIVERSITARIO “RUIZ Y PAEZ”. CIUDAD BOLÍVAR.  
ESTADO BOLIVAR. ENERO 2018-2023.**

**Tutor académico:**

Dra. Carolina Machuca

**Trabajo de Grado Presentado por:**

Br: Catherin Chiquinquirá Russian Guzmán.

C.I: 26244543

Br: María Teresa Sesanker Mariño

C.I: 27935128

**Como requisito parcial para optar por el título de Médico cirujano**

Ciudad Bolívar, Marzo de 2024.

## ÍNDICE

ÍNDICE.....	iv
AGRADECIMIENTOS.....	vi
DEDICATORIA.....	xi
RESUMEN.....	xiii
INTRODUCCIÓN.....	1
JUSTIFICACIÓN.....	26
OBJETIVOS.....	27
Objetivo General.....	27
Objetivos específicos.....	27
METODOLOGÍA.....	28
Diseño de estudio.....	28
Área De Estudio.....	28
Universo.....	28
Población y muestra.....	28
Criterios de inclusión.....	29
Criterios de exclusión.....	29
Procedimiento de recolección de datos.....	29
Instrumento.....	30
Tabulación y Análisis.....	30
Consideraciones bioéticas.....	30
RESULTADOS.....	31
Tabla N° 1.....	33
Tabla N°2.....	34
Tabla N° 3.....	35
Tabla N° 4.....	36
Tabla N° 5.....	37
Tabla N° 6.....	38

Tabla N°7.....	39
Tabla N° 8.....	40
DISCUSIÓN .....	41
CONCLUSIÓN .....	45
RECOMENDACIONES .....	46
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS .....	47
APÉNDICES .....	52
Apéndice A .....	53
Apéndice B .....	54
ANEXOS .....	55
Anexo 1.....	56
Anexo 2.....	57
Anexo 3.....	58

## **AGRADECIMIENTOS**

Primeramente, agradezco a Dios por su amor infinito, por todas sus bendiciones y protección eterna, por abrir mis caminos justo en los tiempos correctos y hacerme este trayecto más ligero, por haber puesto en mí camino a aquellas personas que han sido mi soporte y compañía durante toda la carrera. Le agradezco también a la virgen, a los santos y a mi ángel de la guarda que me bendicen y protegen en mi camino.

Gracias a mi mamá Milagros Guzman y a mi papá Miguel Russian por su amor, paciencia, trabajo y sacrificio en todos estos años, por apoyarme en mis estudios y en todo lo que necesitaba, por cada viaje, por escucharme y consolarme cada vez que algo iba mal, sin su apoyo y confianza no habría logrado llegar hasta aquí. Son los mejores padres que pueden existir. Hoy pueden ver los frutos de eso en mí y en el título de Médico Cirujano próximo a recibir. Gracias a mi hermana Cathiana y a mi hermano Rodrigo, por ser los mejores hermanos del mundo, por siempre estar allí para mí, apoyándome y dándome ánimos para seguir, por siempre enorgullecerse de mí, los amo mucho.

Gracias a mi abuela Nellys y a mi abuelo Juan por su apoyo incondicional, amor, orientación, por todas las llamadas de madrugada y por siempre estar para mí, los amo mucho. Gracias a mi Tío Clarence Daniel y a mi tía Marinellys, por cada cosa que hicieron por mí desde el inicio de esta carrera, por su cariño, los chistes que nunca faltaron y por creer en mí, son como mis segundos papás, los amo mucho.

Gracias a mi tío Oeste el mejor médico internista, por estar allí para mí orientándome y contribuyendo a mi formación profesional, a mis tíos Karina y José Gregorio, a mi tío Juan Ramón, a mis primos Manuel, José David, Anakarina, Sebastián, Vivian, Juan Pablo, Andreina, a mis tías Yolanda e Ivoneth, a mis primas

hermanas Valeria, Isabella y Shantal, a mis tíos Carmen y Ramón, a mi prima Diana, a mis tíos Morella y Oscar, a mi tía madrina Karelys y a mi prima hermana Kelly, a Alejandro y Fernando por ser un primo más, a mis tías Luisa, Grisel, Cande, Aracelys, Rosario, Nicky, a mis tíos Ernesto, Carmelo y Andrés, les agradezco a todos por su apoyo incondicional desde la distancia, por cada llamada, cariño, mensajes positivos y por estar siempre pendiente de mí bienestar, los amo.

Gracias a mis familiares difuntos que me apoyaron desde el inicio de la carrera pero que Dios llamó a su tiempo, a mis abuelos Rosa y José Russian, mi tía Fernanda, mis tíos Marino, Ramón, Wilmer, Moisés, a mi tío Teodulfo el mejor neurocirujano que tuvo el Oriente en sus tiempos, espero estén orgullosos, los amo.

Gracias a la casa más alta del Oriente y a cada uno de los doctores que dan vida a la formación académica, especialmente a mí tutora de tesis la Dra. Carolina Machuca, por aceptar nuestro proyecto y creer en nuestras capacidades, por tenernos paciencia y ser un modelo a seguir ejemplar como profesional, la aprecio mucho y sin duda no la olvidaré.

Gracias a mi compañera de tesis María Sesanker, por estar presente siempre desde el inicio de la carrera, por tu apoyo, cariño y amistad incondicional, más que una amiga eres la hermana que me regaló la universidad, gracias por tus buenos consejos en momentos de risas y lágrimas, estoy segura de que triunfarás y espero sigas cumpliendo tus sueños.

Gracias a todas las amistades que hice a lo largo de esta hermosa carrera, en especial a mis amigos vitamina, María Subero, Natassha Marcano, Manuel Quintana, Karen Pérez, Angelina Armando, Anais Alfonso, Gabriela Ferrer, Ariadna Bartolozzi, Gabriel Brito, Noah, Maira la mamá de Ari, por su amistad incondicional, cariño y momentos inolvidables de estudio, risas, lágrimas, son de las amistades más bonitas e

increíbles y agradezco haberlos conocido. Los quiero mucho, y sé que donde estén van a triunfar.

Gracias a todas las personas especiales que me acompañaron en esta etapa. Y por último, gracias a mí, por levantarme todos los días y demostrarme que si quiero, puedo y así lo lograré, por ser perseverante, soñadora y no perder mi norte.

*Catherin Chiquinquirá Russian Guzman.*

## **AGRADECIMIENTOS**

Le doy gracias a Dios, por cada una de sus bendiciones y por demostrarme diariamente que por muy difícil que sea el camino nunca me abandonas. Por enseñarme que cada día es un presente y que la felicidad es una decisión que solo depende de mí.

Doy gracias a mi mamá y a mi hermano Carlos. Ambos han depositado todo su amor incondicional, cariño, apoyo y esfuerzo en mí. Ustedes estuvieron conmigo desde el inicio, hasta el final, en los días buenos y en los días malos, este logro también es de ustedes. Espero con ansias el día que yo pueda retribuir todo ese amor incondicional y todo lo que hicieron por mí, sin ustedes no estaría en este lugar. Los amo con todo mi corazón

Gracias a mi papá que siempre me brinda su amor y apoyo. Te quiero muchísimo

Gracias a mis tías Ana Victoria, Sandra, Teresa y Carmen que me apoyaron de forma incondicional y me dieron su cariño durante todo el trayecto de mi carrera, las quiero mucho, este logro también se lo debo a ustedes.

Gracias a mi primo Víctor Manuel y a mi prima Eukaris, que sin duda fueron de amparo cuando los necesite. Los quiero mucho

Agradezco a la Universidad de Oriente y a todos mis maestros que fueron la base de mi formación académica. Ustedes siempre me impulsaron a ser mejor profesional y a ser mejor persona.

Gracias a mi tutora de tesis, la Dra Carolina Machuca quien siempre creyó en nuestro proyecto y nunca dudo de nuestras capacidades. Dra usted con su ejemplo me enseñó la definición de ser un excelente médico. Espero algún día tener la calidad humana y académica suya. La aprecio mucho.

Le agradezco a mi compañera de tesis Catherin Russian, que desde el primer día de clases y durante toda nuestra carrera, demostró ser una excelente amiga en todos aspectos. Siempre me brindaste tu apoyo y cariño, sobre todo en los momentos más difíciles de la carrera. Por esta razón y por muchas más, te considero una hermana. Se que tendrás muchísimo éxito, eres un ser humano excepcional.

También le doy gracias a todos los amigos que conseguí durante esta aventura llamada medicina. En especial a Maria Subero, Natassha Marcano, Angelina Armando y Karen Pérez, que siempre estuvieron para mi e hicieron mis días en Ciudad Bolívar muchísimo más divertidos y especiales. A cada uno de ustedes los llevo en mi corazón. Sin duda son los mejores.

Agradezco a mi abuela y a mi prima Chiquinquirá, que desde el cielo sé que están orgullosas de todo lo que he logrado. Las llevo siempre en mi memoria y en mi corazón.

Finalmente me doy la gracias a mí misma por siempre ser resiliente, perseverante y soñadora.

***Maria Teresa Sesanker Mariño***

## **DEDICATORIA**

Este trabajo de grado va dedicado principalmente a Dios, por acompañarme y guiarme siempre, sin su amor, bendiciones, protección y misericordia día tras día no hubiese llegado a este momento tan especial para mí. Hoy puedo ver como se cumple su propósito en mí. Te amo Dios.

A mis padres, sin su apoyo no estaría aquí, no tengo palabras para describir lo valioso y fundamental que es tenerlos en este momento, por creer en mí y siempre enorgullecerse, se lo dedico a mi amada familia, a mi hermana y hermano, a mis abuelos, tíos y tías, y a mis amigos vitamina, por estar siempre presente y por haber creído en mí, los amo.

*Catherin Chiquinquirá Russian Guzman.*

## **DEDICATORIA**

Este trabajo de grado quiero dedicárselo a Dios quien ha sido mi guía y fortaleza durante todo el camino, siempre me acompañó y me ayudó a superar cada prueba.

A mi familia que fue mi motor de avance durante toda la carrera y también mi apoyo incondicional.

A mis amigos que siempre me dieron palabras de aliento y me impulsaron a seguir adelante.

***Maria Teresa Sesanker Mariño***

**CARACTERIZACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA DE LAS  
ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS EN PACIENTES PEDIATRICOS.  
CONSULTA EXTERNA DE NEURO PEDIATRÍA. COMPLEJO  
HOSPITALARIO UNIVERSITARIO “RUIZ Y PAEZ”. CIUDAD BOLÍVAR.  
ESTADO BOLIVAR. ENERO 2018-2023.**

**Catherin Chiquinquirá Russian Guzmán; María Teresa Sesanker Mariño.**

**RESUMEN**

Las enfermedades neurocutáneas constituyen un campo extremadamente amplio en las ciencias médicas, que lamentablemente en Venezuela y en el estado Bolívar, no se han estudiado a profundidad. Es por ello que el principal objetivo de esta investigación fue determinar las características clínicas y epidemiológicas de las enfermedades neurocutáneas, en pacientes pediátricos, Consulta externa de Neuropediatría, Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”, Ciudad Bolívar, Estado Bolívar, enero 2018- 2023. La metodología empleada correspondió al tipo de investigación retrospectiva y descriptiva. Con respecto a los resultados se obtuvo que el 44,2% de los pacientes estudiados fueron diagnosticados con Esclerosis tuberosa. El 54,65% de la población era de sexo masculino. El 77,91% de los pacientes provenían del municipio Angostura del Orinoco, Estado Bolívar. En relación a los antecedentes familiares, los diagnosticados con esclerosis tuberosa representaron un 6,98% de los antecedentes de primer grado, y un 4,65% de antecedente familiares de segundo. Las manchas café con leche se presentaron en el 92% de los pacientes con NF1. Las maculas hipocrómicas se observaron el 76,32%. de los casos de ET. La mancha de vino se presentó en el 100% de los diagnosticados con SWS, y los nevos melanocíticos se observaron en el 100% de pacientes con melanosis. la convulsión se presentó el 56,98% de todos los casos y las nefropatías se presentaron en el 12.79% de todos los diagnosticados.

**Palabras Clave:** Enfermedades neurocutáneas, esclerosis tuberosa, neurofibromatosis

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades de la piel, congénitas o adquiridas, han llamado la atención desde tiempos prehistóricos y existe evidencia escrita en civilizaciones antiguas como en los Sumerios (Mesopotamia) 5000 años a.C., donde describen específicamente en el recién nacido el vérnix caseoso y enfermedades cutáneas congénitas, hay también evidencia encontrada en: los Papiros de Ebers en Egipto, en los sagrados libros Hindús de la antigua India, en el Corpus Hippocraticum, (Lizardo, 2020).

La dermatología pediátrica como una subespecialidad, surgió en la segunda mitad del siglo XX es de creación reciente, como consecuencia del desarrollo de dos especialidades, que son sus ancestros, la pediatría y la dermatología. En la mayor parte de los países de Latinoamérica los niños y adolescentes representan el 60% de la población y en la consulta de un pediatra general entre el 10-20% de los pacientes presentan lesiones dermatológicas, (Lizardo, 2020).

Los síndromes neurocutáneos son un grupo de trastornos caracterizados por la afectación conjunta de diferentes estructuras que tienen un origen embriológico común en el desarrollo del neuroectodermo (Sistema Nervioso Central, Sistema Nervioso Periférico y piel con anexos), son fenotípica y genéticamente diferentes, (Fernández y Morillo, 2015).

Los trastornos neurocutáneos tienen una afectación multisistémica, presentan lesiones cutáneas características asociadas frecuentemente a alteraciones neurológicas y oculares, es común que las manifestaciones cutáneas no se observen al nacimiento, por lo que el médico desempeña un papel importante en el diagnóstico desde la atención primaria, la presencia de numerosas manchas café con leche, lesiones hipocrómicas irregulares, alteraciones discrómicas extensas, angiomas faciales o

lesiones melánicas anticipan con frecuencia la clínica neurológica y deben alertar al profesional que las observa, (Salas, et al., 2013).

Las neurofibromatosis son un grupo de trastornos de que predisponen a tumores, caracterizados por el desarrollo de neoplasias que afectan principalmente al sistema nervioso central y al sistema nervioso periférico. La enfermedad de Von Recklinghausen, también llamada neurofibromatosis periférica, clásica o neurofibromatosis tipo 1 (NF1) que es el término actual, es una enfermedad multisistémica, que se caracteriza principalmente por la presencia de: manchas café con leche, efélides axilares e inguinales, nódulos de Lisch en el iris, neurofibromas cutáneos y mayor riesgo de desarrollo tumoral. Tiene una marcada variabilidad clínica y aunque algunos rasgos se presentan al nacimiento, otros van a manifestarse con la edad. Las manifestaciones clínicas aumentan con la edad y pueden variar en número, forma e intensidad de paciente a paciente, (Duat, 2020).

La prevalencia de la enfermedad de Von Recklinghausen es de 1 en 50.000 nacidos vivos y su edad de aparición es variable, con diagnóstico en la niñez en su mayoría. Es la enfermedad neurocutánea más frecuente, la incidencia es de 1 en 3000 nacidos vivos, con expresividad variable, tiene manifestaciones cutáneas y no cutáneas, sin preferencia de género. Se relaciona con la mutación del gen NF1, en el locus 17q11,2, que codifica para una proteína denominada neurofibromina, que actúa como supresor tumoral y, a su vez, inhibe la estimulación del crecimiento y proliferación celular. Presenta una penetrancia cercana al 100% en la edad adulta. Por ello, no se salta generaciones y, en casos familiares, la madre o el padre deben mostrar algún rasgo característico de esta enfermedad, (Correa y Pasik, 2019).

La expresividad es muy variable, incluso en la misma familia, por lo que los rasgos y complicaciones pueden ser distintos entre los familiares, la tasa de mutación del gen NF1 es muy alta y más del 50% no tienen historia familiar de NF1 y

corresponden a mutaciones de novo, (Correa y Pasik, 2019). Aunque la mitad de los individuos con NF1 presentan una forma leve, la severidad resulta muy variable y, por tanto, casi imposible de predecir. La gran variabilidad clínica, los riesgos tumorales y la evolución impredecible imponen el seguimiento anual de los niños asintomáticos. Las complicaciones severas afectan a una minoría de pacientes, sin embargo, es lo que va a condicionar la morbimortalidad de esta enfermedad, (Theran, et al., 2022).

El diagnóstico se basa en criterios clínicos; sin embargo, en la infancia no siempre es fácil, dado que muchas de las manifestaciones clínicas van apareciendo con la edad, no hay pacientes asintomáticos, sin embargo algunos pueden cumplir únicamente las características cutáneas sin presentar grandes complicaciones a lo largo de su vida. También puede realizarse el diagnóstico molecular, aunque por su complejidad suele requerir diferentes técnicas, (Fernández y Morillo, 2015).

El Instituto Nacional de Salud de EE.UU. definió en 1988, un consenso de criterios clínicos para el diagnóstico de NF1 si se cumplen 2 o más de las siguientes:

1. Presencia de 6 o más manchas “café con leche” mayores de 5 mm en la prepubertad o mayores de 15 mm si son pacientes pospuberales;
2. Presencia de 2 o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme;
3. Pecas/efélides en la axila (o ingle);
4. Glioma de la vía óptica;
5. Observar con lámpara de hendidura 2 o más nódulos Lisch (hamartomas del iris);
6. Existencia de displasia del esfenoideas o adelgazamiento de la cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis;
7. Un pariente de primer grado afectado (padres, hermanos, hijos).

Estos criterios están aún vigentes, (Fernández y Morillo, 2015).

Diagnosticar la NF1, puede ser difícil en los niños más pequeños, si bien los criterios clínicos son muy específicos y sensibles a partir de los 8 años de vida, apenas el 45% de los niños menores de 1 año los cumplen. Los lactantes suelen

acudir por manchas café con leche, pero habitualmente si no presentan antecedentes familiares, no cumplen ningún otro criterio para su diagnóstico, (Correa y Pasik, 2019).

Las complicaciones de la NF-1 se deben a afectación directa de los diversos sistemas por los neurofibromas, a un riesgo incrementado de malignización (la mayoría son fibrosarcomas, pero también otros tumores malignos, inclusive leucemias) y a una serie de asociaciones mal comprendidas tales como trastornos de aprendizaje, macrocefalia, convulsiones, déficits neurológicos secundarios a tumores, compresión medular, neuropatía, tumores de nervios periféricos, cosméticos, prurito, hipertensión, sangrado u obstrucción debido a neurofibromas, estreñimiento, talla corta, trastorno neuroendocrino debido a tumores hipotalámicos, pubertad anormal, feocromocitoma, displasia de alas del esfenoides, escoliosis, arqueamiento congénito o pseudoartrosis, quistes óseos, hipercrecimiento óseo, malformaciones orbitales, glioma óptico, (Guía, 2018).

Esta es una enfermedad multisistémica que precisa de una atención multidisciplinaria, una supervisión periódica ayuda a una detección precoz de las complicaciones y a un tratamiento sintomático de las mismas si fuera preciso. Los pacientes pueden requerir tratamientos farmacológicos, como metilfenidato por TDAH, antihipertensivos, así como cirugías por diversos motivos como: escoliosis, neurofibromas, hidrocefalia o tumores. En los casos de neurofibromas en las raíces espinales, la indicación de cirugía se basa en la progresión de los síntomas y déficits neurológicos. En la última década se están diseñando nuevas estrategias terapéuticas antineoplásicas con mecanismos de acción selectivos, los resultados más alentadores son los obtenidos con inhibidores de MEK, como el selumetinib en neurofibromas plexiformes, (Duat, 2020).

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) o de los tumores acústicos bilaterales, es una enfermedad hereditaria, autosómica dominante, con penetrancia completa, que ocasiona la aparición de múltiples tumores en el sistema nervioso central y periférico, afectación ocular y lesiones cutáneas de distinta índole. Es una enfermedad poco frecuente pero con una gran morbimortalidad, sobre todo cuando aparece durante los primeros años de vida. Se origina por mutaciones en el gen NF2 localizado en el brazo largo del cromosoma 22 (22q12.2), este gen codifica para una proteína llamada schwannomina o merlina, (Beltrán-Ontiveros, 2022).

No suele mostrar preferencia por ningún sexo o raza y, a pesar de que inicialmente se consideraba una enfermedad extremadamente infrecuente, estudios recientes demuestran que su incidencia es cercana a 1/25.000 pacientes/año y su prevalencia a 1/60.000 pacientes. En la NF2, los tumores son mucho más frecuentes y de mayor morbilidad que los de la NF1, (Beltrán-Ontiveros, 2022).

Todos los sujetos que hereden una mutación en el gen de la neurofibromatosis tipo 2 (NF2), desarrollaran dicha enfermedad, caracterizada por el crecimiento de schwannomas, habitualmente vestibulares y de forma bilateral, así como meningiomas, ependimomas u otros tumores benignos del sistema nervioso central, antes de los 30 años de edad, el aspecto más conocido es el desarrollo de los schwannomas vestibulares bilaterales, estos tumores aparecen en el 95% de pacientes y producen una sordera neurosensorial que suele manifestarse alrededor de los 27 años de edad, (Beltrán-Ontiveros, 2022).

Los criterios diagnósticos de la neurofibromatosis tipo 2 definidos por los Institutos Nacionales de Salud, solo requieren la presencia de un criterio para hacer el diagnóstico: Schwannomas bilaterales del VIII par craneal diagnosticados por RNM o TAC (la biopsia para confirmación anatomopatológica no es necesaria, antes de los 70 años); 2. Familiar de primer grado con NF2 y a) Schwannoma unilateral

del VIII par, de inicio temprano (antes de los 30 años de edad). b) Dos de los siguientes tumores Meningiomas, Glioma, Schwannoma no vestibular, niños con opacidad lenticular subcapsular posterior (catarata cortical juvenil).

En tercer lugar Schwannoma del VIII unilateral diagnosticado por TAC o RNM de inicio temprano (detectado en paciente menor de 30 años) y 2 de los siguientes tumores Meningioma, Glioma, Schwannoma no vestibular, Catarata cortical juvenil; 4. Meningiomas múltiples y a) Schwannoma del VIII par unilateral; b) o dos de estos tumores Glioma, Schwannoma no vestibular, Catarata cortical juvenil, (Correa y Pasik, 2019).

Existe la idea generalizada de que en la NF2, a diferencia de lo que ocurre en la NF1, las manifestaciones cutáneas son infrecuentes y poco específicas, por lo que no se incluyen entre los criterios diagnósticos de la enfermedad. Sin embargo, nada más lejos de la realidad; las lesiones cutáneas en la NF2, si bien no son tan frecuentes como en la NF1, pueden resultar suficientemente características como para sospechar la enfermedad e incluso confirmar el diagnóstico. Se identifican fundamentalmente 2 tipos de lesiones cutáneas en este contexto: las manchas café con leche y los schwannomas cutáneos, siendo estos últimos los más característicos, (Plana-pla et al., 2017).

La expresión clínica de la NF2 en los niños difiere en muchos aspectos a la del adulto, se ha descrito una elevada proporción de schwannomas en los nervios diferentes al VIII par craneal (de hecho solo el 15-30% de niños comienzan con schwannomas vestibulares), una mayor proporción de meningiomas localizados en la columna, una mayor frecuencia de mononeuropatía e incluso en algunos enfermos se han detectado calcificaciones intracraneales similares a las que se pueden ver en algunos casos de esclerosis tuberosa, (Plana-pla et al., 2017).

El tratamiento consiste en solucionar las complicaciones que vayan apareciendo, así como el crecimiento de las tumoraciones existentes. La esperanza de vida aproximada en esta población es de 36 años, con una supervivencia media desde el momento del diagnóstico de 15 años, actualmente, la supervivencia está mejorando gracias al diagnóstico temprano de la enfermedad y un mejor tratamiento de sus complicaciones en centros especializados, (Correa y Pasik, 2019).

El complejo de esclerosis tuberosa o Esclerosis Tuberosa es del grupo de las facomatosis o síndromes neurocutáneos, su nombre se compone la palabra latina tuber (crecimiento en forma de raíz) y la palabra griega skleros (duro), para referirse a las lesiones gruesas y firmes llamadas túberes. Es una enfermedad genética hereditaria, autosómica dominante; los genes involucrados son el TSC1 en el locus génico 9q34 (que codifica hamartina) o TSC2 (codificación de tuberina) el locus génico 16p13. En raros casos con deleciones de TSC2 abarcan el gen PKD2 presentando una enfermedad poliquística de inicio temprano grave, (Nuñez, et al., 2016).

Consiste en una enfermedad de extrema variabilidad que puede afectar cualquier órgano, siendo los hallazgos más comúnmente descritos: tumoraciones benignas en piel, cerebro, riñones, hígado, pulmones y corazón, provocando disfunción multiorgánica, sustituyendo el parénquima normal por una variedad de células alteradas, (Nuñez, et al., 2016). Esta enfermedad neurocutánea es la segunda en frecuencia superada por la neurofibromatosis; y se estima una prevalencia de 1 en 9.000 individuos en la población en general y se ha estimado que su incidencia oscila entre 1 en 5.000 a 10.000 nacidos vivos. Se sabe que afecta por igual a todos los grupos étnicos y que su distribución es similar en ambos sexos, (García-Martín, et al., 2021)

Las manifestaciones clínicas de la Esclerosis Tuberosa son heterogéneas y se desarrollan principalmente en la infancia, por lo general antes de los 10 años de vida, manifestándose habitualmente con epilepsia, autismo y falla cardíaca. Por el contrario, en el adulto se caracteriza por la presencia de falla renal, alteraciones pulmonares o dermatológicas. Al ser su evolución de carácter progresivo, su expectativa de vida en la mayoría de los casos es de 35 años, (Nuñez, et al., 2016).

Los principales hallazgos clínicos descritos en orden de frecuencia son: lesiones dérmicas con más del 90%, lesiones cerebrales 90%, anormalidades renales 70-90%, hamartomas retinianos 50%, y rabdomiomas en aproximadamente 40-60% de los pacientes. En la actualidad la tríada clásica o tríada de Vogt (discapacidad intelectual, epilepsia y lesiones cutáneas (adenoma sebáceo también llamado angiofibroma facial)) esos tres síntomas se encuentran en el 30% de los casos o en menos de un tercio de los pacientes y hasta en 6% de los casos no se presentan ninguna de dichas características, (Gómez y Vargas, 2018).

Las manifestaciones cutáneas son variables y se expresan por la presencia de máculas hipocrómicas estas son las lesiones más frecuentes, encontrándose en el 90% de los casos, se presentan desde el nacimiento o en la infancia, pudiendo manifestarse en forma única o múltiple (éstas en patrón de confetti), su localización habitual es en tronco o en extremidades, (Nuñez, et al., 2016).

La presencia de angiofibromas o adenomas sebáceos ocurren en aproximadamente el 75% de los pacientes, su comienzo habitual es entre los 2 a 5 años de edad y por lo general se presentan de forma múltiple, su aspecto es de nódulos rojizos sobre un fondo eritematoso, en algunos casos suele confundirse con acné, únicamente que dichas lesiones no menguan, suelen presentarse en nariz, mejilla y mentón; por lo general confluyen entre sí y se tornan en apariencia carnosa; otra manifestación cutánea importante es la placa de Chagrin es considerada un

criterio mayor, siendo descrita en 65% de los casos, consiste en una lesión rugosa, elevada, de coloración anaranjada, localizada habitualmente en la región lumbosacra, (Nuñez, et al., 2016).

La esclerosis tuberosa debido a la serie de alteraciones estructurales que produce tiene manifestaciones neurológicas y neuropsiquiátricas, que dependiendo de su severidad aumentan el riesgo de morbimortalidad. Las manifestaciones neurológicas más notorias comprenden varios tipos de epilepsia presentes en 60-90% de los casos, por lo general aparecen en el segundo año de vida y suele ser el principal motivo de consulta. Asimismo, se aprecia retardo neurocognitivo en 48% de los pacientes, estando estrechamente relacionado con la edad temprana de inicio de convulsiones, (Gómez y Vargas, 2018).

Los trastornos mentales están presentes en 60 al 80% de los pacientes, se caracterizan por una variabilidad de manifestaciones que van desde trastornos de conducta y comportamiento con tendencias psicóticas hasta retraso psicomotor; siendo el autismo el trastorno del comportamiento mayormente observado, (Gómez y Vargas, 2018).

El diagnóstico se efectúa con la utilización de criterios clínicos, imagenológicos, genéticos, existen varios criterios para diagnosticar esclerosis tuberosa, los que rigen actualmente son del Grupo Internacional de Esclerosis Tuberosa actualizado en el 2012, con estos criterios clínicos se puede clasificar como diagnóstico definitivo cuando tiene dos criterios mayores o uno mayor con  $\geq 2$  menores y como diagnóstico posible si presenta un criterio mayor o  $\geq 2$  menores, (García-Martín, et al., 2021).

Criterios mayores: 1. Angiofibromas faciales ( $\geq 3$ ) o placas en la frente; 2. Máculas no traumáticas hipomelánicas ( $\geq 3$  al menos de 5 mm de diámetro); 3.

Fibromas ungueales o periungueales no Traumáticos ( $\geq 2$ ); 4. Parche lioso o placas de chagrín (nevus de tejido conectivo); 5. Múltiples hamartomas nodulares retinianos; 6. Tuberomas o displasias corticales (incluye líneas de migración radial de sustancia blanca cerebral); 7. Nódulos subependimarios; 8. Astrocitoma subependimario de células gigantes; 9. Rabdomioma cardíaco, único o múltiples; 10. Linfangiomatosis pulmonar; 11. Angiomiolipoma ( $\geq 2$ ). Criterios menores: 1. Pozos o pits distribuidos al azar en el esmalte dental ( $>3$ ). 2. Fibromas orales ( $\geq 2$ ). 3. Hamartoma no renal (confirmación histológica). 4. Placa acrómica retiniana. 5. Lesiones cutáneas en confeti. 6. Quistes renales múltiples (confirmación Histológica). \*Una combinación de estos dos criterios mayores (Linfangiomatosis pulmonar y Angiomiolipoma) sin otros hallazgos no cumplen con el criterio de diagnóstico definitivo, (García-Martín, et al., 2021).

No existe un tratamiento específico para el Complejo de Esclerosis Tuberosa, por lo que su manejo es paliativo en la mayoría de los casos y dependerá del órgano afectado; habitualmente oscila desde tratamiento médico hasta quirúrgico. Asimismo, se deberá brindar un seguimiento a las lesiones asociadas y emergentes, reduciendo eventualmente la morbimortalidad en dichos pacientes. El pronóstico dependerá de las manifestaciones clínicas y complicaciones presentes, se debe recordar que los hallazgos clínicos varían entre pacientes y con el transcurso del tiempo, existiendo por ende pacientes con más complicaciones que otros, el riesgo de morbimortalidad se eleva en aquellos pacientes que presentan mayor afección a nivel de SNC y renal, en quienes su pronóstico es muy reservado, (Nuñez, et al., 2016).

El síndrome de Sturge-Weber (SWS) es un trastorno de malformación vascular, asociado con malformaciones capilares que incluyen una característica marca de nacimiento facial en vino de Oporto (malformación vascular capilar), angioma leptomeníngeo (malformación vascular capilar-venosa) y glaucoma. El síndrome de Sturge-Weber es una enfermedad rara, con una incidencia estimada de 1 en 20.000 a

1 en 50.000 nacidos vivos, (Sebold, et al., 2021). Es un trastorno neurológico congénito, no hereditario que afecta a todos los grupos étnicos y de ambos sexos. Ahora se sabe que tanto SWS como la marca de nacimiento en vino de Oporto aislada, son causadas por una mutación somática activadora del gen GNAQ (R183Q), que codifica la subunidad  $\alpha$  de la proteína G, llamada Gaq1 (Higo), (Luat, et al., 2019).

Las manifestaciones cutáneas se expresan por la presencia de las manchas en vino de Oporto (PWS), estas son típicamente de color rojo durante la infancia; posteriormente, tienden a oscurecerse progresivamente, y cambiar a púrpura, mostrando también una hipertrofia de los tejidos blandos circundantes. Con el tiempo, PWS también puede desarrollar nódulos vasculares y volverse más susceptible al sangrado espontáneo. En la población general, el PWS facial se asocia con SWS en 8% a 20% de los casos y cuando está involucrada toda la región V1, del nervio trigémino, la correlación aumenta hasta un 70-80%, (Bianchi, et al., 2020).

La malformación vascular leptomeníngea, ocurre frecuentemente en la región parieto-occipital y es ipsilateral a la marca de nacimiento en vino de Oporto. Sin embargo, la afectación intracraneal puede ser bilateral y estos individuos a menudo manifiestan un fenotipo neurológico de desarrollo más grave. Las lesiones vasculares leptomeníngeas interrumpen el flujo sanguíneo cerebral normal y, en última instancia, causan estasis, así como una perfusión tisular insuficiente crónica, lo que resulta histológicamente en atrofia cerebral local debido a gliosis, pérdida de neuronas y desarrollo de calcificación, (Rosser, 2018).

Dentro de las manifestaciones neurológicas se incluyen: la cefalea, las convulsiones, el deterioro neurológico y cognitivo, las alteraciones de la motilidad, el retardo mental, los trastornos del desarrollo y los episodios de isquemia vascular con sus síntomas respectivos. Estas van a derivar del angioma leptomeníngeo, presente

hasta en el 98 % de los pacientes, (Cremé, et al., 2020). Las crisis epilépticas son el déficit neurológico más frecuente en los niños SWS (75-100% de los casos). Típicamente, la epilepsia se caracteriza por ser focal con tendencia a la generalización secundaria, incluso los ataques tónico-clónicos generalizados primarios son bastante comunes y alcanzan una alta frecuencia diaria, (Bianchi, et al., 2020).

Un 60 % de niños tiene retraso del desarrollo, problemas de aprendizaje y del comportamiento. En estos son más frecuentes los trastornos del espectro autista, delirios y alucinaciones, que se relacionan con la extensión de la lesión cerebral, con la gravedad y edad de inicio de las convulsiones. El 62 % de los niños tiene cefalea tipo migraña, de frecuencia variable, acompañada de auras, náuseas, vómitos, disartria, mareos y sensación de un pulso facial. El 33 % de los pacientes presenta hemiparesia o hemiplejía por oclusión venosa o isquemia de los tejidos locales, suele ser transitoria, (Cremé, et al., 2020).

El glaucoma tiene una prevalencia del 30% al 60%, puede presentarse con inyección conjuntival, buftalmos o lagrimeo excesivo del ojo. La incidencia de glaucoma alcanza su punto máximo en la infancia y nuevamente en la adultez temprana. El glaucoma puede ocurrir de forma unilateral o bilateral y no siempre corresponde a la distribución trigeminal de la marca de nacimiento en vino de Oporto, (Rosser, 2018).

El diagnóstico de SWS es ante todo clínico. La presencia de la mancha de vino de Oporto al nacer, sugiere la realización de la evaluación oftalmológica y de una resonancia magnética cerebral, para descartar dicho diagnóstico. La resonancia magnética es el examen estándar de oro para el diagnóstico SWS, mostrando claramente sus principales características en el cerebro, como el angioma leptomeníngeo, la atrofia cerebral y la posible asociada malformación o daños corticales. Es necesario realizar un seguimiento integral (clínico, evaluación,

neuroimágenes, laboratorio), durante toda la vida de los pacientes para comprobar la posible progresión de la enfermedad o complicaciones, y para planificar los tratamientos necesarios, (Bianchi, et al., 2020).

Con respecto al tratamiento, no existe una terapéutica específica para el SWS. Es necesario el manejo multidisciplinario del paciente, para prevenir la progresión de la enfermedad. Se deben controlar las convulsiones para evitar el deterioro psicomotriz del paciente, generalmente se logra con 1 o 2 anticonvulsivantes más ácido acetilsalicílico. Los anticonvulsivantes más utilizados son oxcarbazepina, carbamazepina, levetiracetam y fenobarbital, (Cremé, et al., 2020).

El ácido acetilsalicílico (3-5 mg/kg/ día) disminuye la frecuencia y la gravedad de las convulsiones. No está claro cuándo comenzar el uso, ni se han evaluado otros fármacos antiplaquetarios o anticoagulantes. En aquellos con convulsiones refractarias, sobre todo si hay hemiparesia y déficit visual, se suele considerar la hemisferectomía, resección focal u otras intervenciones quirúrgicas. La cefalea se puede prevenir con anticonvulsivantes, pues algunas se asocian a convulsiones. La lamotrigina es útil en estos casos, (Cremé, et al., 2020).

La ataxia-telangiectasia (AT) es un síndrome neurodegenerativo, que se presenta con disfunción neurológica progresiva, alteraciones multisistémicas y predisposición al cáncer. Los síntomas característicos de esta enfermedad suelen aparecer temprano en la infancia e incluyen ataxia cerebelosa, apraxia oculomotora, corea y deterioro. Además, las células de los pacientes con TA presentan inestabilidad cromosómica, hipersensibilidad a los rayos X, propensión a neoplasias, inmunodeficiencia variable y susceptibilidad a infecciones, lo que provoca síntomas sistémicos como endocrinopatías, leucemias, radiosensibilidad y telangiectasias oculares. La incidencia de esta enfermedad es baja, siendo de 1 entre 40.000 y 100.000 personas, (Martínez y Espinosa., 2020).

Este es un trastorno autosómico recesivo que se asocia con defectos en los mecanismos de regeneración celular y reparación del ADN. La AT es causada por una mutación en el gen ATM ubicado en el cromosoma 11. El gen ATM juega varias funciones en diferentes tejidos, incluida la activación de proteínas, la apoptosis, el control del punto de control del ciclo celular y la reparación del ADN. La mutación en el gen ATM conduce a un aumento del estrés oxidativo y al daño progresivo del ADN. El conocimiento sobre las muchas funciones del gen ATM explica muchas características clínicas de la AT, como la sensibilidad a la radiación y la predisposición al cáncer (Barros, et al., 2018).

La telangiectasia, es la manifestación cutánea de la enfermedad, esta se observa como dilataciones de color rojo, en los vasos de la esclerótica del ojo. También se pueden ubicar en áreas de la piel expuestas al sol, particularmente en la cara y las orejas. Esta manifestación, por lo general aparece antes de los cinco años de edad, pero a veces ocurren más tarde. La telangiectasia conjuntival es la característica principal de la AT, presentándose en el 80-90% de pacientes, sin afectar la capacidad visual, (Amirifar, et al., 2020).

En los pacientes con AT, la ataxia troncal es el principal síntoma neurológico. La neuro degeneración espinocerebelosa progresiva suele manifestarse entre las edades de 1 a 4 años. También está asociada con el deterioro de las habilidades motoras finas y gruesas, apraxia oculomotora, nistagmo, retraso en el inicio y la velocidad del habla. En casi todos los pacientes con AT, presentan una forma grave de corea, coreoatetosis y distonía. La progresión de la ataxia y la hipotonía, conlleva al uso de sillas de ruedas, a la edad de 20 años, (Amirifar, et al., 2020).

La inmunodeficiencia es una manifestación cardinal de la AT, esta provoca reducción de la respuesta inmunológica mediada por células. La deficiencia inmunológica más común, es la linfopenia de células B o T, especialmente la

disminución del recuento y función de los linfocitos CD4+ T. Esto provoca predisposición a las infecciones pulmonares bacterianas. Siendo la neumonía recurrente una de las principales complicaciones y causa de muerte, en muchos de estos pacientes, (Levy y Lang, 2018).

Otra de las complicaciones más frecuentes en los niños mayores y adolescentes, son las neoplasias malignas. El riesgo que tienen los pacientes con AT de padecer de diversas neoplasias malignas, es de alrededor del 25% (> 100 veces más que en la población general). Los tipos más comunes de malignidad en jóvenes son la leucemia y el linfoma, estos dos tipos de cáncer representan el 85% de malignidad en la infancia, (Amirifar, et al., 2020).

El diagnóstico de AT generalmente se confirma por una combinación de las características clínicas neurológicas, con uno más, de los siguientes ítems: telangiectasias, infecciones pulmonares frecuentes y anomalías de laboratorio específico. Dentro de los biomarcadores de laboratorio, usados para el diagnóstico, se encuentran: la dosis sérica de alfa-feto proteína (AFP), la albúmina, el colesterol y las inmunoglobulinas. En general, los pacientes tienen elevación de los niveles sérico AFP, reducción o ausencia de IgA y/u otras inmunoglobulinas, linfopenia y disminución del número de linfocitos CD4+, (Vasconcelos., et al., 2021).

El diagnóstico de TA también puede confirmarse por deficiencia de Proteína ATM en número o identificación de mutaciones patológicas en el gen ATM. La mayoría de los pacientes tienen estudios de neuroimagen normales en la infancia, evolucionando con degeneración difusa o atrofia del vermis o de los hemisferios cerebelosos, (Vasconcelos, et al., 2021).

Hasta el momento, no existe una terapia curativa disponible para el AT, pero existen algunos medicamentos que pueden ser útiles en el manejo de los síntomas. A

fin de reducir las afecciones neurológicas se recomienda la fisioterapia motora y respiratoria, asociada a la administración de fármacos, como la fluoxetina, el baclofeno y el clonazepam. Para la prevención de las infecciones, se recomienda la administración profiláctica de antibióticos, la vacunación contra *Streptococcus pneumoniae*, *Neisseria Meningitides*, *Haemophilus influenzae*. Ante la presencia de un proceso neoplásico, es importante recordar que la quimioterapia debe ser individualizada y la radioterapia está proscrita (Amirifar, et al., 2020).

La melanosis neurocutánea, es considerada un trastorno congénito esporádico, cuya característica primordial está dada por la presencia de nevos pigmentados gigantes o múltiples en la piel, así como una excesiva proliferación de células melánicas en la leptomeninge. La incidencia es similar en ambos sexos, y se observa historia familiar en pocos casos. Su prevalencia se estima en 1/50.000-1/200.000. La incidencia de la melanosis neurocutánea sintomática es aproximadamente de entre un tercio y la mitad de los casos, (Mengana, et al., 2022).

Se cree que la etiología de la melanosis neurocutánea es el resultado de la proliferación anormal prenatal de melanocitos derivados de las crestas neurales en el sistema nervioso central, pero el mecanismo patogénico todavía no está claro. Estudios de biología molecular han permitido esclarecer que existen mutaciones específicas que pudieran ser la causante de este defecto congénito, así se ha encontrado la mutación en el gen NRAS, en estudios de varios nevos melánicos gigantes. En la actualidad se estudia el origen de este defecto congénito y se especula que pudiera estar en relación con mutaciones somáticas del protooncogen c-Met, donde la expresión del factor de crecimiento específico, es un promotor de la proliferación y movilidad de los melanocitos, pudiera causar una alteración en el crecimiento y migración de los melanoblastos, (Mengana, et al., 2022).

La expresión cutánea de esta enfermedad, es la presencia de nevos en la piel. Estos son definidos como lesiones pigmentadas oscuras circunscritas, con bordes irregulares que pueden ser levantados o planos. Están generalmente presentes al nacer, aunque se pueden desarrollar nuevos nevos más tarde en la vida. En dos tercios de los pacientes con melanosis se observa con un nevo gigante melanocítico congénito y en el tercio restante de los pacientes, múltiples nevos melanocíticos más pequeños sin una sola lesión grande, (Sharouf, et al., 2018).

En adultos, un nevo gigante se define como un nevo de al menos 20 cm de diámetro, mientras que, en los niños, un nevo gigante mide al menos 9 cm si está en la cabeza y al menos 6 cm si está en el tronco. Los nevos se localizan más comúnmente en la parte posterior del tronco, en regiones de la línea media, la cabeza y el cuello, (Vanood, et al., 2020).

Los nevos melanocíticos gigantes tienen particular propensión al melanoma entre el 5% y 20 %. La capacidad de evolucionar a un melanoma, tiene picos de edad diferentes según la forma clínica. Los nevos gigantes tienen una incidencia máxima en los primeros cinco años de vida y otra después de la pubertad. El 2 % de los melanomas aparecen en la infancia e incluso algunos autores, encuentran que el riesgo de desarrollar un melanoma es proporcional al tamaño. La localización tiene importancia para la asociación con otros defectos, como, por ejemplo, se ha reportado que la localización en la región lumbosacra está relacionada con espina bífida o mielomeningocele, (Mengana, et al., 2022).

En relación a la afectación neurológica, los pacientes con melanosis, presentan múltiples síntomas, que aparecen cuando la lesión en la leptomeninge crece y ejerce un efecto de masa sobre las células cerebrales. Esto genera convulsiones, disfunción de los nervios craneales/espinales, déficit sensitivo motores. Los pacientes pueden experimentar dolor de cabeza, vómitos recurrentes, letargo, fotofobia e hidrocefalia

debido al aumento de la presión intracraneal. Los síntomas generalmente aparecen antes de los dos años de edad, sin embargo, también se ha informado una presentación tardía en niños mayores, adolescentes y adultos, (Farabi, et al., 2021)

La melanosis neurocutánea también se ha relacionado con diferentes anomalías, como la malformación del tronco cerebral, anomalías cardíacas congénitas (transposición de las grandes arterias, defecto septal ventricular), agenesia renal, malformaciones esqueléticas, lipomatosis o hemihipertrofia, (Mengana, et al., 2022).

El diagnóstico de melanosis neurocutánea, se realiza correlacionando los síntomas neurológicos con las manifestaciones cutáneas. Dentro de los criterios diagnósticos se encuentran: 1. La presencia de nevos melanocíticos congénitos gigantes (lesión melanocítica presente al nacimiento que llega a medir >20 cm en el adulto) o múltiples (al menos tres lesiones) asociados a melanosis o melanomas meníngeos (Orantes, et al., 2019).

Las lesiones cutáneas son el sello distintivo del diagnóstico de melanosis; sin embargo, la resonancia magnética juega un papel fundamental en la demostración del depósito de melanina en el SNC. La RM debe realizarse en todos los pacientes con nevus melanocíticos gigantes, preferiblemente dentro de los primeros 6 meses de vida, (Barros, et al., 2018).

Las opciones de tratamiento para la melanosis neurocutánea sintomática, son poco satisfactorias. Dentro del esquema terapéutico se recomienda el tratamiento convencional para las convulsiones, y para el caso del melanoma maligno, se debe de administrar combinaciones de quimioterapia (vincristina, ciclofosfamida y metotrexato intraventricular), estos fármacos pudiesen mejorar y prolongar la vida del paciente. Por lo general, la quimioterapia y la radioterapia muestran síntomas relativamente pobres. El pronóstico es generalmente malo, la mitad de los pacientes

mueren dentro de los 3 años posteriores al inicio de los síntomas neurológicos, (Ruggieri, et al., 2020).

Tomando en cuenta los aspectos mencionados anteriormente, podemos afirmar que los síndromes neurocutáneos, son afecciones caracterizadas por la asociación de trastornos neurológicos y manifestaciones dermatológicas. El conocimiento de las características clínicas y de los datos epidemiológicos de estos síndromes, permite el diagnóstico temprano por parte del médico general. El diagnóstico oportuno de dichos trastornos favorece el manejo adecuado del paciente, evitando complicaciones, y por consiguiente mejorando la calidad de vida, (Salas, et al., 2013)

En relación a los estudios epidemiológicos, en la Universidad Nacional Kapodistriana y en el Hospital de Niños de Sofía en Atenas, Grecia, se realizó un trabajo de investigación descriptivo y retrospectivo, durante el período de 2016-2019. El estudio se basó en la descripción de las manifestaciones dermatológicas y neurológicas de los pacientes diagnosticados con alguna enfermedad neurocutánea. Los datos fueron obteniendo mediante la revisión sistemática de las 125 historias clínicas, con diagnóstico confirmado, (Kokkinou, et al., 2019).

Los resultados indicaron que los síndromes neurocutáneos más frecuentes, son la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en 89 pacientes y complejo de esclerosis tuberosa en 17. Dentro de las manifestaciones dermatológicas presentes en los pacientes con diagnóstico de NF1, se incluyeron: las máculas café con leche en todos los pacientes, las pecas axilares y/o inguinales y los neurofibromas cutáneos o subcutáneos. Aproximadamente la mitad de los pacientes tenían problemas de aprendizaje y trastorno por déficit de atención con hiperactividad, seguidos por el retraso mental, el trastorno del espectro autista, cefalea y convulsiones. La escoliosis solo estuvo presente en 15 de los pacientes, (Kokkinou, et al., 2019).

Otro estudio de tipo retrospectivo, fue realizado en El Salvador, en el cual se desempeñó una revisión exhaustiva de 60 expedientes de niños y adolescentes con diagnóstico de facomatosis dentro del Hospital de niños Benjamín Bloom, durante el periodo de tiempo del 2007 al 2017. Los resultados arrojaron que el síndrome neurocutáneo con mayor frecuencia era la NF1 seguido de la NF2. También se reveló que más de una tercera parte de los pacientes con diagnóstico de síndrome neurocutáneo, fueron diagnosticados con epilepsia, (Fortín y Valencia, 2018).

En Sonora, México se realizó un estudio retrospectivo, observacional, no experimental y cuantitativo, que se basó en la revisión de los expediente clínicos de los pacientes con diagnóstico de alguna de las ENC, con los siguientes criterios de inclusión: a) diagnóstico de ENC, b) niño(a) y adolescentes, c) valorados en la consulta externa neuropediátrica como pacientes, d) en el período comprendido del primero de agosto de 1998, al primero de agosto del año 2004, e) evaluados en la consulta institucional de la Unidad de Terapia Infantil (UTI) anexa al Centro de Higiene Mental “Dr. Carlos Nava M.”, (Campbell y Figueroa, 2005).

En total se estudiaron 13 pacientes, de los cuales 10 eran de sexo femenino y 3 de sexo masculino. Las ENC identificadas fueron: CET (9 casos), SWS (3 casos), y NF1 (1 caso). Las manifestaciones clínicas en la CET consistieron en máculas hipocrómicas ubicadas en la cara, tronco, abdomen y extremidades, su tamaño varió de 1 cm de ancho, por 2-3 cm de largo, en forma de hoja de árbol, además de la presencia de angiofibromas en cara. Todos cursaban con retraso psicomotor y epilepsia. En los casos de SWS, todos cursaron con una mácula de color “vino oporto” en cara, con distribución en el área de inervación del trigémino, mientras que las manifestaciones neurológicas eran la hemiplejía, las crisis convulsivas de difícil control y el retraso psicomotor, (Campbell y Figueroa, 2005).

La paciente con diagnóstico de NF1, presentó máculas color “café con leche”, múltiples en cara, cuello, tórax, abdomen y extremidades, así como abundantes efélides en ambas regiones axilares. Según la prueba de WISC, resultó con un Coeficiente Intelectual Global de 80 (dentro del rango de limítrofe), además de trastornos de aprendizaje asociados, dificultades en la lectoescritura y en la comprensión de la lectura, (Campbell y Figueroa, 2005).

En el servicio de Pediatría del Hospital Universitario Río Hortega de Valladolid, en España, se llevó a cabo un estudio de tipo descriptivo y retrospectivo, en el cual se revisó la base de datos con las historias clínicas de aquellos pacientes que fueron diagnosticados con NF1, en el periodo 2009 a 2020. El objetivo del estudio era identificar las características clínicas de los pacientes que fueron diagnosticados con NF1. Se incluyen en el estudio 20 pacientes con diagnóstico confirmado, de los cuales, 6 eran de sexo femenino y 14 de sexo masculino, (Rivera, 2021).

En relación a los resultados, el 70% (14) de los pacientes se diagnosticaron a los 5 años de edad o antes, el 25% (5) entre los 5 y 10 años, y el 5% (1) en edades posteriores a los 10 años. El 45% (9) de los pacientes, tiene antecedente familiar de primer grado. (Rivera, 2021). Las manchas cafés con leche estuvieron presentes en todos los pacientes y fue uno de los 2 criterios exigidos para el diagnóstico. El 35% de los pacientes presentaron TDAH, 45% problemática escolar, y 55% escoliosis, (Rivera, 2021).

En el Hospital Pediátrico de Quito, Ecuador se realizó un trabajo de investigación de tipo descriptivo y retrospectivo, en el cual se incluyó a los pacientes con diagnóstico definitivo de esclerosis tuberosa en un periodo de 5 años (2012-2016). Los datos obtenidos en las historias clínicas, se ingresaron en una base de datos Microsoft Excel 2012. Se identificó a 31 pacientes con diagnóstico definitivo

de esclerosis tuberosa, 16 pacientes de sexo femenino y 15 pacientes de sexo masculino. El 22,5% de los pacientes tuvieron antecedente familiar de la enfermedad, (Pesantez, et al., 2018).

Con respecto al diagnóstico, el 61,3% fue realizado antes de los 2 años de edad y en el 41,9% entre el primer y el sexto mes de vida (media: 16,57 meses). El signo clínico inicial más frecuente fue la detección de manchas hipopigmentadas en el 25,9%; mientras que el síntoma neurológico más frecuente al momento del diagnóstico fueron las convulsiones en el 74,1%. En 21 casos (67,74%) se presentó algún tipo de deterioro cognitivo, 33,33% en forma leve, 38,09% moderado y 29,58% de tipo severo. El 51,6% de los pacientes tuvo un trastorno de conducta, hiperactividad en el 6,25%, desorden de ansiedad en un 62,5% y espectro autista en un 31,25%, (Pesantez, et al., 2018).

En el Hospital Infantil Universitario Niño Jesús de Madrid, España, se efectuó un estudio comparativo, retrospectivo y transversal, en el cual se revisaron las historias clínicas de pacientes diagnosticados con síndrome de Sturge-Weber entre los años 1998 y 2013. El objetivo del estudio era identificar las características clínicas y epidemiológicas de pacientes diagnosticados con síndrome de Sturge-Weber. Se incluyeron en el estudio 13 pacientes (54% varones y 46% hembras), con diagnóstico confirmado. La edad del diagnóstico osciló entre el mes de vida y los 27 meses, con una media de edad de 15 meses, (Maraña, et al., 2017).

En los resultados se obtuvo que la manifestación dermatológica más frecuente fue el angioma facial en el 61% de los casos, afectando al 38% el hemisferio izquierdo, 23% el hemisferio derecho y 7% de afectación bilateral. La afectación ocular se produjo en el 77% de los pacientes, siendo la patología más frecuente el glaucoma (46%), seguido del estrabismo (23%) y la angiomatosis coroidea (23%). Entre las manifestaciones neurológicas presentes, la más frecuente fue la epilepsia en

el 100% de los casos. El intervalo de edad de la aparición de la primera crisis oscila entre los 2 meses de vida y los 11 años. Los pacientes también presentaron retraso psicomotor (46%), retraso mental (46%), hemiparesia (39%), cefaleas recurrentes (39%), y episodios stroke-like (23%), (Maraña, et al., 2017).

En el Hospital Infantil Edmond and Lilly Safra, del Centro Médico Sheba en Israel, se realizó una investigación de tipo transversal y retrospectiva. El objetivo de este estudio era definir las manifestaciones neurológicas de los pacientes que acudieron a dicho centro médico y fueron diagnosticados con ataxia- telangiectasia, en el periodo de 2005 a 2008. En este estudio se revisaron las historias clínicas de 57 pacientes (37 niños), con edades de 2 a 19 años, (Nissenkorn, et al., 2011).

En relación a los resultados la ataxia fue el síntoma neurológico más frecuente, presente en el 87% de los pacientes y la edad media de aparición de fue a los 1,4 años. Otros de los síntomas neurológicos presentes fueron: la disartria (82,1%), la dismetría (75,4%), la bradicinesia (69,2%), los movimientos hipercinéticos (58,9%) y la distonía (15,8%). El 36% de los pacientes, a la edad media de 8,3 años (5 a 12 años), requirieron el uso de silla de ruedas, (Nissenkorn, et al., 2011).

En Venezuela se efectuó un estudio observacional, mediante el registro consecutivo de los pacientes pediátricos, de ambos sexos, entre 0 y 15 años, con criterios clínicos de una enfermedad neurocutánea, que consultaron al servicio de neuropediatría del Hospital Universitario de Maracaibo, entre el periodo de tiempo de 2010 y 2013. El objetivo de este estudio era correlacionar las crisis epilépticas que sufrían los pacientes, con el diagnóstico de enfermedad neurocutánea. Los resultados indicaron que 21 pacientes cumplieron criterios diagnósticos para EN, de los cuales 17 cursaron con crisis epilépticas. Siendo la esclerosis tuberosa y SSW, los causantes más frecuentes de estas crisis (Jiménez, et al., 2013).

En la Unidad de Genética Médica de la Universidad de Los Andes (UGM-ULA), estado Mérida, Venezuela, se ejecutó un trabajo de investigación de tipo observacional, que consistía en analizar los datos clínicos y epidemiológicos disponibles, de los pacientes menores de 16 años con diagnóstico de NF1 y esclerosis tuberosa, que fueron atendidos en la consulta de la UGM-ULA, en el periodo 2007-2017. Se estudiaron 89 pacientes, de los cuales 73 fueron diagnosticados con NF1 y 16 con CET. En los resultados se obtuvo que 58 (79.45%) pacientes presentaron dos criterios diagnósticos para NF1, siendo el retraso psicomotor y la dificultad del aprendizaje las manifestaciones neurológicas más comunes. Las máculas café con leche fueron las entidades dermatológicas más frecuentes y presentes en todos los casos de NF1, (Cammarata, et al., 2018).

Con respecto a la esclerosis tuberosa solo 10 pacientes (62.50 %) presentaron dos criterios mayores para el CET, y las máculas hipocrómicas estuvieron presentes en todos los casos, (Cammarata, et al., 2018).

En el Hospital Universitario de los Andes, ubicado en Mérida, Venezuela, se elaboró un estudio observacional, en el periodo 2005-2010. En dicha investigación se procedió a la revisión de las historias clínicas, de aquellos pacientes con criterios diagnósticos de esclerosis tuberosa, con un rango de edad de 2 a 12 años, que acudieron a la consulta de neuropediatría. Esta investigación tenía por objetivo describir las características clínicas de los pacientes pediátricos. Los resultados reflejaron que solamente 12 casos cumplieron con los criterios de esclerosis tuberosa y 10 de estos pacientes cursaron con epilepsia (83%). El 50% de la población estudiada cursaba con retardo global del desarrollo y/o retardo en el desarrollo psicomotor; y el 50% restante, con grados variables de retraso mental, (Lacruz, et al., 2011).

El motivo principal de consulta en el 50% de los casos fue la presencia de crisis epilépticas. La distribución en cuanto al sexo fue de 56% en varones y 44% en hembras, siendo la edad preescolar el grupo etario predominante. Sólo 11% de los pacientes presentó algún familiar con esclerosis tuberosa, lo que representó una alta frecuencia de mutaciones nuevas. El signo clínico más temprano y frecuente encontrado, fueron las manchas hipocrómicas en "hoja de fresno", con un porcentaje significativo de rasgos autistas del 44%, (Lacruz, et al., 2011).

Las enfermedades neurocutáneas constituyen un campo extremadamente amplio en las ciencias médicas, que lamentablemente en Venezuela y en el estado Bolívar, no se han estudiado a profundidad. Debido a esto, se plantea la realización del siguiente trabajo de investigación, con respecto a la caracterización clínica y epidemiológica de las enfermedades neurocutáneas, en pacientes pediátricos, consulta externa de neuropediatría, Complejo Hospitalario Universitario "Ruiz Y Páez", Ciudad Bolívar, Estado Bolívar, 2018-2023, que tiene por finalidad determinar las manifestaciones cutáneas y neurológicas más frecuentes de esta población.

## JUSTIFICACIÓN

Los síndromes neurocutáneos en sus características clínicas, incluyendo los síntomas de afectación neurológica, pueden parecerse a los de otros trastornos médicos. Esto provoca dificultad al momento de realizar el diagnóstico, a través del examen físico y la anamnesis. En la mayoría de los casos, los médicos generales no cuentan con los conocimientos suficientes de dichas patologías, implicando la realización de un diagnóstico errado, y por consiguiente retraso en la administración de tratamientos, lo que conlleva al incremento de las complicaciones, no solo de tipo neurológico, sino también de tipo sistémico, (Fortín y Valencia, 2018).

En Venezuela, y en el estado Bolívar, no se conoce con exactitud la prevalencia de estas enfermedades, lo que incrementa la necesidad, de elaborar estudios de investigación, que permitan aportar conocimientos científicos de las características clínicas y epidemiológicas de dichas enfermedades.

En función a lo expuesto anteriormente, y al impacto que tienen las enfermedades neurocutáneas, en la calidad de vida de los pacientes, se decide elaborar este estudio de investigación, acerca de la caracterización clínica y epidemiológica de las enfermedades neurocutáneas, en pacientes pediátricos, que acudieron a la consulta externa de Neuropediatría en Ciudad Bolívar, Estado Bolívar en el periodo Enero 2018-2023. Facilitando así, una base de datos epidemiológicos, que puedan ser usados para reforzar el conocimiento del personal médico y orientar a su vez, el diagnóstico y el manejo precoz de estos pacientes. Sumado a esto, el trabajo es de importancia para el propio autor, puesto que servirá para poner en práctica los conocimientos adquiridos en la universidad, en relación a los procesos de manejo y de control de la enfermedad en discusión, así como también organizar la información sobre esta área.

## **OBJETIVOS**

### **Objetivo General**

Determinar las características clínicas y epidemiológicas de las enfermedades neurocutáneas, en pacientes pediátricos. Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

### **Objetivos específicos**

1. Clasificar las diferentes entidades neurodermatológicas, encontradas en la población estudiada.
2. Señalar la edad de paciente cuando se le realizó el diagnóstico
3. Precisar la edad y el sexo de los pacientes estudiados.
4. Mencionar el lugar de procedencia de los pacientes evaluados
5. Precisar las enfermedades neurocutáneas, en los familiares de primer y segundo grado, de la muestra seleccionada.
6. Mencionar las características clínicas observadas en cada facomatosis.
7. Nombrar las manifestaciones neurológicas de los pacientes estudiados.
8. Describir las complicaciones de los pacientes seleccionados.

# **METODOLOGÍA**

## **Diseño de estudio**

El presente trabajo de investigación corresponde a un estudio descriptivo, retrospectivo y de corte transversal.

## **Área De Estudio**

El área de estudio se encuentra localizada, en la consulta de Neuropediatría del Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar.

## **Universo**

Estuvo conformado por 1.856 pacientes que acudieron a la consulta de Neuropediatría del Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar, en el periodo de Enero 2018-2023. Que cumplieron con los criterios de inclusión.

## **Población y muestra**

Representado por la totalidad de pacientes con el diagnóstico confirmado de enfermedad neurocutánea, siguiendo los criterios de inclusión estipulados, con una muestra de 86 pacientes, controlados por la consulta de Neuropediatría del Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. En el periodo Enero 2018-2023.

### **Criterios de inclusión**

- Pacientes menores de 12 años de ambos sexos
- Pacientes con diagnóstico confirmado de alguna de enfermedad neurocutánea.
- Pacientes controlados por la consulta de Neuropediatría, Complejo Hospitalario Universitario “Ruíz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar; en el periodo 2018- 2023.

### **Criterios de exclusión**

- Pacientes que no acudan a la consulta de Neuropediatría del Complejo Hospitalario Universitario “Ruíz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar.
- Pacientes controlados por otra institución sanitaria.

### **Procedimiento de recolección de datos**

Inicialmente se solicitó autorización al personal directivo y el Departamento de control de historias médicas (Apéndice A), se les informo sobre la importancia del estudio, con el propósito de obtener su colaboración. Se establecerá un cronograma con los días y horas de asistencia a la recolección de la muestra. Se revisaron las historias de cada paciente y se tomaron en consideración todos los datos requeridos para cumplir los objetivos de la investigación, se vaciaron en una ficha de datos elaborada por los autores y bajo la asesoría de un experto estadístico, se procedió a la tabulación, análisis y discusión de los resultados.

## **Instrumento**

Los datos fueron recolectados por medio de un formulario creado por los autores (Apéndice B), validado por especialistas en Neurología infantil y estadista, el mismo consta de: edad, sexo, tipo de enfermedad neurocutánea, clínica observada, entidades dermatológicas encontradas, edad del diagnóstico, lugar de procedencia, antecedente familiar de enfermedad neurocutánea, complicaciones, estudios complementarios.

## **Tabulación y Análisis**

Bajo la asesoría de un experto estadístico, se procedió a la tabulación, análisis y discusión de los resultados. Previo al análisis de los datos se ingreso la información obtenida con los instrumentos en la base de datos creada para efectos de la presente investigación en Microsoft Excel 2013, una vez ingresada la información se procedió a realizar el respectivo análisis. Para el análisis descriptivo de las variables cualitativas se realizaron porcentajes, que se presentaron en tablas de frecuencia simple de una y doble entrada con números y porcentajes.

## **Consideraciones bioéticas**

La información recolectada de cada historia, será debidamente respetada, evitando en lo posible no revelar nombres de los pacientes o sus padres.

## RESULTADOS

En el estudio realizado se evidenció que el universo fue de 1.856 pacientes y la población fue de 86 pacientes, en donde se reflejó que la enfermedad neurocutánea más prevalente fue la Esclerosis tuberosa con 38 pacientes que representan el 44,2 %, (tabla 1).

La edad de diagnóstico de neurodermatosis fue registrada con mayor prevalencia en el grupo etario de los lactantes menores con 36 pacientes, representado un 41,86%, siendo la Esclerosis Tuberosa la más frecuente, con 19 pacientes que representan el 22,09% (tabla 2).

Según la edad de consulta y el sexo de los pacientes, se reportó un predominio del sexo masculino con 47 pacientes representando el 54,65%, y la edad de consulta más frecuente de estos, fueron en los lactantes menores del sexo masculino con 17 pacientes representando un 19,77 % (tabla 3).

Se evidencia según la procedencia de los pacientes con neurodermatosis, un predominio de pacientes del provenientes del municipio Angostura del Orinoco con 67 pacientes representando un 77,91% (tabla 4).

Se observó que, según el historial familiar, 6 de los pacientes con esclerosis tuberosa tuvieron antecedente familiar de primer grado, representado por un 6,98%, y 4 tuvieron antecedente familiares de segundo grado, representado por un 4,65% (tabla 5).

Según las manifestaciones dermatológicas, las manchas café con leche se presentaron en 23 pacientes con NF1, representado el 92%. Las maculas

hipocrómicas se observaron en 29 pacientes con ET, representando el 76,32%. La mancha de vino se presentó en los 15 pacientes con SW, representando un 100% y los nevos melanocíticos se observaron en los 8 pacientes con melanosis, representando un 100%. (tabla 6).

En relación a la afectación neurológica, la convulsión se presentó en 49 paciente, representando el 56,98% de todos los casos, siendo predominantes en la esclerosis tuberosa y registrándose en 28 pacientes, representando un 32,56%. (tabla 7).

Con respecto a las complicaciones, las nefropatías se presentaron en 11 pacientes, representando el 12,79% de todos los diagnosticados, siendo mayoritarias en la esclerosis tuberosa, y observándose en 6 pacientes, que representan en el 6,98%. (tabla 8)

**Tabla N° 1**

Pacientes con enfermedades neurocutáneas según la facomatosis diagnosticada.  
 Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y  
 Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

<b>Neurodermatosis</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Neurofibromatosis tipo 1	25	29,1
Esclerosis tuberosa	38	44,2
Síndrome de Sturge-Weber	15	17,4
Melanosis neurocutánea	8	9,3
<b>TOTAL</b>	<b>86</b>	<b>100</b>

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N°2**

Pacientes con enfermedades neurocutáneas según la edad del diagnóstico.  
 Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y  
 Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Neuro dermatosis	Edad de diagnóstico									
	Recién nacido		Lactante menor		Lactante mayor		Pre escolar		Escolar	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
<b>Neuro fibromatosis tipo 1</b>	4	4,65	5	5,81	4	4,65	6	6,98	6	6,98
<b>Esclerosis tuberosa</b>	3	3,49	19	22,09	5	5,81	4	4,65	7	8,14
<b>Síndrome de Sturge- Weber</b>	0	0	7	8,14	2	2,33	5	5,81	1	1,16
<b>Melanosis</b>	0	0	5	5,81	1	1,16	1	1,16	1	1,16
<b>TOTAL</b>	7	8,14	36	41,86	12	13,95	16	18,6	15	17,44

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N° 3**

Pacientes con enfermedad neurocutánea según la edad y el sexo. Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Edad	Sexo				TOTAL	%
	F	%	M	%		
<b>Recién nacido</b>	3	3,48	1	1,16	4	4,65
<b>Lactante menor</b>	11	12,79	17	19,77	28	32,56
<b>Lactante mayor</b>	5	5,82	12	13,95	17	19,77
<b>Pre-escolar</b>	14	16,28	8	9,30	22	25,58
<b>Escolar</b>	6	6,98	9	10,47	15	17,44
<b>TOTAL</b>	39	45,35	47	54,65	86	100

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N° 4**

Pacientes con enfermedades neurocutáneas según el lugar de su procedencia.  
 Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y  
 Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

<b>Municipio</b>	<b>N</b>	<b>%</b>
Angostura del Orinoco	67	77,91
Caroní	1	1,16
Angostura	3	3,49
Piar	5	5,81
Ciudad Orinoco	10	11,63
<b>TOTAL</b>	<b>86</b>	<b>100</b>

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N° 5**

Pacientes con enfermedad neurocutánea según los antecedentes familiares de primer y segundo grado con diagnóstico de neurodermatosis. Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Enfermedad neurocutánea	Grado de consanguinidad					
	Primer grado		Segundo grado		Sin antecedente	
	N	%	N	%	N	%
Neurofibromatosis 1 (25)	2	2,33	4	4,65	19	22,09
Esclerosis tuberosa (38)	6	6,98	4	4,65	28	32,56
Síndrome de Sturge-Weber (15)	0	0	0	0	15	17,44
Melanosis neurocutánea (8)	0	0	0	0	8	9,30

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N° 6**

Pacientes con enfermedades neurocutáneas según las características clínicas dermatológicas. Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Características clínicas dermatológicas	*Neurodermatosis							
	Neurofibromatosis tipo 1 (25)		Esclerosis tuberosa (38)		Síndrome de Sturge-Weber (15)		Melanosis neurocutánea (8)	
	N	%	N	%	N	%	N	%
Manchas cafés con leche y Efélides	23	92	0	0	0	0	0	0
Manchas en vino de Oporto y hemangiomas	0	0	0	0	15	100	0	0
Macula Hipocrómica irregular	0	0	29	76,32	0	0	0	0
Angiofibroma	2	8	7	18,42	0	0	0	0
Placa de Chagrín	0	0	2	8	0	0	0	0
Nevos	0	0	0	0	0	0	8	100

\* % = N = 86

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N°7**

Pacientes con enfermedad neurocutánea según las manifestaciones neurológicas. Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Manifestación neurológica	Neuro fibromatosis tipo 1 (25)		Esclerosis tuberosa (38)		Síndrome de Sturge-Weber (15)		Melanosis (8)		TOTAL	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Cefalea	2	2,33	0	0	0	0	0	0	2	2,33
Convulsión	12	13,95	28	32,56	6	6,98	3	3,49	49	56,98
Paresias y plejias	0	0	1	1,16	1	1,16	1	1,16	3	3,48
Retraso psicomotor	1	1,16	3	3,49	2	2,33	1	1,16	7	8,14
Discapacidad intelectual	3	3,49	1	1,16	1	1,16	1	1,16	6	6,98
TDAH	2	2,33	3	3,49	0	0	0	0	5	5,81
Trastorno del Espectro Autista	3	3,49	2	2,33	3	3,49	1	1,16	9	10,46
Sin manifestación neurológica	2	2,33	0	0	2	2,33	1	1,16	5	5,64

**Fuente:** historias clínicas

**Tabla N° 8**

Pacientes con enfermedad neurocutánea según las complicaciones Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar. Enero 2018- 2023.

Neurodermatosis	Complicaciones									
	Hidrocefalia		Epilepsia		Nefropatías		Anomalías cardíacas congénitas		Otros*	
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Neurofibromatosis tipo 1 (25)	4	4,65	2	2,33	4	4,65	1	1,16	1	1,16
Esclerosis tuberosa (38)	2	2,33	5	5,81	6	6,97	4	4,65	1	1,16
Síndrome de Sturge-Weber (15)	0	0	0	0	1	1,16	0	0	1	1,16
Melanosis neurocutánea (8)	1	1,16	0	0	0	0	0	0	0	0
<b>TOTAL</b>	<b>7</b>	<b>8,14</b>	<b>7</b>	<b>8,14</b>	<b>11</b>	<b>12,79</b>	<b>5</b>	<b>5,81</b>	<b>3</b>	<b>3,48</b>

Otros\*: Espina bífida, Compresión medular, Neoplasias

**Fuente:** historias clínicas

## DISCUSIÓN

En este estudio se evaluaron 86 pacientes que tuvieron diagnóstico de algún síndrome neurocutáneo, de éstos, se encontró un predominio significativo de pacientes con Esclerosis tuberosa en 38 pacientes que representaron el 44,2 %. Un estudio similar fue realizado por Jiménez, M., et al. (2013), en Maracaibo, Venezuela, que reportó en la población pediátrica evaluada, a la Esclerosis tuberosa en el primer lugar dentro de las facomatosis que fueron registradas, dicho estudio muestra similitud con los resultados obtenidos en este trabajo de investigación, debido que en ambos se reportó a la esclerosis tuberosa como la neurodermatosis más frecuente.

Otro estudio, realizado por Kokkinou, et al., (2019), en Grecia, difiere de estos resultados, debido a que reportaron a la neurofibromatosis tipo 1 como la facomatosis más frecuente, sin embargo, la esclerosis tuberosa fue registrada como la segunda enfermedad neurocutánea con mayor cantidad de casos. También se presentaron resultados diferentes a los obtenidos en esta investigación, en un estudio realizado por Fortín y Valencia (2018) en San Salvador, El Salvador, donde se registró a la Neurofibromatosis tipo 1 como la más frecuente representada por un 35% de su población. Y, similar a su reporte, con resultados diferentes a los de esta investigación, un estudio realizado por Purkait, R., et al. (2011) en Kokalta, India, donde se reportó un predominio de la Neurofibromatosis tipo 1.

En el estudio en cuestión las enfermedades neurocutáneas según la edad de diagnóstico se registró un predominio de pacientes detectados a corta edad, siendo así, más frecuente el diagnóstico en el grupo etario de lactantes menores, con 36 pacientes que representaron el 41,86%. Un estudio similar realizado por Fortín y Valencia (2018) en San Salvador, El Salvador, se demostró que allá el 61% de los diagnósticos se realizó en una edad comprendida de 0 a 4 años, sin embargo, en este

estudio no hacen mención específica de los grupos etarios, solo del rango edad antes mencionado. A pesar de haber realizado una evaluación exhaustiva de toda la bibliografía no se encontraron estudios con resultados similares ni diferentes a los establecidos en este trabajo, por lo tanto, planteamos que es pionero en este objetivo el estudio en discusión.

Según la edad de consulta y el sexo de los pacientes, se reportó un predominio del sexo masculino con 47 pacientes representando el 54,65%, y la edad de consulta frecuente en éstos fueron en los lactantes menores, con 17 pacientes representando un 19,77 %. Resultados similares fueron obtenidos en un estudio que fue realizado por Fortín y Valencia (2018) en San Salvador, El Salvador, donde, el sexo masculino fue predominante presentándose en el 63% de los diagnosticados. Sin embargo, se obtuvieron resultados diferentes a este trabajo, en un estudio realizado por Jiménez, M., et al. (2013) en Maracaibo, Venezuela, quienes registraron mayor cantidad de pacientes femeninos con un 57%, que masculinos con 42,85%.

En relación a la localidad, en este estudio, los pacientes provenían principalmente del estado Bolívar, obteniéndose la mayor cantidad de casos registrados del municipio Angostura del Orinoco, con 67 pacientes que representan el 77,91%. A pesar de haber realizado una evaluación exhaustiva de toda la bibliografía no se encontraron estudios con resultados similares ni diferentes a los establecidos en este trabajo, por lo tanto, planteamos que es pionero en este objetivo el estudio en discusión.

Con respecto al historial familiar, en este estudio se evidenció que solo aquellos pacientes que fueron diagnosticados con neurofibromatosis tipo 1 y esclerosis tuberosa, refirieron tener antecedentes familiares positivos. Se encontró que los pacientes con esclerosis tuberosa tenían antecedentes familiares de primer grado con 6 pacientes que representaban el 6,98% y tenían antecedente familiar de segundo

grado 4 pacientes que representan 4,65%. De los pacientes con antecedente familiar de primer grado a 2 pacientes con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1, que representan el 2,33% y con la misma neurodermatosis pero antecedente familiar de segundo grado se obtuvo un registro de 4 pacientes que representaron el 4,65%. Un estudio similar fue realizado por Rebelo, et al., (2023) en Lisboa, Portugal, donde reportaron que únicamente los pacientes con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 y esclerosis tuberosa refirieron tener antecedentes familiares positivos, estos se representaron en un 41% y 31,4% respectivamente.

En relación a las características clínicas dermatológicas, en esta investigación se evidenció que las manchas café con leche y las efélides, fueron la entidad dermatológica predominante en los pacientes con neurofibromatosis, reportándose en 23 pacientes que representan el 92%. Con respecto a la esclerosis tuberosa, las máculas hipocrómicas irregulares aparecieron en 29 pacientes que representan el 76,32%. Los 15 pacientes con síndrome de Sturge Webber presentaron la mancha de vino de oporto y hemangiomas satélites y representan el 100%, mientras que los 8 pacientes con melanosis presentaron un nevo melanocítico representando el 100%.

Una investigación realizada en Hermosillo, México, por Campbell y Figueroa (2005), evidenció resultados similares al de este estudio, en los cuales se reflejó que en la neurofibromatosis tipo 1, las maculas café con leche y las efélides estuvieron presente en todos los casos. En la esclerosis tuberosa las maculas hipocrómicas y los angiofibromas en cara, fueron la entidad dermatológica más observada. En los casos de síndrome de Sturge Webber, se registró que todos cursaron con una mácula de color “vino oporto” en cara. En este estudio no hubo registro de pacientes con diagnóstico de melanosis. También reportaron resultados similares a los de este trabajo, estudios realizados en Kokalta, India, por Purkait, R., et al., (2011), en dicho estudio se observó que el 100% de los casos de neurofibromatosis tipo 1 presentaron maculas café con leche y efélides. Con respecto a los pacientes con esclerosis

tuberosa las máculas hipopigmentadas fueron el hallazgo cutáneo más frecuente observado en el 91,3% de los pacientes. Y el 100% de los pacientes con síndrome de Sturge Webber tenían una mancha facial típica (mancha en vino de Oporto), desde el nacimiento. En este estudio tampoco hubo registro de pacientes con melanosis neurocutánea.

En relación a las manifestaciones neurológicas, en este estudio se demostró que las convulsiones fueron el síntoma neurológico más frecuente, presentándose en 49 pacientes que representan el 56,98% de todos los pacientes diagnosticados, siendo la esclerosis tuberosa la enfermedad neurocutánea que presentó la mayor cantidad de pacientes que sufrieron convulsiones, con 28 pacientes que representan el 32,56%. Estudios realizados por Jiménez, M., et al. (2013) en Maracaibo, Venezuela, reflejaron resultados similares, donde reportaron que las convulsiones fueron la afectación neurológica más frecuente en los pacientes con diagnóstico de enfermedad neurocutánea, presentándose en el 80% de dichos pacientes.

En esta investigación se evidenció que de las complicaciones que se presentan en los pacientes con neurodermatosis, las que predominaron fueron las nefropatías, estas se observaron en 11 pacientes que representan el 12,79% de toda la población estudiada. La Esclerosis Tuberosa fue la enfermedad neurocutánea que presentó la mayor cantidad de complicaciones renales, presentándose en 6 pacientes que representan el 6,98%. Pese a que se realizó una amplia búsqueda de referencias bibliográficas, no se encontraron resultados similares ni diferentes, con quien comparar este trabajo, por lo tanto, planteamos que, en este objetivo, el estudio en discusión es innovador.

## CONCLUSIÓN

En la consulta de neuropediatría del Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz y Páez”, en el periodo 2018-2023, la neurodermatosis más frecuente fue la esclerosis tuberosa. El grupo etario con mayor cantidad de diagnósticos fueron los lactantes menores, y de la población estudiada el sexo predominante fue el masculino. La localidad con mayor cantidad de consultantes fue el municipio Angostura del Orinoco. Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 y esclerosis tuberosa presentaron el porcentaje más alto de antecedentes familiares. Las manifestaciones dermatológicas más frecuentes fueron las manchas cafés con leche en la neurofibromatosis, las maculas hipocrómicas en la esclerosis tuberosa, la mancha de vino de oporto en el síndrome de Sturge Webber y los nevos en la melanosis. La convulsión fue la manifestación neurológica más predominante. Las complicaciones que más se reportaron fueron las nefropatías.

## RECOMENDACIONES

Capacitar al personal de salud con respecto al padecimiento enfermedades neurocutáneas y la importancia de ellas.

Incentivar a la comunidad estudiantil a investigar sobre la asociación de patologías de carácter dermatológico y neurológico, que aparecen en las edades pediátricas. Realizar carteleras informativas alusivas al tema de investigación y colocarlas en los diferentes servicios resaltando la importancia de estos síndromes en la edad pediátrica.

Promover a través de redes sociales la importancia de las enfermedades neurocutáneas, de esta manera llegara la información a pacientes de procedencia lejana o rural

Educar a los familiares de estos pacientes para verificar antecedentes familiares con algún estigma cutáneo y alteración neurológica que pasara desapercibido dentro del sistema nacional de salud.

Realizar en todo paciente con alteraciones neurológicas la búsqueda exhaustiva de lesiones cutáneas o verificación de los criterios clínicos para diagnosticar si estamos ante un síndrome neurocutáneo.

Incentivar al seguimiento de pacientes con síndromes neurocutáneos por equipo multidisciplinario (neurólogo, dermatólogo, oftalmólogo, cardiólogo y nefrólogo) y exámenes de control en cada periodo de la vida. Efectuar seguimiento de los pacientes con síndrome neurocutáneo al menos 1 vez al año, presenten o no complicaciones de su enfermedad.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Amirifar, P., Ranjouri, M.R., Lavin, M., Abolhassani, H., Yazdani, R., et al. 2020. Ataxia-telangiectasia: Epidemiology, Pathogenesis, Clinical Phenotype, Diagnosis, Prognosis and Management. *Expert Review of Clinical Immunology*. 1(1): 1-38.
- Barros, F.S., Marussi, V.H., Amaral L.L., Rocha A.J., Campos C.C., Freitas L.F., et al., 2018. The Rare Neurocutaneous Disorders. *Top Magn Reson Imaging*. 27(6): 433–462.
- Bianchi, F., Auricchio, A.M., Battaglia, D.I., Chieffo, D.R., Massimi, L. 2020. Sturge-Weber syndrome: an update on the relevant issues for neurosurgeons. *Child's Nervous System*. 1(1): 1-18.
- Cammarata, F., Stock, F., Velazco, N., Da Silva, G., Lacruz, M.A., Avendaño, A. 2018. *Bol Med Hosp Infant Mex*. Hallazgos clínicos y epidemiológicos en la neurofibromatosis tipo 1 y el complejo esclerosis tuberosa en una serie de pacientes pediátricos. (1)75: 287-294
- Campbell, O.A., Figueroa, A.S. 2005. Enfermedades neurocutáneas en niños y adolescentes. Experiencia clínica y percepción de los padres acerca del padecimiento. *Bol Clin Hosp Infant Edo Son*. 22(2): 119-126
- Correa M, Pasik N. 2019. Neurofibromatosis tipo 1 y 2. *Revista del Hospital Italiano de Buenos Aires*.39(4): 115-127.

- Cremé, L., Díaz, H., Lamas, M. 2020. Síndrome Sturge-Weber. Revisión de la literatura a propósito de un caso. *Rev. Información Científica*. 99(1): 89-101.
- Duat Rodríguez, A. 2020. Neurofibromatosis tipo 1. *Pediatría integral*. 24(6), 334-341.
- Farabi, B., Akay, B.N., Goldust, M., Wollina, U., Atak, M.F., Rao, B. 2021. Congenital melanocytic naevi: An up-to-date overview. *Australasian Journal of Dermatology*. 1(1): 1-13.
- Fernández Fernández, M.A. y Morillo Rojas, M.D. 2018. Los síndromes neurocutáneos. *Pediatría integral*. 19 (8), 565-571.
- Fortín S.H, Valencia C.J. 2018. Tipos de epilepsias más frecuentemente asociados a síndromes neurocutáneos encontrados en el servicio de neurología del Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom. Tesis de grado. Departamento de pediatría. Escuela de medicina de la facultad de ciencias de la salud de la Universidad Dr. José Matías Delgado. pp 55.
- García-Martín D, Martínez-Córdoba N, Andrea-Cubides P, et al. 2021. Esclerosis tuberosa: hallazgos clínicos e imagenológicos en una serie de pacientes pediátricos colombianos. *Revista Mexicana de Pediatría*. 88(1):10-17.
- Gómez Cerdas, M. T., & Vargas Morales, J. A. 2019. Esclerosis tuberosa. *Revista Médica Sinergia*. 4(3):21-37.

- Jimenez, M.G., Hernandez F., Calzadilla, L.S., Rios, G.V., Correia, F. 2013. Epilepsia y Enfermedades Neurocutaneas, Abordaje en Neuropediatría. Arch Venez Puer Ped. 76 (4): 144 – 150
- Kokkinou, E., Roka, K., Alexopoulos, A., Tsina, E., Nikas,I, Krallis P. 2019. Development of a multidisciplinary clinic of neurofibromatosis type 1 and other neurocutaneous disorders in Greece. A three year experience. Journal: Postgraduate Medicine. 1(1): 1-27.
- Lacruz, M.A., Jiménez, M.G., Cammarata, F. 2011. Epilepsia en niños con esclerosis tuberosa experiencia en el instituto autónomo Hospital Universitario de los Andes, Merida 2005-2011. Arch Venez Puer Ped. 74(3): 1-8
- Levy, A., Lang, A.E. 2018. Ataxia-Telangiectasia: A Review of Movement Disorders, Clinical Features, and Genotype Correlations. Movement Disorders. 0(0): 1-10.
- Lizardo Castro, G. 2020. Historia de la dermatología pediátrica en el mundo occidental y en Honduras. Revista Médica Hondureña. 88(1), 51-56.
- Luat, A.F., Juhasz, C., Loeb, J.A., Chugani, H.T., Falchek, S.J., Jain, B., et al. 2019. Neurological Complications of Sturge-Weber Syndrome: Current Status and Unmet Needs. Pediatric Neurology. 98(1): 31-38.
- Martínez, N., Espinosa, E. 2020. Ataxia Telangiectasia: A Diagnostic Challenge. Case Report. 6. (2): 109-117.

- Mengana, M.D., Montoya, R.F., Pérez, M.A. 2022. Melanosis neurocutánea: reporte de un caso y revisión de la literatura. *Multimed.* 26(4): 1-15
- Nissenkorn, A., Banet Y., Vilozni, D., Berkun, Y., Efrati, O., Frydman, M. 2011. Neurologic Presentation in Children with Ataxia-Telangiectasia: Is Small Head Circumference a Hallmark of the Disease? *The Journal Of Pediatrics.* 159(3): 466-471.
- Núñez E, Bonilla Y, Varela D. 2016. Actualización de métodos diagnósticos en el Complejo de Esclerosis Tuberosa. *Revista Mexicana de Neurociencias.* 17(4):86-95.
- Orantes, A., Chang, P., Ovalle, J., Gramajo, M. 2019. Melanoma primario del sistema nervioso central asociado a melanosis neurocutánea. *Revista Médica Gt, Colmedegua.* 158(1): 1-2
- Pesantez, G., Jimbo, R., Sánchez, X., Valencia, C., Curatolo, P., Pesantez, G. 2018. Esclerosis tuberosa en Ecuador. Reporte de serie de casos. *Neurol arg.* 10(2):66–71.
- Rivera González, M. 2021. Seguimiento clínico de neurofibromatosis tipo 1 en edad pediátrica. Trabajo de grado. Departamento de Pediatría. Universidad de Valladolid. pp 21.
- Rosser, T. 2018. Neurocutaneous Disorders. *American Academy of Neurology.* 24(1): 96–129.
- Ruggieri, M., Polizzi, A., Catanzaro, S., Bianco, M., Praticò, A.D., Di Rocco, C.

2020. Neurocutaneous melanocytosis (melanosis). *Child's Nervous System*, Springer Nature. 1(1): 1-26
- Salas San Juan, O., et al. 2013. Síndromes Neurocutáneos identificables por el Médico General Integral mediante examen físico. *Revista Cubana de Medicina General Integral*. 29(3), 325-335.
- Sharouf, F., Zaben, M., Lammie, A., Leach, P., Bhatti, M.I. 2018. Neurocutaneous melanosis presenting with hydrocephalus and malignant transformation: case-based update. *Child's Nervous System*, Springer Nature. 1(1): 1-7
- Sebold, A.J., Day A.M., Ewen, J., Adamek, J., Byars, A., Cohen B, et al. 2021. Sirolimus Treatment in Sturge-Weber Syndrome. *Pediatr Neurol*. 1(1): 1-43.
- Vanood, A., Lee Y.L., Leleszi E., Krishnan A. 2020. Symptomatic neurocutaneous melanosis: mild clinical onset in a teenager. *BMJ Case Rep*. 1(13): 1-5.
- Vasconcelos, J.A., Matiazzi, L.A., Paula, P.H., El Hassan, S. 2021. Revisão Bibliográfica: Ataxia-Telangiectasia –A Importância Do Diagnóstico Precoce. *Revista Corpus Hippocraticum*.1(1): 1-8

## **APÉNDICES**

## Apéndice A

Ciudad Bolívar, abril de 2023.

Ciudadano:

Lic. Jefe del Departamento de Historias Clínicas  
Complejo Hospitalario Universitario “Ruíz y Páez”.  
Su Despacho.

Reciba un cordial saludo. Por medio de la presente sirva solicitar, toda la colaboración que pueda brindarnos en la recolección de datos para el trabajo de investigación titulado: **CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y EPIDEMIOLÓGICA DE LAS ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS, EN PACIENTES PEDIATRICOS. CONSULTA EXTERNA DE NEURO PEDIATRÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO “RUIZ Y PAEZ”. CIUDAD BOLÍVAR. ESTADO BOLIVAR. 2018-2023.** Que será presentado posteriormente como trabajo de grado, siendo un requisito parcial para optar por el título de Médico Cirujano. Durante la realización del mencionado trabajo de investigación, se contará con la asesoría de la Dra. Carolina Machuca, como tutora. Esperando recibir de usted una respuesta satisfactoria, que nos aproxima a la realización de esta tarea.

Atentamente.

---

Dra. Carolina Machuca  
Pediatra Puericultor y  
Neuropediatra

---

Br. Catherin Russian  
C.I: 26244543  
Tel: 04149877524

---

Br. Maria Sesanker  
C.I: 27935128  
Tel: 04128758275

## Apéndice B

### INSTRUMENTO PARA LA RECOLECCION DE DATOS

<b>Numero de Historia clínica:</b> _____	<b>Sexo:</b> M_    F_	<b>Diagnostico:</b> _____		
<b>Edad:</b> _____	<b>Edad Del Diagnóstico:</b> _____	<b>Lugar de Procedencia:</b> _____		
<b>Antecedente Familiar de Enfermedad Neurocutanea:</b> Si: _____ No: _____				
<b>Manifestación clínica dermatológica:</b> Mancha En Vino De Oporto Telangiectasia Nevos pigmentados Manchas café con leche Neurofibromas Mácula hipocrómica irregular Angioma Angiofibroma Efélides Placa de Chagrin Otros: _____	<b>Manifestaciones Neurológicas:</b> Cefalea Convulsiones Paresias Plejias Ataxia Apraxia Discapacidad intelectual TDAH Trastorno del Espectro Autista Retraso psicomotor Otros: _____			
<b>Complicaciones:</b> <table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%; padding: 5px;">           Glaucoma            Hidrocefalia            Nefropatía            Espina bífida            Neoplasias malignas         </td> <td style="width: 50%; padding: 5px;">           Infecciones Bacterianas            Anomalías cardíacas congénitas            Compresión medular            Otros: _____         </td> </tr> </table>			Glaucoma Hidrocefalia Nefropatía Espina bífida Neoplasias malignas	Infecciones Bacterianas Anomalías cardíacas congénitas Compresión medular Otros: _____
Glaucoma Hidrocefalia Nefropatía Espina bífida Neoplasias malignas	Infecciones Bacterianas Anomalías cardíacas congénitas Compresión medular Otros: _____			

## **ANEXOS**

## Anexo 1

Criterios clínicos para el diagnóstico de NF1 por el Instituto Nacional de Salud de EE.UU. en 1988. Estos criterios están aún vigentes.

Si se cumplen 2 o más de las siguientes:

1. Presencia de 6 o más manchas “café con leche” mayores de 5 mm en la prepubertad o mayores de 15 mm si son pacientes pospuberales.
2. Presencia de 2 o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
3. Pecas/efélides en la axila (o ingle).
4. Glioma de la vía óptica.
5. Observar con lámpara de hendidura 2 o más nódulos Lisch (hamartomas del iris).
6. Existencia de displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de huesos largos, con o sin pseudoartrosis.
7. Un pariente de primer grado afectado (padres, hermanos, hijos).

Fuente. (Fernandez y Morillo, 2015).

## Anexo 2

### Criterios diagnósticos de la neurofibromatosis tipo 2 definido por los Institutos Nacionales de Salud.

Solo requieren la presencia de un criterio para hacer el diagnóstico:

1. Schwannomas bilaterales del VIII par craneal diagnosticados por RNM o TAC (la biopsia para confirmación anatomopatológica no es necesaria) (antes de los 70 años).
2. Familiar de primer grado con NF2 y:
  - a) Schwannoma unilateral del VIII par, de inicio temprano (antes de los 30 años de edad).
  - b) Dos de los siguientes: Meningioma, Glioma, Schwannoma no vestibular, Niños con opacidad lenticular subcapsular posterior (catarata cortical juvenil)
3. Schwannoma del VIII unilateral diagnosticado por TAC o RNM de inicio temprano (detectado en paciente menor de 30 años) y 2 de los siguientes: Meningioma, Glioma, Schwannoma no vestibular, Catarata cortical juvenil.
4. Meningiomas múltiples y:
  - a) Schwannoma del VIII par unilateral.
  - b) Dos de los siguientes: Glioma, Schwannoma no vestibular, Catarata cortical juvenil.

Fuente. (Correa y Pasik, 2019).

### Anexo 3

#### Grupo Internacional de Esclerosis Tuberosa actualizado en el 2012, criterios clínicos

<p>Diagnóstico definitivo: si tiene dos criterios mayores o uno mayor con <math>\geq 2</math> menores</p> <p>Diagnóstico posible: si presenta un criterio mayor o <math>\geq 2</math> menores.</p>
<p>Criterios mayores:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Angiofibromas faciales (<math>\geq 3</math>) o placas en la frente.</li> <li>2. Máculas no traumáticas hipomelánicas (<math>\geq 3</math> al menos de 5 mm de diámetro).</li> <li>3. Fibromas ungueales o periungueales no Traumáticos (<math>\geq 2</math>).</li> <li>4. Parche lijoso o placas de chagrín (nevus de tejido conectivo).</li> <li>5. Múltiples hamartomas nodulares retinianos.</li> <li>6. Tuberomas o displasias corticales (incluye líneas de migración radial de sustancia blanca cerebral).</li> <li>7. Nódulos subependimarios.</li> <li>8. Astrocitoma subependimario de células gigantes.</li> <li>9. Rabdomioma cardíaco, único o múltiples.</li> <li>10. Linfangiomatosis pulmonar.</li> <li>11. Angiomiolipoma (<math>\geq 2</math>).</li> </ol> <p>*Una combinación de estos dos criterios mayores (Linfangiomatosis pulmonar y Angiomiolipoma) sin otros hallazgos no cumplen con el criterio de diagnóstico definitivo.</p>
<p>Criterios menores:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Pozos o pits distribuidos al azar en el esmalte dental (<math>&gt;3</math>).</li> <li>2. Fibromas orales (<math>\geq 2</math>).</li> <li>3. Hamartoma no renal (confirmación histológica).</li> <li>4. Placa acrómica retiniana.</li> <li>5. Lesiones cutáneas en confeti.</li> <li>6. Quistes renales múltiples (confirmación Histológica).</li> </ol>

Fuente. (García-Martín, *et al.*, 2021)

**METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**

<b>TÍTULO</b>	CARACTERIZACION CLINICA Y EPIDEMIOLOGICA DE LAS ENFERMEDADES NEURO CUTANEAS EN PACIENTES PEDIATRICOS. CONSULTA EXTERNA DE NEUROPEDIATRÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO UNIVERSITARIO “RUIZ Y PAEZ”. CIUDAD BOLÍVAR. ESTADO BOLIVAR. ENERO 2018-2023.
---------------	---

**AUTOR (ES):**

<b>APELLIDOS Y NOMBRES</b>	<b>CÓDIGO CVLAC / E MAIL</b>
Russian Guzmán Catherin Chiquinquira	CVLAC: 26244543 E MAIL: cathee97@gmail.com
Sesanker Mariño María Teresa	CVLAC: 27935128 E MAIL: mariatsesanker@gmail.com

**PALÁBRAS O FRASES CLAVES:**

Enfermedades Neurocutáneas  
Esclerosis Tuberosa  
Neurofibromatosis

### **METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**

<b>ÀREA y/o DEPARTAMENTO</b>	<b>SUBÀREA y/o SERVICIO</b>
Departamento De Pediatría y Puericultura	Neuropediatría

#### **RESUMEN (ABSTRACT):**

Las enfermedades neurocutáneas constituyen un campo extremadamente amplio en las ciencias médicas, que lamentablemente en Venezuela y en el estado Bolívar, no se han estudiado a profundidad. Es por ello que el principal objetivo de esta investigación fue determinar las características clínicas y epidemiológicas de las enfermedades neurocutáneas, en pacientes pediátricos, Consulta externa de Neuropediatría, Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz Y Páez”, Ciudad Bolívar, Estado Bolívar, enero 2018- 2023. La metodología empleada correspondió al tipo de investigación retrospectiva y descriptiva. Con respecto a los resultados se obtuvo que el 44,2% de los pacientes estudiados fueron diagnosticados con Esclerosis tuberosa. El 54,65% de la población era de sexo masculino. El 77,91% de los pacientes provenían del municipio Angostura del Orinoco, Estado Bolívar. En relación a los antecedentes familiares, los diagnosticados con esclerosis tuberosa representaron un 6,98% de los antecedentes de primer grado, y un 4,65% de antecedente familiares de segundo. Las manchas cafés con leche se presentaron en el 92% de los pacientes con NF1. Las maculas hipocrómicas se observaron el 76,32%. de los casos de ET. La mancha de vino se presentó en el 100% de los diagnosticados con SWS, y los nevos melanocíticos se observaron en el 100% de pacientes con melanosis. la convulsión se presentó el 56,98% de todos los casos y las nefropatías se presentaron en el 12.79% de todos los diagnosticados.

**METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**

**CONTRIBUIDORES:**

<b>APELLIDOS Y NOMBRES</b>	<b>ROL / CÓDIGO CVLAC / E_MAIL</b>				
Dra. Carolina Machuca	<b>ROL</b>	<b>CA</b>	<b>AS</b>	<b>TU(x)</b>	<b>JU</b>
	<b>CVLAC:</b>	8.897.680			
	<b>E_MAIL</b>	carolinaatiempo@hotmail.com			
	<b>E_MAIL</b>				
Dr. Danilo Bolívar	<b>ROL</b>	<b>CA</b>	<b>AS</b>	<b>TU</b>	<b>JU(x)</b>
	<b>CVLAC:</b>	18.623.359			
	<b>E_MAIL</b>	numero188@gmail.com			
	<b>E_MAIL</b>				
Dra. Yosaida Uriepero	<b>ROL</b>	<b>CA</b>	<b>AS</b>	<b>TU</b>	<b>JU(x)</b>
	<b>CVLAC:</b>	8.223.642			
	<b>E_MAIL</b>	yosaida.v@gmail.com			
	<b>E_MAIL</b>				
	<b>ROL</b>	<b>CA</b>	<b>AS</b>	<b>TU</b>	<b>JU(x)</b>
	<b>CVLAC:</b>				
	<b>E_MAIL</b>				
	<b>E_MAIL</b>				
	<b>CVLAC:</b>				
	<b>E_MAIL</b>				

**FECHA DE DISCUSIÓN Y APROBACIÓN:**

2024 <b>AÑO</b>	03 <b>MES</b>	14 <b>DÍA</b>
--------------------	------------------	------------------

**LENGUAJE. SPA**

**METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:**

**ARCHIVO (S):**

<b>NOMBRE DE ARCHIVO</b>	<b>TIPO MIME</b>
Tesis caracterización clínica y epidemiológica de las enfermedades neurocutaneas en pacientes pediátricos Consulta externa de Neuropediatría Complejo Hospitalario Universitario Ruiz y Páez Ciudad Bolívar Estado Bolívar enero 2018 2023	. MS.word

**ALCANCE**

**ESPACIAL:**

Consulta externa de Neuropediatría. Complejo Hospitalario Universitario “Ruiz y Páez”. Ciudad Bolívar. Estado Bolívar.

**TEMPORAL:** 10 AÑOS

**TÍTULO O GRADO ASOCIADO CON EL TRABAJO:**

Médico Cirujano

**NIVEL ASOCIADO CON EL TRABAJO:**

Pregrado

**ÁREA DE ESTUDIO:**

Departamento De Pediatría y Puericultura

**INSTITUCIÓN:**

Universidad de Oriente

METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:



UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
CONSEJO UNIVERSITARIO  
RECTORADO

CU N° 0975

Cumaná, 04 AGO 2009

Ciudadano  
**Prof. JESÚS MARTÍNEZ YÉPEZ**  
Vicerrector Académico  
Universidad de Oriente  
Su Despacho

Estimado Profesor Martínez:

Cumplo en notificarle que el Consejo Universitario, en Reunión Ordinaria celebrada en Centro de Convenciones de Cantaura, los días 28 y 29 de julio de 2009, conoció el punto de agenda "SOLICITUD DE AUTORIZACIÓN PARA PUBLICAR TODA LA PRODUCCIÓN INTELECTUAL DE LA UNIVERSIDAD DE ORIENTE EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL DE LA UDO, SEGÚN VRAC N° 696/2009".

Leído el oficio SIBI - 139/2009 de fecha 09-07-2009, suscrita por el Dr. Abul K. Bashirullah, Director de Bibliotecas, este Cuerpo Colegiado decidió, por unanimidad, autorizar la publicación de toda la producción intelectual de la Universidad de Oriente en el Repositorio en cuestión.

UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
SISTEMA DE BIBLIOTECA  
RECIBIDO POR *[Signature]*  
FECHA 5/8/09 HORA 5:20

Comunicación que hago a usted a los fines consiguientes.

Cordialmente,

*[Signature]*  
JUAN A. BOLANOS CUNEL  
Secretario



C.C: Rectora, Vicerrectora Administrativa, Decanos de los Núcleos, Coordinador General de Administración, Director de Personal, Dirección de Finanzas, Dirección de Presupuesto, Contraloría Interna, Consultoría Jurídica, Director de Bibliotecas, Dirección de Publicaciones, Dirección de Computación, Coordinación de Telesinformática, Coordinación General de Postgrado.  
JABC/YGC/maruja

## METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:



UNIVERSIDAD DE ORIENTE  
NÚCLEO BOLÍVAR  
ESCUELA DE CIENCIAS DE LA SALUD  
"Dr. FRANCISCO BATTISTINI CASALTA"  
COMISIÓN DE TRABAJOS DE GRADO

### METADATOS PARA TRABAJOS DE GRADO, TESIS Y ASCENSO:

#### DERECHOS

De acuerdo al artículo 41 del reglamento de trabajos de grado (Vigente a partir del II Semestre 2009, según comunicación CU-034-2009)

"Los Trabajos de grado son exclusiva propiedad de la Universidad de Oriente y solo podrán ser utilizadas a otros fines con el consentimiento del consejo de núcleo respectivo, quien lo participará al Consejo Universitario "

#### AUTOR(ES)

Br. RUSSIAN GUZMAN CATHERIN CHIQUINQUIRA  
C.I. 26244543  
AUTOR

Br. SESANKER MARIÑO MARIA TERESA  
C.I. 27935128  
AUTOR

#### JURADOS

TUTOR: Prof. CAROLINA MACHUCA  
C.I.N. 8097680

EMAIL: [CarolinaaTiempo@hotmail.com](mailto:CarolinaaTiempo@hotmail.com)

JURADO Prof. DANILO BOLIVAR  
C.I.N. 18623359

EMAIL: [numero18@gmail.com](mailto:numero18@gmail.com)

JURADO Prof. YOSAIDA URIBE  
C.I.N. 8223642

EMAIL: [yosaida@gmail.com](mailto:yosaida@gmail.com)

P. COMISIÓN DE TRABAJOS DE GRADO



DEL PUEBLO VENIMOS / HACIA EL PUEBLO VAMOS

Avenida José Méndez c/é Columbo Silva- Sector Barrio Ajuro- Edificio de Escuela Ciencias de la Salud- Planta Baja- Ciudad Bolívar- Edo. Bolívar- Venezuela.  
Teléfono (0285) 6324976