



Síndrome del nevo sebáceo lineal a propósito de dos casos

Lineal nevus sebaceous syndrome regarding two cases

Aisel Santos Santos^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-3815-2136>

Leidy García Morales¹ <https://orcid.org/0000-0003-2627-4790>

Cristin María del Mar Arias Cortes¹ <https://orcid.org/0009-0002-6534-6013>

Dilenny Rocío Peguero Velasquez¹ <https://orcid.org/0009-0003-1336-8525>

Juan Carlos Padilla Reyes¹ <https://orcid.org/0009-0001-2111-844>

Karenia Joglar Hernandez¹ <https://orcid.org/0009-0002-1793-4390>

¹Instituto Nacional de Neurología y Neurocirugía. La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: aisel.santos@gmail.com

RESUMEN

Introducción: El síndrome de nevo sebáceo lineal es una enfermedad neurocutánea poco frecuente, que resulta de un mosaicismo genético con un gen dominante. Se caracteriza por un amplio espectro de anomalías con afectación multisistémica; las alteraciones del sistema nervioso central son las manifestaciones extracutáneas más frecuentes y las más comunes, la discapacidad intelectual y las crisis epilépticas.

Objetivo: Describir la evolución clínica, resultados de los exámenes complementarios y respuesta al tratamiento anticrisis en 2 pacientes con síndrome del nevo sebáceo lineal.

Casos Clínicos: El caso 1 se trata de un paciente masculino, de 13 años, con nevo sebáceo lineal en la cara (línea media y hemicara izquierda), zona con alopecia en la línea media, microftalmia izquierda, opacidad corneal del mismo lado y cuadriparesia espástica. Debutó a los 3 meses, con un síndrome de West, que evolucionó a síndrome de Lennox-Gastaut. El caso 2 es una paciente femenina, de 19 años,

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



con nevo sebáceo lineal en la cara (línea media), craneosinostosis, dismorfias, crisis epilépticas focales y discapacidad intelectual.

Conclusiones: Es una entidad infrecuente, infradiagnosticada, con afectación multisistémica; causa de epilepsia farmacorresistente y discapacidad intelectual. Su diagnóstico y tratamiento debe ser individualizado; requiere de manejo multidisciplinario.

Palabras clave: nevo sebáceo de Jadassohn; nevo sebáceo lineal; síndrome de Schimmelpenning-Feuerstein-Mims.

ABSTRACT

Introduction: Linear nevus sebaceous syndrome is a rare neurocutaneous disease that results from genetic mosaicism with a dominant gene. It is characterized by a wide spectrum of anomalies with multisystem involvement; alterations of the central nervous system are the most frequent extracutaneous manifestations, with intellectual disability and epileptic seizures being the most common.

Objective: To describe the clinical evolution, the results of complementary examinations and the response to anti-seizure treatment in two patients with linear sebaceous nevus syndrome.

Case presentation: Case 1 was a 13-year-old male patient with linear Sebaceous Nevus on the face (midline and left hemiface), area of midline alopecia, left microphthalmia and corneal opacity, and spastic quadriplegia. Debuted at three months old with West syndrome that evolved into Lennox-Gastaut Syndrome. Case 2 was a 19-year-old female patient with linear sebaceous nevus on the face (midline), craniosynostosis, dysmorphism, focal epileptic seizures, and intellectual disability.

Conclusions: It is a rare, underdiagnosed entity, with multisystem involvement; cause of drug-resistant epilepsy and intellectual disability. Its diagnosis and treatment must be individualized and requires interdisciplinary management.

Keywords: linear sebaceous nevus; nevus, sebaceous of Jadassohn; Schimmelpenning syndrome.

Recibido: 07/10/2024

Aprobado: 15/03/2025

<http://scielo.sld.cu>

<https://revmedmilitar.sld.cu>



INTRODUCCIÓN

El nevo sebáceo es un tipo relativamente común de lesión cutánea; se caracteriza por acantosis epidérmica e hiperplasia de las glándulas sebáceas que, cuando se combina con manifestaciones extracutáneas (principalmente del sistema nervioso central, ocular o esquelético), se conoce como síndrome de nevo sebáceo lineal; también nombrado nevus sebáceo de Jadassohn, síndrome de Schimmelpenning, síndrome de Solomón o síndrome del nevo organoide.⁽¹⁾ Fue descrita en 1957 por Gustavo Schimmelpenning. Es una enfermedad neurocutánea poco frecuente, que resulta de un mosaicismo genético con un gen dominante, caracterizada por una tríada clásica: nevo sebáceo, retardo mental y epilepsia. Después, Feuerstein y Mims describieron anomalías esqueléticas y oculares asociadas a las manifestaciones en la piel.⁽²⁾

Dentro de las manifestaciones cutáneas, el 84 % de los pacientes tienen lesiones en la cara; en el 50 % las lesiones están localizadas en el cuero cabelludo (con alopecia), el cuello y la frente.⁽³⁾ Las lesiones son menos obvias en la infancia, porque se observan como placas de color naranja y se distribuyen a lo largo de las líneas de Blaschko; con la edad se vuelven más visibles, oscuras, verrugosas e hiperqueratósicas.^(3,4,5)

La afectación del sistema nervioso central incluye epilepsia (61-75 %), retardo en el neurodesarrollo, discapacidad intelectual (50-60 %), déficits motores focales y alteraciones anatómicas del cerebro, que incluyen hemimegalencefalia con dilatación del sistema ventricular.^(6,7,8)

Junto con las manifestaciones neurológicas se describen anomalías esqueléticas, genitourinarias, oculares, cardíacas, intraorales y del sistema linfático.

El presente trabajo tiene el objetivo de describir la evolución, los resultados de los exámenes y la respuesta al tratamiento anticrisis, en dos pacientes con síndrome del nevo sebáceo lineal.



CASO CLÍNICO

Caso Clínico 1

Paciente masculino de 13 años de edad, que nació de un embarazo normal y parto eutócico a término. Tuvo retardo global del neurodesarrollo; a los 3 meses debutó con espasmos infantiles, hipsarritmia en el electroencefalograma (EEG) interictal y se diagnosticó un síndrome de West; las crisis se controlaban con vigabatrina.

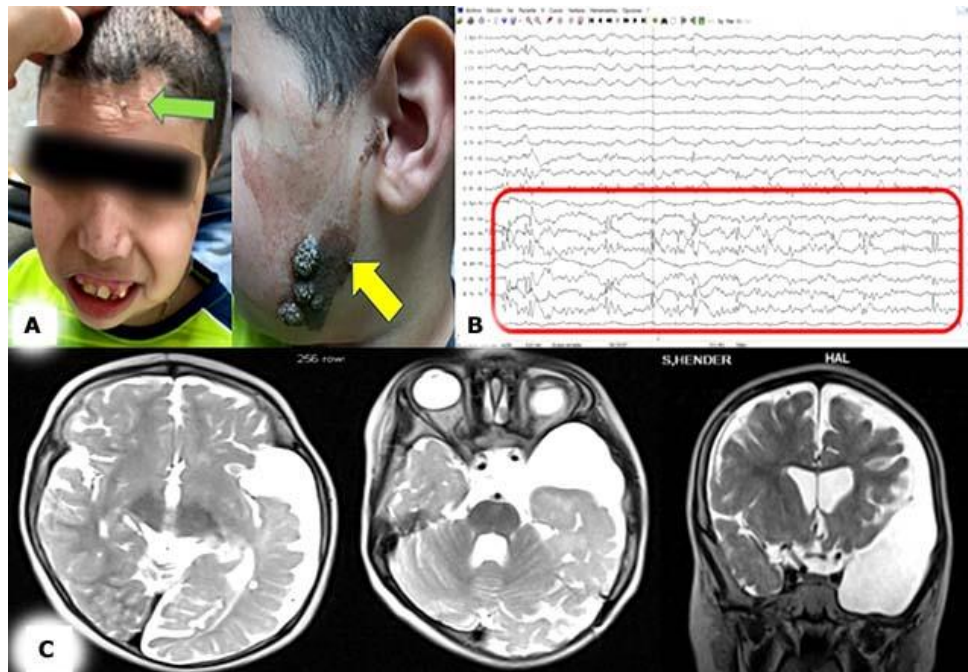
Al examen físico inicial se evidenció un nevo sebáceo lineal en la cara (línea media y hemicara izquierda), lesión macular de color marrón, asociado a un área de alopecia en el cuero cabelludo, ipsilateral. Además, microftalmía izquierda, opacidad corneal del mismo lado, anomalías dentarias y cuadriparesia espástica. No se detectaron alteraciones en otros órganos.

A los 3 años de edad, los patrones de crisis se modificaron hacia crisis tónicas axiales, ausencias atípicas y astáticas, y un patrón en EEG típico del síndrome de Lennox-Gastaut.

El tratamiento actual, sin control de las crisis, es con valproato de sodio (60 mg/kg/día), lamotrigina (5 mg/kg/día) y clonazepam (0,2 mg/kg/día).

Con la pubertad cambió la morfología del nevo sebáceo; adquirió un aspecto verrugoso y color marrón más acentuado, además, se exacerbó la espasticidad y la discapacidad intelectual.

En la resonancia magnética (RM) de cráneo 3T se evidenció hemimegalencefalia, polimicrogiria y quiste aracnoideo temporal izquierdo. El EEG mostró actividad paroxística en proyección centro-parieto-temporal derecha, sobre un fondo de disfunción cortical grave y asimetría interhemisférica (Fig. 1).



Fuente: Imagen de RM correspondiente del caso 1 ya publicada en “Actualización sobre la etiología de la epilepsia”, disponible en: <https://revneuro.sld.cu/index.php/neu/article/view/312/564>⁽⁹⁾

Fig. 1 - Caso 1. A: lesión en la frente línea media de color naranja (flecha verde). Lesión en la hemicara izquierda, verrugosa, de color marrón (flecha amarilla). B: segmento de EEG con actividad paroxística en la proyección centro-parieto-temporal derecha (cuadro rojo). C: RM cráneo secuencia T2. Hemimegalencefalia y otras malformaciones del desarrollo cortical en el hemisferio izquierdo, quiste aracnoideo temporal izquierdo.

Caso Clínico 2

Paciente femenina de 19 años de edad, nacida de parto por cesárea a las 42 semanas, con hipoxia perinatal. Tuvo retardo global del neurodesarrollo. A los 2 días de nacida debutó con crisis de inicio focal, con interrupción de la actividad, desviación ocular hacia arriba y cianosis peribucal; a los 9 meses de edad presentó estado epiléptico; a los 3 años se agregaron crisis astáticas, con traumatismos frecuentes. Continuó hasta la actualizad, con crisis caracterizadas por desviación oculocefálica a la izquierda, hiperextensión del hemicuerpo izquierdo y posterior generalización a crisis tónico-clónicas, 2 a 3 veces por semana.



Ha recibido tratamiento con carbamazepina, fenobarbital, clonazepam, clobazam y valproato, sin control de las crisis.

Al examen físico se evidenció un nevo sebáceo lineal en la cara (línea media y hemicara derecha); una segunda lesión en la región retroauricular y la cara posterior de cuello, que figuran como una lesión macular, de color marrón. Presentaba, además, múltiples dismorfias (hipertelorismo, craneosinostosis, malformaciones dentales y en el paladar, deformidades óseas y pies planos), discapacidad intelectual, hemiparesia espástica izquierda y estrabismo. Se descartaron anomalías en otros órganos.

Se realizaron estudios de RM de cráneo 3T, en los cuales se evidenciaron, hemimegalencefalia, displasia frontal y temporal, engrosamiento del diploe óseo frontal izquierdo. En el EEG hubo signos de irritación cortical focal (fronto-temporal derecha) intercrítica, de moderada intensidad (Fig. 2).

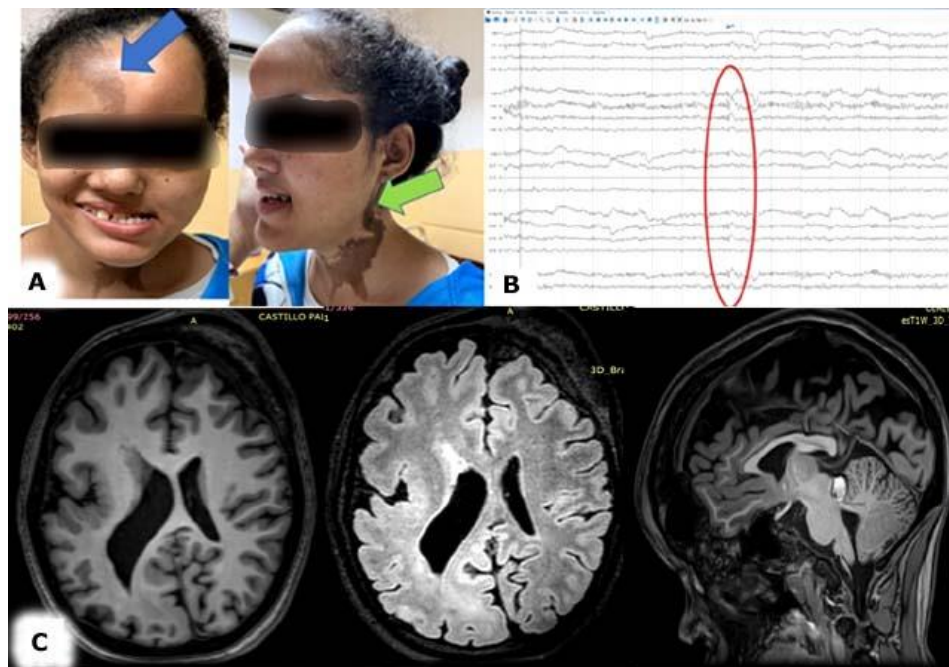


Fig. 2 - Caso 2. A: Nevo sebáceo lineal; lesión de color marrón, retroauricular y en la región anterior del cuello. B: segmento de EEG, con irritación cortical focal (fronto-temporal derecha), intercrítica (ovalo rojo). C: RM de cráneo con displasia cortical, polimicrogiria y hemimegalencefalia derecha, con dilatación ventricular ipsilateral. En el corte sagital, se muestra en el cerebelo, una lesión tumoral hipointensa en T1 y T2.



COMENTARIOS

La incidencia del nevo sebáceo en recién nacidos se estima entre 0,1-0,3 %, sin predilección por sexo o etnia.⁽¹⁾ El síndrome del nevo sebáceo lineal tiene una frecuencia relativa de 1:11 928, en la población pediátrica en general.

Cuando se describió por Gustavo Schimmelpenning, lo definió como una facomatosis esporádica, caracterizada por una tríada clásica: nevo sebáceo, retardo mental y epilepsia.^(2,4) Tiene como características distintivas, retardo del neurodesarrollo inicial y luego, discapacidad intelectual, el debut de epilepsia, con crisis focales o generalizadas, que evolucionan a la farmacorresistencia y se asocian a déficit motor, con malformaciones del desarrollo de la corteza.⁽⁶⁾

Se debe considerar este síndrome, cuando coexistan lesiones dérmicas compatibles con nevo sebáceo lineal, asociados a manifestaciones sistémicas, principalmente neurológicas. Conocer este síndrome, permite realizar un diagnóstico temprano y un tratamiento oportuno e individualizado, con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes y sus familiares.

Ética y consentimiento

Los autores obtuvieron el consentimiento informado de los padres de los pacientes para la publicación del trabajo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Sugarman J. Epidermal nevus síndromes. En: Ruggieri M, Pascual Castroviejo I, Di Rocco C, editors. Neurocutaneous Disorders: Phakomatoses & Hamartoneoplastic Syndromes. Viena, Austria: Springer; 2008. P. 547-57.
2. Toro AM, Ávila A, Arredondo MI, Ruiz AC. Síndrome de nevo sebáceo lineal [Internet]. Rev Asoc Colomb Dermatol. 2017;25(4):334–8. DOI: 10.29176/2590843x.308



3. Pandya M, Thool AR, Daigavane S. Linear nevus Sebaceous Syndrome: clinical presentation and management. Considerations [Internet]. Cureus. 2024;16(5):e60487. DOI: 10.7759/cureus.60487
4. Lihua J, Feng G, Shanshan M, Jialu X, Kewen J. Somatic KRAS mutation in an infant with linear nevus sebaceous syndrome associated with lymphatic malformations: A case report and literature review [Internet]. Medicine (Baltimore). 2017;96(47):e8016. DOI: 10.1097/MD.00000000000008016
5. Pereira da Silva M, Rodovalho B, Rodríguez G. Sebaceous nevus of Jadassohn: review and clinical-surgical approach [Internet]. Bras Dermatol. 2022;97(5):628–36. DOI: 10.1016/j.abd.2021.11.001
6. Flores-Sarnat L. Epidermal nevus syndrome. En: Dulac O, Lassonde M, Sarnat HB, Editors. Handbook of Clinical Neurology. Vol. 111 (3rd series). Pediatric Neurology Part I. Elsevier; 2013. P. 349-67.
7. 8. Kapoor S, Scanga HL, Reyes-Múgica M, Nischal KK. Somatic KRAS mutation affecting codon 146 in linear sebaceous nevus syndrome [Internet]. Am J Med Genet. 2021;185(12):3825–30. DOI: 10.1002/ajmg.a.62422
8. 9. Olaya Alamar V, Anton Almero L. Nevo sebáceo de Jadassohn. Localización atípica y síndromes asociados [Internet]. Rev Pediatr Aten primaria. 2023; 25:269-71. DOI: 10.60147/e7fed988
9. Santos Santos A, Morales Chacón LM, Dearriba Romanidy MU. Actualización sobre la etiología de la epilepsia [Internet]. Revista Cubana de Neurología y Neurocirugía. 2019 [acceso:]; 9(2):[aprox. 16 p.]. Disponible en: <https://revneuro.sld.cu/index.php/neu/article/view/312/564>

Conflictos de interés

Los autores declaran que no existen conflictos de interés.

Información financiera

No se declaran fuentes de financiamiento.



Disponibilidad de datos

Los datos utilizados para la presentación casos se encuentran en las historias clínicas de los pacientes, archivadas en el Instituto de Neurología y Neurocirugía.