

# Lipomatosis encefalocraneocutánea (síndrome de Haberland) con afectación ocular bilateral

M. López Sousa, J. Varela Iglesias, M. Bouzón Alejandro, M. Lojo Rodríguez, A. Pérez Muñuzuri y J.R. Fernández Lorenzo

Unidad de Neonatología. Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario. Santiago de Compostela. España.

La lipomatosis encefalocraneocutánea o síndrome de Haberland es una forma muy poco frecuente de síndrome neurocutáneo. Clínicamente se caracteriza por hamartomas lipomatosos en cara y cuero cabelludo, afectación ocular y malformaciones del sistema nervioso central ipsolaterales. Descrito por primera vez por Haberland y Perou en 1970, existen hasta la fecha unos 40 casos descritos. El diagnóstico diferencial con otros mosaicismos neurocutáneos como los síndromes de Delleman, Goltz, Goldenhar o Proteus puede llegar a ser muy dificultoso debido a la gran superposición que existe entre ellos. Presentamos el caso de un neonato con síndrome de Haberland con afectación ocular bilateral, mostrando la gran heterogeneidad clínica de este cuadro.

## Palabras clave:

*Lipomatosis encefalocraneocutánea. Síndrome de Haberland. Nevus psiloliparus. Síndrome neurocutáneo.*

## ENCEPHALOCRANIOCUTANEOUS LIPOMATOSIS (HABERLAND SYNDROME) WITH BILATERAL OCULAR DAMAGE

Encephalocraniocutaneous lipomatosis, or Haberland syndrome, is an unusual form of neurocutaneous syndrome. Clinically, this syndrome is characterized by unilateral lipomatous hamartomas on the scalp and face, ocular damage and ipsilateral malformations of the central nervous system. First described by Haberland and Perou in 1970, only about 40 cases have been reported to date. The differential diagnoses with other neurocutaneous mosaicism such as Delleman, Goltz, Goldenhar or Proteus syndrome may entail some degree of difficulty due to overlapping features. We report a case of Haberland syndrome in a neonate with bilateral ocular damage, illustrating the wide heterogeneity of this syndrome.

## Key words:

*Encephalocraniocutaneous lipomatosis. Haberland syndrome. Nevus psiloliparus. Neurocutaneous syndromes.*

## INTRODUCCIÓN

La lipomatosis encefalocraneocutánea es un cuadro poco frecuente perteneciente al grupo de los síndromes neuroectodérmicos. Descrito en 1970 por Haberland y Perou<sup>1</sup>, existen hasta el momento unos 40 descritos. Clínicamente se caracteriza por lesiones unilaterales en tejidos ectodérmicos y mesodérmicos: piel, ojo, tejido adiposo y cerebro.

## OBSERVACIÓN CLÍNICA

El paciente es el tercer hijo de padres no consanguíneos; nace a término mediante parto eutócico vaginal, con test de Apgar al minuto de 9 y a los 5 min de 10 y peso de 3.700 g. El embarazo transcurrió sin incidencias.

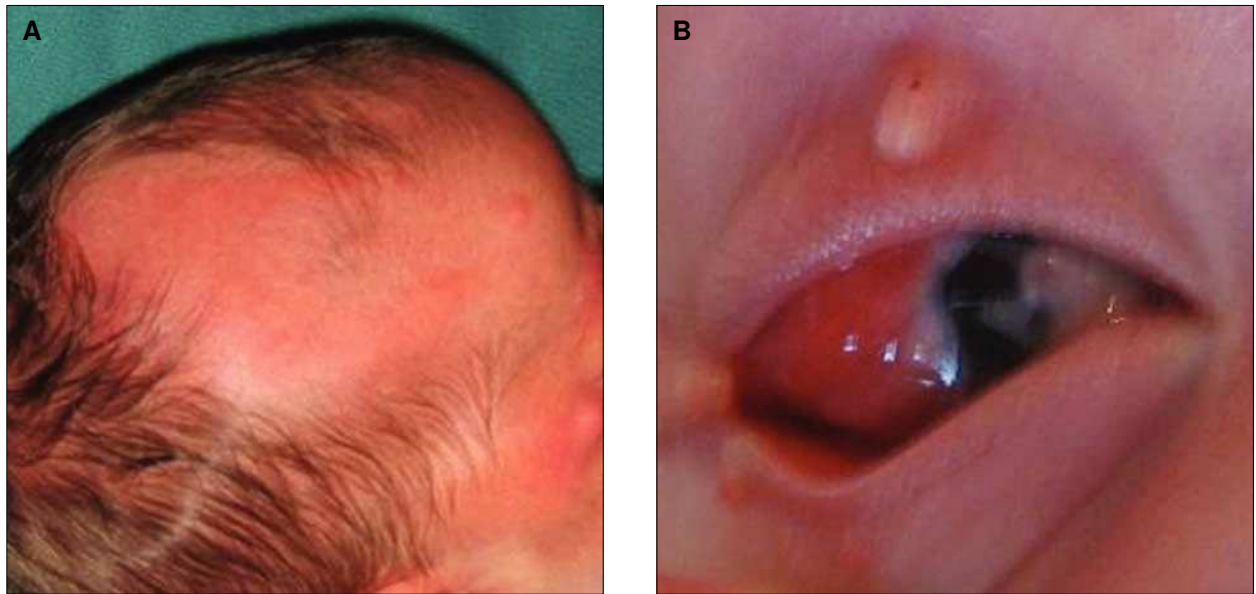
Al nacimiento, la exploración revela un área de alopecia de gran tamaño, de superficie lisa, en región parietotemporal derecha, así como varias lesiones papulonodulares perioculares y peribucales derechas de tamaño variable entre pocos milímetros y aproximadamente 1 cm de diámetro, una de ellas, situada en párpado, de forma polipoidea (fig. 1A). En ambos ojos se aprecian formaciones rojizas blandas en conjuntiva bulbar, que se extienden desde el canto externo del ojo hasta la región corneal, invadiéndola en el derecho (fig. 1B) y formando una excrescencia que protruye más de 1 cm por la hendidura palpebral en el izquierdo. La histología de la lesión

**Correspondencia:** Dra. M. López Sousa.

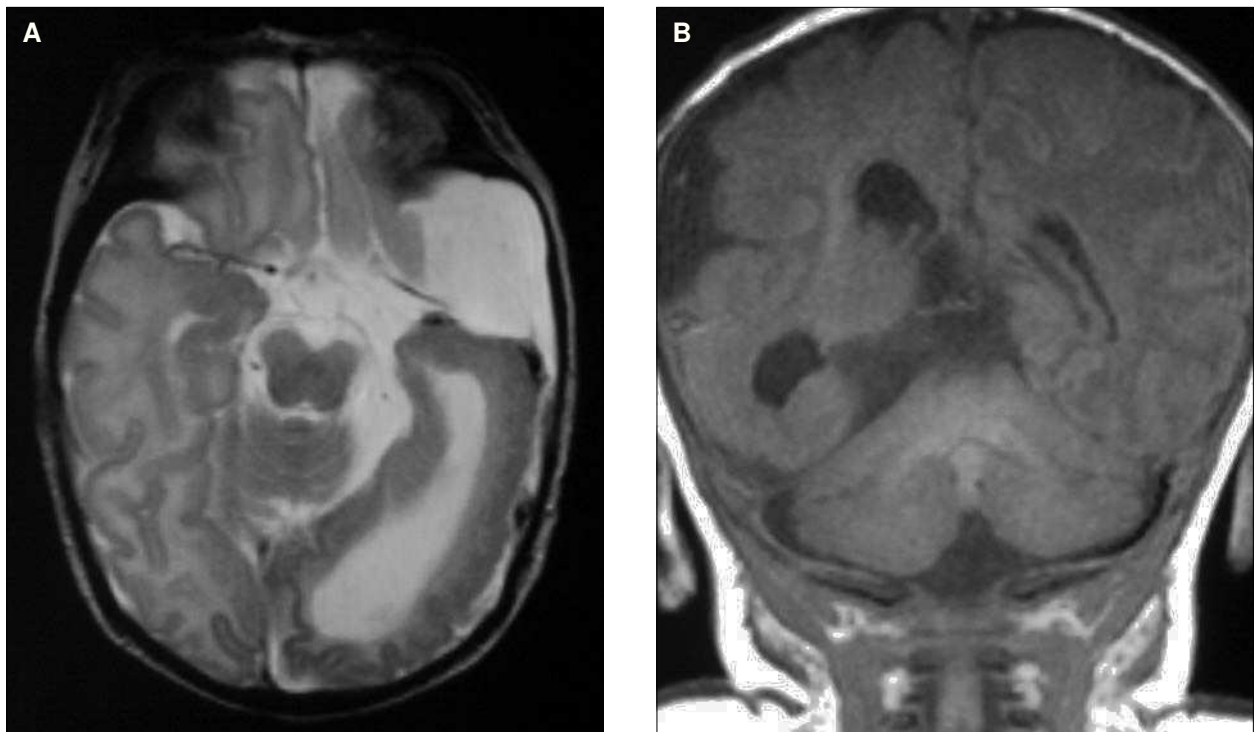
Departamento de Pediatría. Hospital Clínico Universitario.  
García Prieto, 15, 3ºB. Santiago de Compostela. España.  
Correo electrónico: lopezsousa@gmail.com

Recibido en abril de 2006.

Aceptado para su publicación en enero de 2007.



**Figura 1.** **A)** Área de alopecia en región parietotemporal derecha. **B)** Dermoide epibulbar que se extiende desde el canto externo invadiendo la córnea.



**Figura 2.** **A)** RM cerebral T2 axial; dilatación del asta occipital del ventrículo lateral derecho; displasia cortical temporooccipital con áreas de lisencefalia y polimicrogiria. **B)** RM cerebral T1 coronal; quiste aracnoideo de fosa temporal derecha e incompleta opercularización de la ínsula.

del párpado derecho revela un pólipo fibroepitelial mientras que la de conjuntiva izquierda corresponde a un hamartoma tipo coristoma.

En la RM cerebral se observa un quiste aracnoideo de fosa temporal derecha con hipoplasia secundaria de ló-

bulo temporal con incompleta opercularización de la ínsula, dilatación del asta occipital del ventrículo lateral derecho acompañada de displasia cortical temporooccipital con áreas de lisencefalia y polimicrogiria (figs. 2A y 2B), pequeños lipomas a nivel de ángulo pontocerebeloso de-

recho y angiomas leptomenígeos en espacio subaracnoideo occipital derecho.

Se realizaron serologías TORCH, VIH y hepatitis, que fueron negativas, ecocardiograma y serie ósea completa, que fueron normales.

Se hizo el diagnóstico de lipomatosis encefalocraneocutánea o síndrome de Haberland con afectación ocular bilateral.

## DISCUSIÓN

El síndrome de Haberland es una disgenesia neuroectodérmica congénita de etiología desconocida. No se han demostrado anomalías cromosómicas ni ningún patrón de transmisión genética<sup>2</sup>, aunque se cree que podría ser el resultado de una mutación somática de un gen autosómico dominante que tiene lugar en una fase muy temprana de la embriogénesis y que sólo sería compatible con la vida en forma de mosaicismo<sup>2-6</sup>.

El principal marcador de la enfermedad es la presencia en región parietal o frontoparietal de un área de alopecia nítidamente demarcada, oval o redondeada, de superficie suave y a menudo cubierta por teleangiectasias, que histológicamente corresponde a una zona con ausencia de folículos pilosos y cuerdas de tejido adiposo que penetran en dermis y que recientemente se ha denominado de *nevus psiloliparus*<sup>4,6,7</sup>. También es típica la presencia en el mismo lado de la cara de lesiones papulonodulares normocrómicas de tamaño variable en frente, mejilla y párpado y que pueden corresponder a lipomas, fibrolipomas, hamartomas o nevos de tejido conjuntivo<sup>2,3,6-8</sup>.

La afectación ocular más típica son los coristomas o dermoides epibulbares<sup>3</sup> ipsolaterales a las lesiones cutáneas y que pueden causar ambliopía al inducir opacidad corneal, defectos de refracción o ambos<sup>2,4</sup>.

A nivel del sistema nervioso central aparecen quistes aracnoideos en fosa craneal media, displasia o atrofia cortical con dilatación ventricular adyacente, pérdida de la normal opercularización de la ínsula y calcificaciones corticales<sup>2,3,8</sup>. También se han descrito lipomas, adelgazamiento del cuerpo calloso y angiomatosis leptomenín-

gea<sup>9</sup>, siempre ipsolaterales a las lesiones cutáneas. Un 60% de los pacientes presentan epilepsia y un 40% retraso psicomotor<sup>5</sup>, aunque no existe correlación entre la severidad de las malformaciones y las manifestaciones clínicas<sup>2</sup>.

En el caso que presentamos tanto los hallazgos clínicos como las pruebas de imagen y el estudio anatomopatológico son característicos de la lipomatosis encefalocraneocutánea, mientras que el hecho de que las lesiones oculares sean bilaterales confirman la gran heterogeneidad clínica de este síndrome y explica las dificultades que a menudo supone su diagnóstico.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Haberland C, Perou M. Encephalocraniocutaneous lipomatosis. Arch Neurol. 1970;22:144-5.
2. Rubegni P, Risulo M, Sbrano P, Buonocore G, Perrone S, Fimiani M. Encephalocraniocutaneous lipomatosis (Haberland syndrome) with bilateral cutaneous and visceral involvement. Clin Exp Dermatol. 2003;28:387-90.
3. Brown KE, Goldstein SM, Douglas RS, Katowitz JA. Encephalocraniocutaneous lipomatosis: A neurocutaneous syndrome. J AAPOS. 2003;7:148-9.
4. Amor DJ, Kornberg AJ, Smith LJ. Encephalocraniocutaneous lipomatosis (Fishman syndrome): A rare neurocutaneous syndrome. J Paediatr Child H. 2000;36:603-5.
5. Donaire A, Carreno M, Bargalló N, Setoanín X, Agudo R, Martín G, et al. Presurgical evaluation and cognitive functional reorganization in Fishman syndrome. Epilepsy Behav. 2005;44:0-3.
6. Tambe KA, Ambekar SV, Bafna PN. Delleman (oculocerebrocutaneous) syndrome: Few variations in a classical case. Eur J Paediatr Neurol. 2003;7:77-80.
7. Torrelo A, Bonete MC, Nieto O, Asial R, Colmenero I, Winik B, et al. Nevus psiloliparus and aplasia cutis: A further possible example of didymosis. Paediatr Dermatol. 2005;22:206-9.
8. Nowaczyk MJ, Mernagh JR, Bourgeois JM, Thompson PJ, Jurrriaans E. Antenatal and postnatal findings in encephalocraniocutaneous lipomatosis. Am J Med Genet. 2000;91:261-6.
9. Parazzini C, Triulzi F, Russo G, Mastrangelo M, Scotti G. Encephalocraniocutaneous lipomatosis: Complete neuroradiologic evaluation and follow-up of two cases. AJNR. 1999;20:173-6.