

# Síndrome Schimmelpenning-Feuerstein-Mims

Manuel Castillo de la Cruz<sup>1</sup>, María Eugenia Moreno<sup>2</sup>

## RESUMEN

El síndrome de nevos epidérmicos es una entidad clínica muy rara en la cual existen lesiones neurocutáneas que afectan piel, cerebro, ojos y/o esqueleto. Las lesiones cutáneas de este síndrome son hamartomas congénitos de origen ectodérmico y se clasifican de acuerdo a su componente principal existen cuatro tipos. El compromiso del sistema nervioso central incluye la presencia de crisis convulsivas, retraso mental y alteraciones anatómicas del cerebro que incluyen asimetría del cráneo, hemimegalencefalia con dilatación y asimetría del sistema ventricular y, depósitos de calcio. Se reporta el caso de una paciente con lesiones cutáneas y sistémicas compatibles con síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims con lesiones cutáneas y estudios de tomografía imagen por resonancia magnética que demuestran el compromiso del SNC.

**Palabras claves:** síndrome de nevos epidérmicos, síndrome schimmelpenning-Feuerstein-Mims, lesiones cerebrales, TAC.

## SCHIMMELPENNING-FEUERSTEIN-MIMS SYNDROME

### ABSTRACT

The epidermal nevus syndrome is a very rare entity that has neurocutaneous lesions with systemic defects in the skin, brain, eyes and/or skeleton. The skin lesions of this syndrome are congenital hamartomas of ectodermal origin and they are classified on the basis of their main component and we can find four types. The nervous central system compromise include seizures, mental retardation and anatomyc alterations that involve cranial asymmetry, hemimegalencephaly

with asymmetric and dilated ventricles and calcium deposit. We report a 24-years old female patient that has skin and systemic lesions compatibles with a Schimmelpenning-Feuerstein-Mims syndrome with CT and MRI studies those which showing the nervous central system compromise in this case.

**Key words:** epidermal nevus syndrome systemic, Schimmelpenning-Feuerstein-Mims syndrome, brain lesions, CT.

**E**l síndrome de nevos epidérmicos (SNE) es una entidad clínica en la cual existen lesiones cutáneas distribuidas a lo largo de las líneas de Blaschko y se asocia con afecciones del sistema nervioso central del sistema óseo y de los ojos<sup>1</sup>.

Las lesiones cutáneas de este síndrome son hamartomas congénitos de origen ectodérmico y se clasifican de acuerdo a su componente principal, que puede ser: sebáceo, apocrino, ecrino, folicular o queratínico<sup>1,2</sup>.

Solomon<sup>3</sup> definió que se trataba de lesiones neurocutáneas por defectos ectodérmicos congénitos de la piel, cerebro, ojos y/o esqueleto. Schimmelpenning<sup>4</sup> fue el primero en describir la asociación de los nevos epidérmicos con anomalías neurológicas.

En la actualidad se describen cuatro tipos clínicos distintos del SNE de acuerdo al nevo cutáneo, todos son lineales por lo que se omite dicho sufijo. Estos son:

*Recibido: 8 octubre 2007. Aceptado: 3 noviembre 2007.*

<sup>1</sup>Área de Neurocirugía del Hospital General de Puebla Eduardo Vázquez Navarro. <sup>2</sup>Dermatóloga, Hospital General de Puebla Eduardo Vázquez Navarro Correspondencia: Manuel Castillo de la Cruz. Hospital General de Puebla Eduardo Vázquez Navarro. Antiguo Camino a Guadalupe Hidalgo 11350. 72490 Puebla, Pue. E-mail drmanuelcastillo@hotmail.com

1. *Nevo sebáceo*: se le conoce como síndrome Schimmelpenning-Feuerstein-Mims, síndrome Solomon, facomatosis de nevos organoides o facomatosis nevoide de Jadassohn. Se asocia a anomalías cerebrales (neuropatía del VI o VII nervio craneal, convulsiones en el 75% de los casos que inician desde los 6 meses de edad y pueden producir retraso mental si no hay un control efectivo de dichas convulsiones), colobomas y un tumor lipodermoide de la conjuntiva. El 84% de los pacientes tienen lesiones en la cara, en promedio en el 50% de los casos las lesiones están localizadas en el cuero cabelludo (con alopecia de dicha zona), el cuello y la frente. En la mayoría de los pacientes, las lesiones aparecen en un lado del cuerpo. Las lesiones son menos obvias en la infancia porque se observan como placas suaves de color amarillo-naranja y se distribuyen a lo largo de las líneas de Blaschko y con la edad se vuelven más visibles, oscuras, verrugosas e hiperqueratóticas.<sup>1,2,5</sup>

2. *Nevo comedónico*: se le conoce también como, nevo acneiforme unilateral y, tiene como característica prominente su asociación con cataratas. Las lesiones son orificios foliculares dilatados, llenos de queratina y dan la apariencia de comedones abiertos, ocasionalmente son paralelas a las líneas de Blaschko; son generalmente unilaterales y los sitios más comunes de aparición son cara, tronco y el inicio de las extremidades. Pueden estar asociados a anomalías esqueléticas (escoliosis, vértebra fusionada o hemivértebra, espina bífida oculta, ausencia del quinto dedo), alteraciones del sistema nervioso central (epilepsia, alteraciones en el EEG, *mielitis transversa*) y cataratas.<sup>1,2,5</sup>

3. *Nevo epidérmico*: es un desorden congénito caracterizado por la presencia de los nevos epidérmicos con compromiso del sistema nervioso, oftalmológico y/o del sistema esquelético. Las lesiones en la piel pueden ser bilaterales o distribuidos en casi todo el cuerpo, tienen apariencia de placas o parches asintomáticos. La cabeza, cuello y tronco son los sitios más comunes donde aparecen.<sup>1,2,5</sup>

4. *Nevo epidérmico inflamatorio*: este tipo de SNE se caracteriza por la presencia de una placa prurítica, persistente y lineal que se presenta primero en una extremidad desde la infancia. Se describe como una lesión delgada eritematosa ligeramente papulosa y que se agrupa en una formación lineal. Con predominio en mujeres.<sup>1,2,5</sup>

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de una mujer de 24 años de edad a la que se le diagnóstica desde el nacimiento lesiones en placas de aspecto empedrado amarillentas en la piel cabelluda de la región parietal derecha que se extendían hacia la cara. A los 6 meses de edad presenta crisis convulsivas tónico-clónicas generalizadas, estuvo en tratamiento médico con antiepilépticos que después suspendió durante la infancia. Durante la adolescencia seguía bajo tratamiento médico, fue valorada y tratada por médicos especialistas, incluyendo neurólogos y neurocirujanos. Se le realizaron varios estudios de imagen con interpretación por radiólogos que coincidían en el diagnóstico de quiste aracnoideo y probable neurocisticercosis en las imágenes de tomografía y de resonancia magnética de cráneo simple y contrastado.

La paciente contaba con dos estudios de EEG que reportaban paroxismos de predominio en la región parietal derecha.

No presentaba retraso mental y fue valorada por el servicio de psiquiatría del hospital quien diagnóstico depresión leve y le recetó amitriptilina.

A la exploración física la paciente mostraba áreas de alopecia en la región parietal y frontal derechas con lesiones hiper Cromáticas e hiperqueratósicas de bordes irregulares y coalescentes en el cuero cabelludo, frente, cuello y tronco (fotografías 1A y 1B).



**Fotografía 1A.** Muestra la parte posterior del cuello de la paciente con un nevo sebáceo hiperpigmentado y verrugoso que se extiende desde la piel cabelluda, cuello y espalda. **Fotografía 1B.** Se observa un nevo sebáceo de aspecto empedrado amarillento que se extiende desde el cuero cabelludo y baja por la frente del lado derecho hasta el nasion. Se aprecia también el tumor lipodermoide en la conjuntiva de ambos ojos.

El aspecto de estas lesiones en la piel es de un gran nevo que se extiende desde el lado derecho del cuello y la espalda como una lesión lineal hiperpigmentada no pruriginosa en forma de eritema verrucoso asintomático (fotografías 2A y 2B).

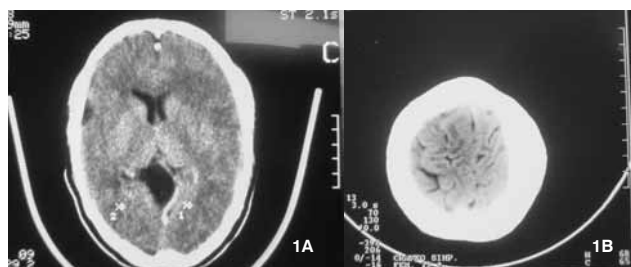
A la exploración neurológica se observaba paresia de VI nervio craneal derecho con vascularización corneal y tumor lipodermoide en la conjuntiva



**Fotografía 2A.** Se observa la extensión del nevo sebáceo de patrón lineal en el cuello del lado derecho. El ojo derecho con exoftalmo, paresia del VI nervio craneal derecho y la presencia de tumor lipodermoide que ya invadió la córnea derecha. El ojo izquierdo es el que fija la mirada pero también tiene un tumor lipodermoide que está invadiendo la córnea en su borde inferior. **Fotografía 2B.** Muestra el tumor lipodermoide de la conjuntiva del lado derecho y el nevo sebáceo lineal que produce alopecia en la región frontal derecha.

del ojo derecho con la agudeza visual disminuida; el ojo izquierdo con un tumor lipodermoide mas pequeño y sin papiledema. (fotografías 4 y 5) El resto de su exploración neurológica y física es normal.

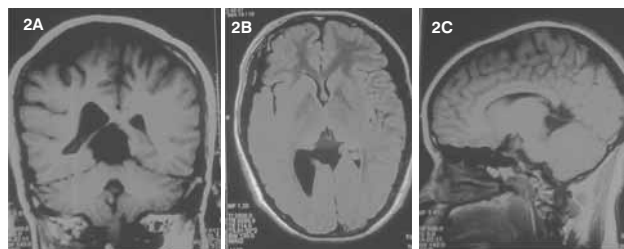
La tomografía de cráneo simple y contrastada muestra ventriculomegalia en la porción del atrio y cuerno occipital del ventrículo lateral derecho, un quiste aracnoideo en la cisterna pineal con desviación del seno recto. Se observa también aumento en el espesor de la bóveda craneana en los últimos cortes (figura 1A y 1B).



**Figura 1A.** Imagen de TAC de cráneo contrastada que muestra el quiste a nivel de la cisterna pineal y desviación del seno recto; deformidad de los cuernos ventriculares frontales, una calcificación interhemisférica anterior y una aparente zona de esquincefalia adyacente a la cisura lateral derecha. **Figura 1B.** Imagen de TAC de cráneo que muestra el aumento del espesor del cráneo en el lado izquierdo. En el resto de los cortes axiales del estudio no había angulación.

La imagen por resonancia magnética (RM) simple y contrastada mostró atrofia del hemisferio derecho, comunicación del quiste aracnoideo de la cisterna pineal con el cuerno occipital del ventrículo lateral derecho, atrofia severa del lóbulo parietal derecho y poligiria en la corteza medial del lóbulo occipital y parietal izquierdos (figura 2A, 2B y 2C).

La paciente se presentó a la consulta con crisis convulsivas generalizadas tónico-clónicas mal contro-



**Figura 2A.** Corte coronal de la RM de cráneo simple de la paciente en donde se observa atrofia del hemisferio derecho con ventriculomegalia y el quiste aracnoideo en la cisterna pineal. **Figura 2B.** Corte axial de la RM de cráneo de la paciente que muestra la comunicación que existe entre el quiste aracnoideo de la cisterna pineal con el cuerno occipital ventricular derecho. **Figura 2C.** Corte sagital paramedio derecho que muestra la poligiria del lóbulo occipital y parietal derechos y parte del quiste aracnoideo en la cisterna pineal.

ladas y por considerar un neurólogo que las lesiones intracraneales eran quirúrgicas. Las crisis tónico-clónicas se presentaban de una a dos veces por semana y cedieron con el ajuste de la dosis de difenilhidantoína y valproato de magnesio.

Se le realizó una biopsia de un fragmento del nevo y del tumor lipodermoide, el reporte histopatológico sólo confirmó que se trataba de dichas lesiones.

Con la historia clínica, y exploración física realizada a la paciente y los hallazgos de las alteraciones anatómicas en la tomografía y la RM de cráneo, así como el reporte histopatológico de las lesiones, se estableció el diagnóstico de *síndrome Schimmelpenning-Feuerstein-Mims*.

## DISCUSIÓN

Los nevos sebáceos se presentan en 0.3% de los nacimientos, por lo general se observan a esa edad de un color amarillo o naranja que sugiere hiperplasia de glándulas sebáceas. Estas lesiones se observan casi siempre en la piel de la cabeza, y cuello pero también en tronco y extremidades<sup>6</sup>.

El nevo sebáceo es una lesión congénita que se distribuye a lo largo de las líneas de Blaschko, aparece en el vertex y la zona temporal de la piel cabelluda, es una zona alopecica que después adquiere el aspecto amarillento y empedrado; se describen 3 etapas: nacimiento o alopecica, puberal o verrucosa y tumoral. Cuando el nevo sebáceo se asocia a lesiones sistémicas recibe el nombre de nevo organoide. Las lesiones sistémicas son oculares, vasculares, musculoesqueléticos y del sistema nervioso central (SNC). Las lesiones oculares van desde vascularización corneal o microftalmia, colobomas y tumores lipodermoides de la conjuntiva o de la esclera<sup>1,6,7,8</sup>.

Las líneas de Blaschko no deben confundirse con dermatomas, la distribución que tienen es en arcos en el tórax, en forma de "S" en el abdomen, en forma de "V" en línea media posterior y, menos definidas en cara y cuello. La distribución de estas líneas aparentemente sigue un patrón embriogénico no bien descrito que además de la piel afecta la grasa y los vasos sanguíneos. Estas líneas pueden representar la distribución metamérica del sistema nervioso motor autonómico para las estructuras dérmicas<sup>6</sup>.

En el presente informe, distribución y características de las lesiones dérmicas desde el nacimiento hasta la edad adulta en cabeza y cuello, al igual que las lesiones oculares sugieren el diagnóstico.

La presencia de las crisis convulsivas desde la infancia, al igual que la paresia del VI nervio craneal derecho señalan un compromiso del SNC.

Las alteraciones anatómicas del SNC que demostraron los estudios de tomografía e RM de su cráneo, son similares a las que se han descrito en estudios previos y son: asimetría del cráneo, hemimegalencefalia con asimetría del sistema ventricular y depósitos de calcio<sup>9,10,11</sup>. En este informe, la paciente presentaba asimetría del cráneo y sistema ventricular, sin la hemimegalencefalia o los depósitos de calcio. Pero también presentaba atrofia cerebral, quiste aracnoideo pineal que deformaba el trayecto del seno recto y poligiria.

Las alteraciones de la paciente en su EEG son compatibles con los hallazgos reportados también<sup>1,11,12</sup> y, aunque se refiere que llegan a tener retraso mental la valoración psiquiátrica lo descartó. Cabe mencionar que la paciente dejó de estudiar por la pérdida progresiva de la visión debido a las lesiones lipodermoides de la conjuntiva que invadieron sus córneas.

Se realizaron biopsias de un fragmento del nevo y de un fragmento del tumor lipodermoide del ojo derecho ya que el izquierdo era valioso porque era el único funcional. El reporte histopatológico de la biopsia del nevo fue de papilomatososis e hiperqueratosis y, el de las lesiones lipodermoides de colobomas que también son similares a los reportes de estudios previos<sup>7,8</sup>.

La paciente actualmente está en control de crisis convulsivas y depresión. No recibe tratamiento de las lesiones dérmicas porque los nevos sebáceos no responden a ningún tipo de manejo; se ha informado que puede usarse inyección de esteroides dentro de la lesión, criocirugía, dermoabrasión o retinoides tópicos pero sin una muy buena respuesta<sup>1</sup>. Sin embargo, en la etapa puberal o verrucosa del nevo sebáceo se tienen que remover las lesiones quirúrgica-

mente porque pueden malignizarse.

## CONCLUSIONES

El síndrome de nevos epidérmicos es una patología ya identificada y conocida por los médicos dermatólogos con una amplia descripción de las lesiones y de los diferentes tipos de entidades que existen<sup>2,5,6,13,14</sup>. El tipo de nevo epidérmico de este caso es de un nevo sebáceo que degeneró al tipo organoide al asociarse a lesiones en otros sistemas y que es conocido como síndrome Schimmelpenning-Feuerstein-Mims cuya frecuencia se reporta en 0.3% de los casos<sup>6</sup>. Lo cual indica que no es frecuente de encontrar. Debemos de considerarla toda vez que encontremos lesiones dérmicas compatibles con nevos y asociados a lesiones sistémicas, principalmente del SNC, tal como lo describen algunas de las escasas publicaciones en revistas de neurología<sup>11,12</sup>. El síndrome de nevos epidérmicos es distinta de las facomatosis y con lesiones en los estudios de imagen que ya se detectaron y que aun faltan por describir en detalle con la RM.

## REFERENCIAS

1. Robert A. Swartz. Epidermal nevus síndrome. *www.eMedicine* – March 9, 2005.
2. Su WP. Histopathologic varieties of epidermal nevus: a study of 160 cases. *Am J Dermatol* 1982;4:161-70.
3. Happle R. Epidermal nevus syndromes. *Semin Dermatol* 1995; 14:111-21.
4. Happle R. Gustav Schimmelpenning and the syndrome bearing his name. *Dermatology* 2004;209:84-7.
5. Happle R: How many epidermal nevus syndromes exist? A clinicogenetic classification. *J Am Acad Dermatol* 1991;25: 550-6
6. Bologna JL, Orlow SJ, Glick ShA. Lines of Blaschko. *J Am Acad Dermatol* 1994; 31:157-90.
7. Vidaurri-de la Cruz H, Tamayo-Sanchez L, Duran-McKinster C, et al. Epidermal nevus syndromes: clinical findings in 35 patients. *Pediatr Dermatol* 2004;21:432-9.
8. Diven DC, Solomon AR, McNeely MC, et al. Nevus sebaceus associated with major ophthalmologic abnormalities. *Arch Dermatol* 1987;123:383-6.
9. Vles JS, Degraenwe P, De Cock P, Caser P. Neuroradiological findings in Jadassohn nevus phakomatosis: a report of four cases. *Eur J Pediatr* 1985;144:290-4.
10. Allison MA, Dunn CL, Pedersen RC. What Syndrome is this? Epidermal nevus síndrome: a neurological variant with hemimegalencephaly, facial hemihypertrophy and giral malformtation. *Pediatr Dermatol* 1998;15:59-61.
11. Pavone L, Curatolo P, Rizzo R, et al. Epidermal nevus síndrome: a neurological variant with hemimegalencephaly, giral malformation, mental retardation, seizures and facial hemihypertrophy.

- Neurology* 1991;4:266-71.
12. Sasaki M, Matsuda H, Arai Y, Hashimoto T. Startle-induced epilepsy in a patient with epidermal nevus Syndrome. *Pediatr Neurol* 1998;18:346-9.
13. Roger M, McCrosin I, Commens C. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndrome. A review of 131 cases. *J Am Acad Dermatol* 1989;20:476-88.
14. Roger M, McCrosin I, Commens C. Epidermal nevi and the epidermal nevus syndrome. A review of 233 cases. *Pediatr Dermatol* 1992;9:342-4.