

Conferencia

Cuando la piel alerta: diagnóstico de las enfermedades neurocutáneas en pediatría

M.C. CASTRO REY

*Hospital Recoletas Salud Campo Grande. Valladolid.***RESUMEN**

Introducción. Las facomatosis constituyen un grupo heterogéneo de trastornos neurocutáneos de origen genético que afectan principalmente piel y sistema nervioso central. Su importancia en pediatría radica en la detección precoz de signos cutáneos que actúan como marcadores de enfermedad neurológica subyacente. Estas patologías presentan una evolución variable, con manifestaciones que pueden incluir epilepsia, retraso del desarrollo, alteraciones vasculares y riesgo de desarrollo de neoplasias. El abordaje requiere una evaluación clínica integral y un seguimiento multidisciplinar.

Enfermedades neurocutáneas. La melanosis congénita se caracteriza por nevus pigmentados extensos con posible afectación leptomeníngea, asociando riesgo de melanoma y complicaciones neurológicas. La incontinencia pigmenti, de herencia autosómica dominante ligada al X, cursa con lesiones cutáneas evolutivas y puede acompañarse de alteraciones neurológicas y oculares. El síndrome de Sturge-Weber presenta angiomas faciales en distribución en el área del trigémino y malformaciones vasculares leptomeníngeas, frecuentemente asociadas a epilepsia y afectación cognitiva. El complejo de esclerosis tuberosa se distingue por hamartomas multisistémicos, epilepsia de inicio precoz y trastornos del neurodesarrollo. La neurofibromatosis tipo 1, la enfermedad neurocutánea más frecuente, se manifiesta con manchas café con leche, neurofibromas y problemas de aprendizaje, desarrollo de tumores del sistema nervioso y alteraciones osteo-articulares.

Conclusiones. El reconocimiento temprano de las facomatosis permite instaurar medidas de vigilancia y tratamiento oportuno, mejorando el pronóstico. La evaluación clínica detallada, las pruebas de imagen y los estudios genéticos son esenciales. El manejo debe ser individualizado, con énfasis en el seguimiento por neuropediatría y el apoyo familiar.

Palabras clave: Síndromes neurocutáneos; Neurofibromatosis; Neurodesarrollo; Epilepsia.

WHEN THE SKIN ALERTS: DIAGNOSIS OF NEUROCUTANEOUS DISEASES IN PEDIATRICS

ABSTRACT

Introduction. Phakomatoses comprise a heterogeneous group of genetically determined neurocutaneous disorders that primarily affect the skin and central nervous system. Their importance in pediatrics lies in the early detection of cutaneous signs that act as markers of underlying neurological disease. These conditions show variable progression, with manifestations that may include epilepsy, developmental delay, vascular abnormalities, and an increased risk of neoplasia. Management requires a comprehensive clinical evaluation and multidisciplinary follow-up.

Neurocutaneous disorders. Congenital melanosis is characterized by extensive pigmented nevi with possible leptomeningeal involvement, associated with a risk of melanoma and neurological complications. Incontinentia pigmenti, an X-linked dominant disorder, presents with

Correspondencia: margaritacastrorey@hotmail.com

© 2026 Sociedad de Pediatría de Asturias, Cantabria, Castilla y León

Este es un artículo de acceso abierto distribuido bajo los términos de la licencia Reconocimiento-No Comercial de Creative Commons (<https://creativecommons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es>), la cual permite su uso, distribución y reproducción por cualquier medio para fines no comerciales, siempre que se cite el trabajo original.

<https://doi.org/10.63788/2xb5h359>

evolving skin lesions and may be accompanied by neurological and ocular abnormalities. Sturge-Weber syndrome features facial angiomas in the trigeminal distribution and leptomeningeal vascular malformations, frequently associated with epilepsy and cognitive impairment. Tuberous sclerosis complex is distinguished by multisystem hamartomas, early-onset epilepsy, and neurodevelopmental disorders. Neurofibromatosis type 1, the most common neurocutaneous disorder, manifests with café-au-lait spots, neurofibromas, learning difficulties, development of nervous system tumors, and osteoarticular abnormalities.

Conclusions. Early recognition of phakomatoses allows the implementation of appropriate surveillance and timely treatment, improving prognosis. Detailed clinical evaluation, imaging studies, and genetic testing are essential. Management should be individualized, with emphasis on neuropediatric follow-up and family support.

Keywords: Neurocutaneous disorders; Neurofibromatosis; Neurodevelopmental; Epilepsy.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades neurocutáneas o también llamadas facomatosis son un grupo de patologías que afectan de forma común a la piel y al sistema nervioso, aunque también pueden involucrar otros órganos y sistemas. Todas ellas se producen por alteraciones durante el desarrollo embrionario. Durante la tercera semana de gestación tiene lugar en la embriogénesis un proceso denominado neurulación, en donde el ectodermo (capa más externa del tejido embrionario) se divide en dos grandes componentes: el neuroectodermo, que dará lugar al sistema nervioso central (cerebro y médula espinal) y el ectodermo superficial, que formará la epidermis (piel). De la región intermedia del neuroectodermo se desarrollará la cresta neural, formada por células pluripotenciales que migrarán a lo largo del embrión y darán lugar a los melanocitos, las células de Schwann, parte de las meninges, componentes craneofaciales y las células del sistema nervioso autónomo. Aunque cada facomatosis se produzca por una alteración específica en un gen o vía de señalización, todas ellas derivan de un defecto en este proceso del desarrollo embrionario⁽¹⁾.

Existen actualmente descritas más de 50 tipos de enfermedades neurocutáneas, de las cuales las más frecuentes son: la neurofibromatosis tipo 1 y 2, el síndrome de Sturge Weber, el complejo esclerosis tuberosa y la incontinencia pigmenti⁽²⁾.

Es importante que un Pediatra sepa identificar estas enfermedades porque la mayoría tienen algún signo reconoci-

ble desde el nacimiento. Muchas de ellas asocian entre sus posibles manifestaciones clínicas la aparición de tumores, y su diagnóstico precoz puede cambiar el curso y pronóstico de la enfermedad. Dentro del espectro se pueden observar comorbilidades a nivel neurológico como la alteración en la adquisición progresiva de los hitos de desarrollo, la epilepsia... Además, la mayoría son crónicas y necesitan seguimiento por múltiples especialistas, por lo que el pediatra debe ser la figura coordinadora de estas patologías⁽³⁾.

ENFERMEDADES NEUROCUTÁNEAS

1. Nevus melanocítico congénito gigante

El Nevus melanocítico congénito gigante es una facomatosis poco frecuente. Tiene una prevalencia de 1 por cada 20.000-50.000 recién nacidos vivos. Se caracteriza por la proliferación benigna de melanocitos, presente desde el nacimiento, cuyo tamaño puede ser grande (> 20 cm) o gigante (> 40 cm). Su origen se relaciona con alteraciones en la migración y proliferación de células derivadas de la cresta neural, frecuentemente asociadas a mutaciones somáticas en genes como *NRAS*⁽⁴⁾. Se manifiesta como una lesión pigmentada amplia, de coloración marrón oscura o negra, pudiendo asociar hipertrichosis y una superficie irregular. Puede acompañarse también de otras lesiones o nevus satélites (denominadas melanosis). Su localización más característica es el tronco o región lumbosacra, aunque puede aparecer en cualquier región corporal. El seguimiento de esta lesión desde el nacimiento es fundamental, por el riesgo de malignización en un 1-2% y de desarrollo de un melanoma, especialmente en los primeros años de vida. Además, existe una entidad clínica asociada, la melanosis neurocutánea, de gran importancia en estos pacientes⁽⁵⁾. La melanosis neurocutánea consiste en la proliferación anómala de melanocitos en leptomeninges y, en ocasiones, parénquima cerebral. Puede ser asintomática inicialmente, pero en lactantes y niños pequeños puede manifestarse con convulsiones, hidrocefalia, irritabilidad, vómitos, retraso del desarrollo o desarrollo de hipertensión intracraneal. En casos más avanzados pueden aparecer déficits neurológicos focales o deterioro cognitivo progresivo⁽⁶⁾. El diagnóstico se realiza mediante resonancia magnética cerebral y medular, idealmente en los primeros meses de vida, que puede mostrar depósitos melanocíticos (hiperintensidad en T1) en el parénquima cerebral y/o meninges. La evolución del nevus melanocítico congénito gigante es variable⁽⁷⁾. Los casos asintomáticos pueden permanecer estables, siendo de elección el tratamiento de resección progresiva de la lesión, pero cuando existe afectación neurológica sintomática, el pronóstico suele ser desfavorable, con progresión neurológica y

limitadas opciones terapéuticas. No existe tratamiento curativo; el manejo es principalmente sintomático y de soporte. Por todo ello, el nevus melanocítico congénito gigante requiere un abordaje multidisciplinar, basado fundamentalmente en una vigilancia dermatológica y neurológica estrecha, dado su potencial impacto sistémico y con un pronóstico variable en función del grado de afectación⁽⁸⁾.

2. Incontinencia pigmenti

Es una enfermedad genética rara, con una prevalencia 0,2 a 1,2 casos por cada 100.000 personas. Se produce por variantes en el gen *IKBKG*, también llamado *NEMO*, localizado en la región cromosómica Xq28. El 95% de los casos son mujeres, siendo letal en varones durante la vida fetal⁽⁹⁾.

La incontinencia pigmenti afecta a la piel, pelo, dientes, uñas, ojos y sistema nervioso central, por lo que se engloba dentro de las displasias neuroectodérmicas⁽¹⁰⁾.

La afectación cutánea, es lo más característico, y puede verse desde el nacimiento o desde los primeros meses de vida. Las lesiones se modifican en 4 estadios diferentes, pero el inicio y la duración de estos varía en cada individuo y no todas las lesiones experimentan obligatoriamente los 4. Estos 4 estadios son:

- **1^{er} estadio o estadio bulloso:** se caracteriza por la erupción de pequeñas ampollas, en forma de bullas, de forma lineal en las extremidades y/o circunferencial en el tronco. Esta distribución sigue las líneas de Blaschko (líneas de migración de las células embrionarias). Se pueden confundir con lesiones impetiginosas. Generalmente aparecen entre las 6 y las 8 semanas de vida, aunque pueden estar presentes desde el nacimiento, y suelen desaparecer antes de los 18 meses de vida.
- **2^o estadio o estadio verrugoso:** se caracteriza por la aparición de tejido hipertófico, y la aparición de lesiones similares al molusco contagioso, en la misma localización que el estadio bulloso (siguiendo las líneas de Blaschko). Este estadio aparece a los pocos meses de vida y se suele asociar la aparición de uñas displásicas y alteraciones en la erupción dentaria.
- **3^{er} estadio o estadio hiperpigmentario:** se caracteriza por la aparición de maculas hiperpigmentadas, grises o marrones, con aspecto marmolado. Este estadio es el más característico de la incontinencia pigmenti y suele aparecer a partir del año, después de que el estadio dos se resuelva, pudiendo desarrollarse a partir de cualquier edad.
- **4^o estadio o estadio atrético:** se caracteriza por áreas de hipopigmentación lineal residual y alopecia. Este estadio no sucede en todos los individuos. Y la distribución de las lesiones no sigue claramente las líneas de Blaschko⁽¹¹⁾.

Otras manifestaciones clínicas son:

- Pelo: en forma de áreas de alopecia.
- Dientes: hipodontia, microdontia, alteración morfología cúspide dentaria...
- Uñas: distróficas.
- Alteraciones oculares (hasta en un 77% de los individuos): hipervascularización de la retina, estrabismo, catarata, atrofia óptica...
- Afectación del sistema nervioso central: crisis epilépticas de distintos tipos y con distinto grado de afectación (aproximadamente en un 7% de los pacientes), discapacidad intelectual... En algunos pacientes se han descrito alteraciones estructurales en pruebas de neuroimagen y casos de paraparesia espástica⁽¹²⁾.

El diagnóstico es clínico. Considerando las lesiones cutáneas en sus distintos estadios criterios mayores de la enfermedad, y el resto de las manifestaciones clínicas criterios menores. La confirmación se realiza mediante estudio genético, con detección de variantes mediante técnicas de MLPA o secuenciación en el gen *IKBKG*. El seguimiento multidisciplinar debe realizarse de forma conjunta por neuropediatría, dermatología y oftalmología⁽¹³⁾.

3. Complejo esclerosis tuberosa

El complejo de esclerosis tuberosa (CET) es una enfermedad genética multisistémica de herencia autosómica dominante caracterizada por el desarrollo de hamartomas en distintos órganos, especialmente cerebro, piel, riñón, corazón y pulmón. Su incidencia estimada es de 1 por cada 6.000 nacidos vivos, con una expresividad clínica muy variable⁽¹⁴⁾. El CET está causado por variantes en los genes *TSC1* y *TSC2*, encargados de codificar respectivamente las proteínas hamartina y tuberina, reguladoras negativas de la vía mTOR, esencial en el control del crecimiento y proliferación celular. La hiperactivación de esta vía explica la formación de lesiones hamartomatosas y constituye la base fisiopatológica de las actuales terapias dirigidas en esta entidad⁽¹⁵⁾.

La afectación neurológica representa la principal causa de morbimortalidad y discapacidad en el CET. Las lesiones cerebrales típicas incluyen los túberes corticales, los nódulos subependimarios y los astrocitomas subependimarios de células gigantes (SEGA). Los túberes corticales son focos displásicos relacionados estrechamente con epilepsia y trastornos del neurodesarrollo⁽¹⁶⁾. Las crisis epilépticas aparecen en hasta el 80-90% de los pacientes, frecuentemente durante el primer año de vida, inicialmente en forma de crisis focales, con desarrollo de crisis de tipo espasmos infantiles en un alto porcentaje de pacientes. La epilepsia

precoz y refractaria se asocia a peor pronóstico cognitivo y conductual⁽¹⁷⁾.

Además de la epilepsia, estos pacientes presentan con elevada frecuencia alteraciones neuropsiquiátricas agrupadas bajo el término TAND (Tuberous Sclerosis Associated Neuropsychiatric Disorders). Este espectro incluye: trastorno del espectro autista, trastorno por déficit de atención e hiperactividad, ansiedad, depresión.... La evaluación sistemática del perfil neuropsicológico resulta esencial, existiendo listas de control validadas para revisar en la consulta de forma sistemática estas dificultades (Lifetime Version TAND; L-TAND) ; ya que muchas de estas alteraciones permanecen infradiagnosticadas pese a condicionar significativamente la calidad de vida⁽¹⁸⁾.

Las manifestaciones cutáneas suelen constituir una pista diagnóstica precoz. Entre las lesiones más características destacan las máculas hipomelanóticas, los angiofibromas faciales, las placas de Shagreen y los fibromas ungueales. A nivel renal predominan los angiomiolipomas y los quistes renales, pudiendo desarrollar cuadros como: hipertensión arterial, hemorragia o insuficiencia renal crónica. La afectación cardíaca se manifiesta principalmente mediante rabdomiomas, detectables incluso prenatalmente, que suelen involucionar espontáneamente durante la infancia. En mujeres adultas puede aparecer linfangioleiomiomatosis pulmonar, complicación potencialmente grave⁽¹⁹⁾.

El diagnóstico del CET es clínico. Pudiendo confirmarse mediante la identificación de variantes patogénicas en los genes *TSC1* o *TSC2*. El abordaje tras el diagnóstico implica la realización de una resonancia magnética cerebral y un electroencefalograma precoces, así como el seguimiento conjunto por dermatología, cardiología, nefrología y oftalmología⁽²⁰⁾.

En los últimos años, el avance en investigación sobre los inhibidores de mTOR, como everolimus, ha demostrado eficacia en la reducción del tamaño de los SEG y angiomiolipomas renales, además de beneficios parciales sobre determinadas manifestaciones cutáneas y en el manejo de las crisis epilépticas. En el manejo de la epilepsia dentro del uso de los fármacos antiepilépticos convencionales, debemos que destacar la administración precoz de vigabatrina en los espasmos infantiles asociados al CET^(21,22).

El CET requiere un enfoque multidisciplinar. El diagnóstico precoz y el uso de tratamientos dirigidos permiten modificar el pronóstico neurológico y sistémico de estos pacientes, mejorando su supervivencia y su calidad de vida⁽²³⁾.

4. Angiomatosis leptomenígea o síndrome de Sturge-Weber

El síndrome de Sturge-Weber (SSW), también denominado angiomatosis encefalotrigeminal, es un trastorno neuro-

cutáneo caracterizado por la asociación de malformaciones vasculares cutáneas, leptomenígeas y oculares. Su incidencia estimada es de aproximadamente 1 por cada 20.000-50.000 nacidos vivos. Se produce por mutaciones somáticas en el gen *GNAQ* durante el desarrollo embrionario precoz lo que produce una alteración en la señalización celular y el desarrollo vascular, generando anomalías capilares y venosas en diferentes tejidos^(24,25).

La manifestación clínica más característica es la mancha en vino de Oporto o nevus flamígero facial, presente desde el nacimiento. Consiste en una malformación vascular congénita que sigue la distribución de la primera rama del nervio trigémino y puede extenderse a otras áreas faciales. Aunque no es patognomónica de esta entidad, ante su presencia debe sospecharse siempre un SSW⁽²⁶⁾.

La afectación neurológica se encuentra relacionada con la presencia de angiomas leptomenígeos, generalmente unilaterales y localizados con mayor frecuencia en regiones parietooccipitales. Estas malformaciones vasculares producen hipoperfusión cerebral crónica, alteraciones del drenaje venoso y fenómenos de isquemia progresiva que condicionan atrofia cortical y calcificaciones intracraneales. Las crisis epilépticas constituyen la manifestación neurológica más frecuente y suelen iniciarse durante el primer año de vida. La epilepsia precoz y de difícil control se asocia a peor pronóstico cognitivo y funcional⁽²⁷⁾.

Además de la epilepsia, los pacientes pueden desarrollar hemiparesia contralateral fluctuante o permanente, déficits campimétricos, episodios de stroke-like y deterioro cognitivo progresivo. La discapacidad intelectual es muy variable, desde pacientes con un desarrollo normal hasta afectación algunos con afectación severa. También son frecuentes las alteraciones neuropsiquiátricas asociadas, siendo esencial el seguimiento neuropsicológico precoz⁽²⁸⁾.

La afectación oftalmológica es fundamental en este síndrome. El glaucoma aparece en aproximadamente un 30-70% de los pacientes y puede manifestarse desde el periodo neonatal o durante etapas posteriores de la infancia y adolescencia. Su origen se relaciona con anomalías vasculares y aumento de la presión venosa ocular. También pueden observarse hemangiomas coroideos y alteraciones en la agudeza visual⁽²⁹⁾.

El diagnóstico del síndrome de Sturge-Weber es fundamentalmente clínico. La resonancia magnética cerebral con contraste constituye la técnica de elección para identificar la angiomatosis leptomenígea, especialmente mediante secuencias vasculares y de perfusión cerebral. Las calcificaciones corticales descritas clásicamente como un patrón "en vía de tren", pueden observarse mediante TAC, aunque no está indicado su realización de rutina. La evaluación inicial

debe incluir asimismo valoración oftalmológica completa y seguimiento neurológico estrecho⁽³⁰⁾.

El tratamiento es sintomático y requiere un abordaje multidisciplinar. El control precoz de la epilepsia constituye uno de los principales objetivos terapéuticos, utilizándose fármacos antiepilépticos en función del tipo de crisis. En pacientes con epilepsia refractaria existen opciones quirúrgicas como la resección focales de la lesión o la hemisferectomía funcional, particularmente en casos de afectación unilateral extensa. El tratamiento del glaucoma puede requerir terapia médica y cirugía oftalmológica. Por otra parte, las lesiones cutáneas faciales pueden beneficiarse del tratamiento con láser de colorante pulsado, con resultados cosméticos variables⁽³¹⁾.

Actualmente, el pronóstico del síndrome de Sturge-Weber depende de la extensión de la afectación cerebral y del control de la epilepsia en los primeros años de vida. La identificación precoz de los pacientes de riesgo y el seguimiento multidisciplinar coordinado permiten optimizar minimizar complicaciones y mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familias⁽³²⁾.

5. Neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen

La neurofibromatosis tipo 1 es la facomatosis más frecuente en la edad pediátrica. Tiene una incidencia aproximada de 1 de cada 2.500-3.000 nacidos vivos, sin predominio por sexo ni grupo étnico. Es una enfermedad genética multisistémica causada por variantes en el gen *NF1*, localizado en el cromosoma 17q11.2, que codifica la neurofibromina, una proteína con función supresora tumoral implicada en la regulación de la vía RAS/MAPK. La pérdida de función de esta proteína favorece la proliferación celular descontrolada y explica la predisposición al desarrollo de tumores y alteraciones del neurodesarrollo. Las variantes pueden presentar un patrón de herencia autosómico dominante o bien *de novo*⁽³³⁾.

Desde el punto de vista clínico, la NF1 presenta una expresividad extremadamente variable, incluso entre miembros de una misma familia. Las manifestaciones cutáneas constituyen habitualmente la primera sospecha diagnóstica. Las manchas café con leche suelen aparecer en los primeros años de vida y representan el hallazgo más frecuente. Las pecas o efélides axilares o inguinales, conocidas como signo de Crowe, suelen desarrollarse posteriormente y constituyen otro de los criterios diagnósticos. Los neurofibromas cutáneos, aunque más característicos de la adolescencia y la edad adulta, pueden observarse también en niños. Existen distintos subtipos en función de la afectación (subcutáneos, viscerales...). Hay que destacar los neurofibromas plexiformes debido a su potencial infiltrativo, capacidad de crecimiento

y riesgo de transformación maligna hacia tumores malignos de la vaina nerviosa periférica⁽³⁴⁾.

Otro de los aspectos más relevantes de la NF1 es su asociación con alteraciones del neurodesarrollo. Entre el 50 y el 70% de los pacientes presentan dificultades de aprendizaje, especialmente en áreas relacionadas con la atención, las funciones ejecutivas y las habilidades visuoespaciales. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad es significativamente más prevalente que en la población general. Asimismo, existe un aumento del riesgo de trastornos del espectro autista, alteraciones del lenguaje y dificultades en la coordinación motora. Estas manifestaciones tienen un impacto considerable sobre el rendimiento académico y la calidad de vida, por lo que resulta esencial una detección precoz y un abordaje multidisciplinar⁽³⁵⁾.

Otras complicaciones neurológicas que pueden aparecer en estos pacientes son: epilepsia, cefalea y predisposición al desarrollo de tumores del sistema nervioso central. El glioma del nervio óptico constituye el tumor intracraneal más característico de la NF1 y suele diagnosticarse en la infancia temprana (generalmente antes de los 6 años de vida)⁽³⁶⁾.

También existen alteraciones características en la neuroimagen como son las lesiones hiperintensas en T2, o lesiones "FASI" (Focal Areas of Signal Intensity), visibles en un 70% de los pacientes. Estas lesiones pueden aparecer tanto a nivel supra-tentorial como infra-tentorial y consisten en áreas benignas de alteración en la mielina del cerebro, careciendo de significado patológico. Otros hallazgos pueden ser: la estenosis del acueducto de Silvio, la displasia del ala mayor del esfenoides...⁽³⁷⁾.

El diagnóstico de la NF1 continúa basándose fundamentalmente en criterios clínicos establecidos internacionalmente y recientemente actualizados. La presencia de dos o más criterios diagnósticos, permite establecer el diagnóstico. Estos criterios son: la presencia de al menos 6 manchas café con leche de al menos 5 mm de diámetro en prepúberes y a 15 mm en los púberes, los efélides axilares e inguinales, dos o más nódulos de Lisch, al menos dos neurofibromas o bien un neurofibroma plexiforme, un glioma de la vía óptica, la presencia de una lesión ósea sugerente de NF1 (displasia esnoidal, displasia o adelgazamiento de la cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis) o bien la presencia un familiar de primer grado con diagnóstico de NF1. Actualmente, la detección mediante estudios genéticos de variantes en el gen *NF1*, constituye un criterio añadido diagnóstico⁽³⁸⁾.

El seguimiento clínico debe ser continuo y coordinado por equipos multidisciplinarios que incluyan neuropediatras, genetistas, oftalmólogos, dermatólogos, oncólogos y especialistas en rehabilitación y neuropsicología. La evaluación

periódica del desarrollo cognitivo y del rendimiento escolar es tan importante como la vigilancia de las complicaciones tumorales. En los últimos años, el desarrollo de terapias dirigidas ha supuesto un avance significativo. Los inhibidores de MEK, como el selumetinib, han demostrado eficacia en la reducción del volumen y la sintomatología de algunos neurofibromas plexiformes inoperables, abriendo nuevas perspectivas terapéuticas para estos pacientes⁽³⁹⁾.

El neuropediatra desempeña un papel fundamental no solo en el diagnóstico precoz y la vigilancia de complicaciones, sino también en la identificación de dificultades cognitivas y conductuales que condicionan el pronóstico funcional. Un abordaje integral e individualizado resulta esencial para optimizar la calidad de vida y el desarrollo de los niños afectados⁽⁴⁰⁾.

CONCLUSIONES

Las enfermedades neurocutáneas o facomatosis son un grupo de patologías con un espectro clínico variable, pero con un origen común. El diagnóstico precoz es fundamental y puede cambiar el curso natural de la enfermedad en muchas de ellas. Su manejo requiere un abordaje multidisciplinar por todos los profesionales implicados, siendo el pediatra la figura coordinadora de todos ellos cuando estas se detectan en la infancia.

BIBLIOGRAFÍA

- Gama SM, Tamanini JVG, Moraes MPM, Silva TYT, Lima FT, Pedrosa JL, et al. A diagnostic approach to neurocutaneous syndromes. *Arq Neuropsiquiatr*. 2025;83(7):1-14
- Kioutchoukova I, Foster D, Thakkar R, Ciesla C, Cabassa JS, Strouse J, et al. Neurocutaneous diseases: Diagnosis, management, and treatment. *J Clin Med*. 2024;13(6):1648.
- Fernández Fernández MA, Morillo Rojas MD. Los síndromes Neurocutáneos. *Pediatr Integral* 2015;XIX 8):565-571.
- Krengel S, Scope A, Dusza SW, Vonthein R, Marghoob AA. New recommendations for the categorization of cutaneous features of congenital melanocytic nevi. *J Am Acad Dermatol*. 2013;68(3):441-51.
- Bett BJ. Large or multiple congenital melanocytic nevi: occurrence of cutaneous melanoma in 1008 persons. *J Am Acad Dermatol*. 2005;52(5):793-7.
- Kinsler VA, O'Hare P, Bulstrode N, Chong WK, Atherton DJ. Melanoma in congenital melanocytic naevi. *Br J Dermatol*. 2009;160(1):143-5.
- Arneja JS, Gosain AK. Giant congenital melanocytic nevi. *Plast Reconstr Surg*. 2009;124(1 Suppl):1e-13e.
- Hale EK, Stein J, Ben-Porat L, Panageas KS, Eichenbaum MS, Marghoob AA, et al. Association of melanoma and neurocutaneous melanocytosis with large congenital melanocytic naevi—results from the NYU-LCMN registry. *Br J Dermatol*. 2005;152(3):512-7.
- Minić S, Trpinac D, Obradović M. Systematic review of central nervous system anomalies in incontinentia pigmenti. *Orphanet J Rare Dis*. 2013;8:25.
- Meuwissen MEC, Mancini GMS. Neurological findings in incontinentia pigmenti; a review. *Eur J Med Genet*. 2012;55(5):323-31.
- Hsieh DT. Incontinentia pigmenti. *Semin Pediatr Neurol*. 2024;51:101156.
- How KN, Leong HJY, Pramono ZAD, Leong KF, Lai ZW, Yap WH. Uncovering incontinentia pigmenti: From DNA sequence to pathophysiology. *Front Pediatr*. 2022;10:900606.
- Ocaña Jaramillo S, del Boz J, Vera Casaño Á. Incontinentia pigmenti. Estudio descriptivo de la experiencia en dos centros hospitalarios. *An Pediatr (Barc)*. 2020;92(1):3-12.
- Henske EP, Jóźwiak S, Kingswood JC, Sampson JR, Thiele EA. Tuberous sclerosis complex. *Nat Rev Dis Primers*. 2016;2:16035.
- Capal JK, Bernardino-Cuesta B, Horn PS, Murray D, Byars AW, Bing NM, et al. Influence of seizures on early development in tuberous sclerosis complex. *Epilepsy Behav*. 2017;70(Pt A):245-52.
- Jóźwiak S, Kotulska K, Domańska-Pakieła D, Lojszczyk B, Syczewska M, Chmielewski D, et al. Antiepileptic treatment before the onset of seizures reduces epilepsy severity and risk of mental retardation in infants with tuberous sclerosis complex. *Eur J Paediatr Neurol*. 2011;15(5):424-31.
- Chu-Shore CJ, Major P, Camposano S, Muzykewicz D, Thiele EA. The natural history of epilepsy in tuberous sclerosis complex. *Epilepsia*. 2010;51(7):1236-41.
- Curatolo P, Moavero R, de Vries PJ. Neurological and neuropsychiatric aspects of tuberous sclerosis complex. *Lancet Neurol*. 2015;14(7):733-45.
- Specchio N, Pietrafusa N, Trivisano M, Moavero R, De Palma L, Ferretti A, et al. Autism and epilepsy in patients with tuberous sclerosis complex. *Front Neurol*. 2020;11:639.
- Curatolo P, Bombardieri R, Jóźwiak S. Tuberous sclerosis. *Lancet*. 2008;372(9639):657-68.
- Kingswood JC, d'Augères GB, Belousova E, Ferreira JC, Carter T, Castellana R, et al. Tuberous Sclerosis registry to increase disease Awareness (TOSCA) – baseline data on 2093 patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2017;12(1):2.
- Franz DN, Belousova E, Sparagana S, Bebin EM, Frost M, Kuperman R, et al. Efficacy and safety of everolimus for subependymal giant cell astrocytomas associated with tuberous sclerosis complex (EXIST-1): a multicentre, randomised, placebo-controlled phase 3 trial. *Lancet*. 2013;381(9861):125-32.
- Northrup H, Krueger DA; International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Group. Tuberous sclerosis complex diagnostic criteria update: recommendations of the 2012 International Tuberous Sclerosis Complex Consensus Conference. *Pediatr Neurol*. 2013;49(4):243-54.

24. Gupta SS, Joslyn KE, McKenney KD, Comi AM. Biomarker development in Sturge-Weber syndrome. *J Neurodev Disord*. 2025;17(1):50.
25. Shah AD, Alexieff P, Tatachar P. Sturge-Weber syndrome: A narrative review of clinical presentation and updates on management. *J Clin Med*. 2025;14(7):2182.
26. Sánchez-Espino LF, Ivars M, Antoñanzas J, Baselga E. Sturge-Weber Syndrome: A Review of Pathophysiology, Genetics, Clinical Features, and Current Management Approache. *Appl Clin Genet*. 2023;16:63-81.
27. Solomon C, Comi A. Sturge-Weber syndrome: updates in translational neurology. *Front Neurol*. 2024;15:1493873.
28. Ramirez EL, Jülich K. Sturge-Weber syndrome: an overview of history, genetics, clinical manifestations, and management. *Semin Pediatr Neurol*. 2024;51:101151.
29. Dingenen E, Segers D, De Maeseneer H, Van Gysel D. Sturge-Weber syndrome: an update for the pediatrician. *World J Pediatr*. 2024;20(5):435-443.
30. Sabeti S, Ball KL, Bhattacharya SK, Bitrian E, Blieden LS, Brandt JD, et al. Consensus statement for the management and treatment of Sturge-Weber syndrome: Neurology, neuroimaging, and ophthalmology recommendations. *Pediatr Neurol*. 2021;121:59-66.
31. Sudarsanam A, Ardern-Holmes SL. Sturge-Weber syndrome: from the past to the present. *Eur J Paediatr Neurol*. 2014;18(3):257-66.
32. Yeom S, Comi AM. Updates on Sturge-Weber syndrome. *Stroke*. 2022;53(12):3769-79.
33. Wilson BN, John AM, Handler MZ, Schwartz RA. Neurofibromatosis type 1: New developments in genetics and treatment. *J Am Acad Dermatol*. 2021;84(6):1667-76.
34. Ly KI, Blakeley JO. The diagnosis and management of neurofibromatosis type 1. *Med Clin North Am*. 2019;103(6):1035-54.
35. Miraglia E, Moliterni E, Iacovino C, Roberti V, Laghi A, Moramarco A, et al. Cutaneous manifestations in neurofibromatosis type 1. *Clin Ter*. 2020;171(5):e371-7.
36. Saleh M, Dib A, Beaini S, Saad C, Faraj S, El Joueid Y, et al. Neurofibromatosis type 1 system-based manifestations and treatments: a review. *Neurol Sci*. 2023;44(6):1931-47.
37. Coban G, Parlak S, Gumeler E, Altunbuker H, Konuşkan B, Karakaya J, et al. Synthetic MRI in Neurofibromatosis Type 1. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2021 Sep;42(9):1709-1715.
38. Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, Ullrich NJ, Viskochil D, Korf BR; Council on Genetics; American College of Medical Genetics And Genomics. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660.
39. Gross AM, Dombi E, Wolters PL, Baldwin A, Dufek A, Herrera K, et al. Long-term safety and efficacy of selumetinib in children with neurofibromatosis type 1 on a phase 1/2 trial for inoperable plexiform neurofibromas. *Neuro Oncol*. 2023;25(10):1883-94.
40. Anders R, Hirsch FW, Roth C. Neurofibromatosis type 1: From diagnosis to follow-up. *Radiologie (Heidelb)*. 2022;62(12):1050-7.