

ARTICULO ORIGINAL

REVISTA ARGENTINA DE DERMATOLOGÍA

Propiedad de la Asociación Argentina de Dermatología
ISSN 1851-300X | Número de Propiedad Intelectual 20459734

Síndrome de Schimmelpenning. A propósito de un caso

SCHIMMELPENNIG SYNDROME. REPORT OF A CASE



Jul- Sep 2018 | Vol. 99 N°3

Autores | Contacto

AD Pérez-Elizondo *, J Arellano-Flores ** y R Ledezma-Rojas ***

* Médico Internista-Dermato-Oncólogo. Jefe de la Consulta Externa. Instituto Materno-Infantil de Estado de México. Presidente de la Academia Mexiquense de Dermatología. Facultad de Medicina. Universidad Autónoma del Estado de México.

** Médico Neurólogo Pediatra. Hospital para el Niño- Instituto Materno-Infantil del Estado de México.

***Médico Cardiólogo Pediatra. Hospital para el Niño- Instituto Materno-Infantil del Estado de México.

Autor Corresponsal: antoniodavid64@gmail.com

Los autores declaran no poseer ningún tipo de conflictos de interés.

Recibido: 04.01.2018.-

Aceptado para su Publicación: 03.07.2018.-

RESUMEN

El síndrome de Schimmelpenning es un desorden neurocutáneo sistémico raro caracterizado por nevo sebáceo extendido, de ubicación primordialmente craneofacial, y compromiso de diferentes órganos neuroectodérmicos. Los principales desórdenes del sistema nervioso central (SNC) comprenden retraso mental, convulsiones y hemimegalencefalia. Otras anomalías asociadas incluyen oculares, osteoesqueléticas, cardiovasculares y genitourinarias. Reportamos el caso de una paciente femenina de 4 meses de edad con lesiones cutáneas y sistémicas compatibles con Syndrome de Schimmelpenning - Feuerstein - Mims y RMN que muestra compromiso del SNC.

PALABRAS CLAVES

síndromes de nevos epidérmicos; síndrome Schimmelpenning- Feuerstein-Mims; lesiones cerebrales

SUMMARY

Schimmelpenning syndrome is a rare congenital neurocutaneous disorder characterized by extensive nevus sebaceous, mainly craniofacial, and abnormalities in different neuroectodermal organ systems. The most common central nervous system disorders are intellectual disability, seizures and hemimegalencephaly. Other associated anomalies include ocular, skeletal, cardiovascular and genitourinary. We report a four month old female patient with cutaneous and systemic lesions compatible with Schimmelpenning - Feuerstein - Mims syndrome and MRI showing central nervous system compromise.

system compromise include seizures, mental retardation and anatomic alterations that include cranial asymmetry, hemimegalencephaly with asymmetric and dilated ventricles, and calcium deposit. We report the case of a four month old female patient with skin and systemic lesions compatible with Schimmelpenning syndrome and MRI showing its central nervous system compromise.

KEY WORDS

epidermal nevus syndrome; Schimmelpenning-Feuerstein-Mims syndrome; brain lesions

INTRODUCCIÓN

Schimmelpenning en 1957, describe los primeros casos que cursaban con nevos “organoides” o sebáceos y anomalías neurológicas. Posteriormente, Feuerstein y Mims (1962) publican un caso de nevo sebáceo extenso de configuración linear, asociado a epilepsia y retraso psicomotor.

Dentro de los síndromes neuroectodérmicos, es una rara entidad de aparición esporádica muchas veces congénita, en la que se puede encontrar un hamartoma cutáneo de gran tamaño, un nevo sebáceo comúnmente situado en extremidad cefálica y además alteraciones extra tegumentarias, predominando: las neurológicas, cardiovasculares, oftálmicas, músculo-esqueléticas y uro-genitales ¹.

A la fecha se ignora la etiopatogenia de este síndrome multiorgánico, hipotetizándose un mosaicismo genómico. Carlson y col encontraron segmentos de DNA del virus del papiloma humano en la piel, involucrada por el nevo sebáceo de Jadassohn, lo que supone que la transmisión materna del material génico viral a las células del ectodermo primitivo del feto, produciría anomalías en el desarrollo tegumentario; obviamente, se necesitan más estudios para corroborar estos hallazgos ².

El nevo organoide es el marcador cutáneo de esta entidad, un hamartoma aneural integrado básicamente por glándulas sudoríparas apócrinas y sebáceas, que se presenta en el 0.3% de los recién nacidos vivos. Tras el estímulo hormonal especialmente androgénico en la pubertad, aumenta de tamaño volviéndose de aspecto cerebriforme o verrugoso; amarillento, en la adultez puede desarrollar tricoblastomas o carcinomas basocelulares entre 0,8 al 6,7% de los casos.

En una revisión reciente de pacientes con nevo sebáceo, se encontró afectación de la piel cabelluda en alrededor del 60%, continuando por la cara en 33% siempre siguiendo la distribución de las líneas de Blaschko, sin atravesar el límite del hemicuerpo contralateral ^{3,4}.

Es importante reconocer e interpretar la lesión tegumentaria desde una fase inicial, que bien puede aparecer como un hallazgo aislado o integrar el padecimiento multisistémico, evitando la solicitud de estudios innecesarios y abordajes terapéuticos erróneos. Al representar una enfermedad multiorgánica es aconsejable una intervención multidisciplinaria, con el objeto de identificar los datos clínicos-morfológicos potencialmente peligrosos para la vida y manejarlos adecuadamente; de la misma manera, mejorar la calidad y expectativa de vida de los pacientes afectados ⁵.

CASO CLÍNICO

Se atiende femenina de 4 meses de edad, que acude al Servicio de Dermatología del Hospital para el Niño, con una dermatosis extendida a la cabeza, que involucra la piel y la hemicara izquierdas, así como el cuello y hemitórax ipsilateral. Se caracteriza por extensa placa neoformativa, de bordes bien definidos, sobreelevada y superficie anfractuosa, corrugada y discretamente multilobulada, de consistencia blanda al tacto de color cetrino-anaranjado, en algunas porciones con patrón configurativo linear no sobrepasando la línea media corporal, de aparición congénita, asintomática (Fig 1).

Al interrogatorio dirigido, no existen antecedentes perinatales y familiares patológicos de interés para la enfermedad actual; los padres refieren crisis epilépticas tónico-mioclónicas generalizadas, esporádicas a intervalos irregulares, así como “opacidades en sus ojos” que le dificulta seguir la luz y el movimiento de los dedos con la mirada. Frente a la sospecha diagnóstica se interconsultó a los

Servicios de Oftalmología y Neurología Pediátricos; la médica oftalmóloga determinó la presencia de leve microoftalmos, vascularización corneal y pequeños tumores lipodermoides escleroconjuntivales a la exploración física (es el nevo organoide en el ojo). Por otra parte, el médico neurólogo nos informó hipotonía e hiporreflexia diseminadas, así como retraso psicomotor para la edad cronológica. Solicitó un electroencefalograma y una resonancia magnética, para efectuar la correcta correlación clínica e imagenológica; se observaron anomalías córtico-encefálicas significativas destacando la hemimegalocéfalia, dilatación del sistema ventricular y atrofia cortical con pobre diferenciación entre la sustancia blanca y gris (Fig 2).

Para complementar la protocolización del caso, los resultados del hemograma completo, química sanguínea, pruebas de funcionamiento hepático y renal, así como el exudado faríngeo y uroanálisis, se registraron dentro de parámetros normales.

Se realiza interconsulta con Cardiología, nos informan que han hallado soplo holo sistólico o de Gibson, compatible con persistencia del conducto arterioso sin gran repercusión sintomática (Fig 3). Al integrar la propuesta diagnóstica se propone control periódico por los Servicios de Cardiología y Neurología Pediátricas. En cuanto a Dermatología sólo se sugiere vigilar estrechamente el curso evolutivo esperado de la enfermedad.

COMENTARIOS

Los reconocidos como síndromes del nevo epidérmico, corresponden a un grupo de trastornos neuroectodérmicos y mesodérmicos similares, definidos por criterios clínicos, anátomo-patológicos y genéticos; el síndrome de Schimmelpenning, de Solomon, o también conocido como facomatosis del nevo de Jadassohn entre otros términos, es el más estudiado y frecuente (Cuadro I) ⁶. Van de Warrenburg y col revisaron la literatura médica en 1998, encontrando que las anormalidades extra cutáneas más comunes son las neurológicas en 66% de los casos, predominando la epilepsia, retraso psicomotor y las manifestaciones motoras; el dato estructural más frecuente es la hemimegalocéfalia y malformaciones del sistema ventricular del cerebro, alcanzando el 72% de los hallazgos craneo encefálicos. Las anormalidades oculares están presentes en casi el 60% de los casos, en particular colobomas, microoftalmos, intensa vascularización corneal y tumores benignos. A nivel cardiovascular, la persistencia del conducto arterioso, foramen oval, defectos septales aurículo-ventriculares y la coartación de la aorta son las manifestaciones más evidentes. En menor proporción están las anomalías músculo esqueléticas y urogenitales. El marcador cutáneo del síndrome es el nevo organoide, así que la presencia de lesiones tegumentarias extensas y diseminadas desde el nacimiento situadas en cabeza, cuello, tronco e inclusive en otras localizaciones corporales, nos obliga a sospechar esta rara enfermedad de aparición esporádica ^{7,8,9}.

La presentación de este caso nos permite reconocer la dermatosis en etapas tempranas de la vida; no es necesario realizar la extirpación quirúrgica de tales neoformaciones, dado su bajo potencial maligno durante la niñez y adolescencia; sin embargo, el pronóstico del padecimiento depende de la gravedad de las manifestaciones orgánicas internas, por lo que es obligada la intervención multidisciplinaria de varios médicos especialistas.



Fig 1: lesión neofomativa en piel cabelluda, hemicara, cuello y hemitórax izquierdos.

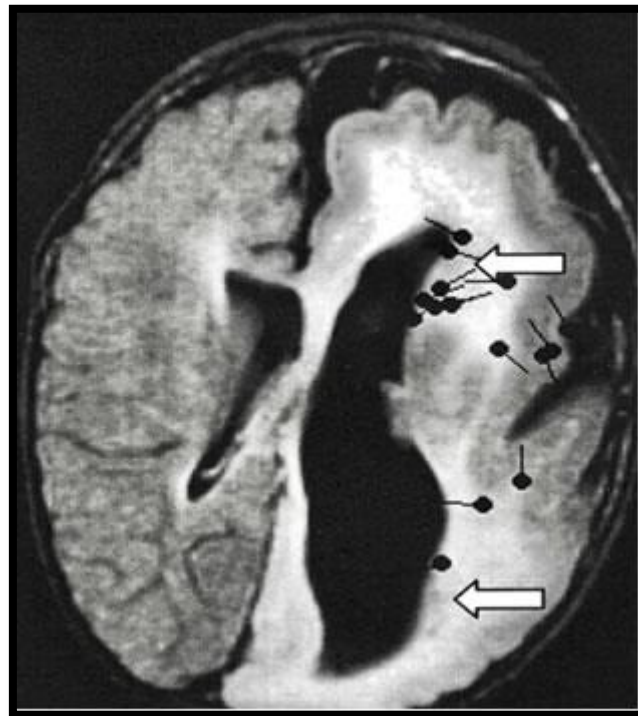


Fig 2: superficie cortical irregular, hemimegaencefalia con dilatación del sistema ventricular, focos heterotópicos y pobre diferenciación en el límite de las sustancias gris y blanca.

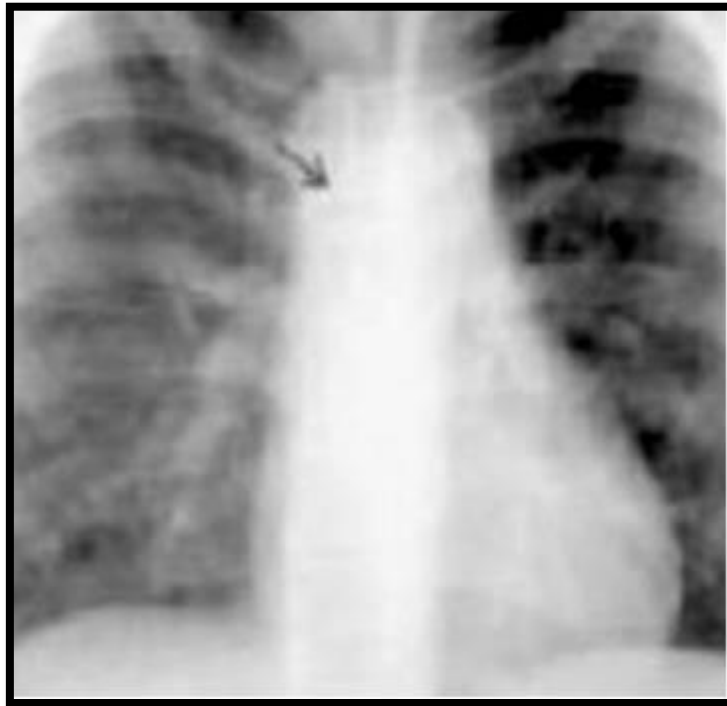


Fig 3: cardiomegalia, abultamiento del arco medio de la silueta cardíaca e infiltración pulmonar.

CUADRO I: SÍNDROMES DE LOS NEVOS EPIDÉRMICOS

- . Síndromes de nevos epidérmicos
- . Síndrome de Schimmelpenning Síndrome Proteus
- . Síndrome CHILD
- . Síndrome nevo epidérmico, receptor 3 CF
- . Síndrome nevo de Becker Síndrome nevo piloso
- . Facomatosis pigmento-queratósica
- . Enfermedad de Cowden
- . Síndrome de nevo comedónico

REFERENCIAS

1. Wang S, Hsieh Y, Chang K, Tsai H y Chen C. Schimmelpenning syndrome; a case report and literature review. *Pediatr Neonatol* 2014; 55: 487-549.

2. Happle R. Nevus sebaceus is a mosaic RASopathy. *J Invest Dermatol* 2013; 133: 597-600.
3. Menascu S y Donner EJ. Linear nevus sebaceous syndrome: case reports and review of the literature. *Pediatr Neurol* 2008; 38: 201-207.
4. Resende C, Araujo C, Vieira A, Ventura F y Brito C. Schimmelpenning syndrome. *Dermatol Online J* 2013; 19: 8-13.
5. Alonso Luengo O, Ortiz Ocaña JM, Gómez de los Terreros I y Nieto Barreta M. Nevus sebáceo de Jadassohn con espasmos infantiles asociados. *An Esp Pediatr* 1988;28: 266-268.
6. Happle R. The group of epidermal nevus syndromes. Part I. Well defined phenotypes. *J Am Acad Dermatol* 2010; 63: 1-22.
7. Cavenagh EC, Hart BL y Rose D. Association of linear sebaceous nevus syndrome and unilateral megalencephaly. *Am J Neuroradiol* 1988; 14: 405-408.
8. Eichler C, Flowers FP y Ross J. Epidermal nevus syndrome: case report and review of clinical manifestations. *Pediatr Dermatol* 1989; 6: 316-320.
9. Van de Warrenburg BP, van Gulik S, Renier WO, Lammens M y Doelman JC. The linear naevus sebaceous syndrome. *Clin Neurol Neurosurg* 1998; 100: 126e132.