

Síndrome de Schimmelpenning. Asociación con anomalías cardíacas.

Autores: Paula Soler López, Eva García Cantó, Carla Miró Vicedo, Caridad Tapia Collados, Ana Fernández Bernal, Ismael Martín De Lara

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DOCTOR BALMIS, ALICANTE

INTRODUCCIÓN

El síndrome de Schimmelpenning o síndrome del nevus sebáceo (SNS) consiste en la asociación de un nevus sebáceo que se acompaña de manifestaciones extracutáneas, fundamentalmente neurológicas, oftalmológicas y esqueléticas. En menor medida, también puede afectar al sistema cardiovascular, endocrinológico o urogenital, entre otros.

DESCRIPCIÓN DEL CASO

Varón de 39+6 sg y peso 3850 g. Gestación controlada conseguida por FIV. Antecedente de polihidramnios. Al nacimiento se observan placas cutáneas amarillo-rosadas de distribución generalizada; a nivel facial incluye a ambos párpados y asocia ptosis; en hemicuerpo derecho, siguen las líneas de Blaschko y se localizan desde la región occipital hasta la parte superior de ambos miembros. También se detecta hemihipertrofia de miembro superior derecho. La RM cerebral describe un quiste a nivel de la cisura coroidea izquierda de 1,6 cm. El estudio genético en muestra cutánea es positivo para los genes HRAS y NOTCH1. A nivel cardiológico se detecta inicialmente extrasistolia supraventricular. A los 1,5 meses desarrolla flutter auricular y taquicardia ventricular que precisan ingreso en UCip con cardioversión eléctrica y tratamiento con múltiples fármacos (esmolol, digoxina, flecainida y propranolol) hasta estabilización clínica. A los 3 meses presenta nuevo ingreso en UCip por arritmia auricular y es trasladado a Centro de Referencia para posible ablación. Durante este ingreso inicia movimientos espasmódicos de los cuatro miembros y se diagnostica de Espasmos Epilépticos Asimétricos. Al alta de UCip recibe tratamiento con sotalol y vigabatrina. Posteriormente, a los 4,5 meses, se realiza ablación cardíaca y se inicia everolimus como tratamiento de la epilepsia.



DISCUSIÓN

El síndrome de Schimmelpenning es un síndrome poco frecuente, que es importante conocer dado el alcance de sus manifestaciones clínicas.

Se considera un trastorno esporádico, causado por mutaciones postcigomáticas en los genes KRAS, HRAS y NRAS.

Se presenta generalmente al nacimiento como placas amarillo-rosadas que siguen las líneas de Blaschko, con alta asociación con manifestaciones sistémicas, sobretudo a nivel del sistema nervioso central con elevado grado de discapacidad intelectual (80%) y aparición de crisis epilépticas (57%). Menos frecuentemente asocia alteraciones en otros sistemas, como la afectación cardíaca que en nuestro caso supuso una alta morbilidad y un riesgo muy elevado de mortalidad.

Por ello, el manejo de estos pacientes debe ser multidisciplinar basado en los sistemas afectados, con un seguimiento muy estrecho dado la posibilidad de aparición de nuevas manifestaciones sistémicas, potencialmente graves, a lo largo del periodo de crecimiento del niño.