

HOSPITAL GENERAL DOCENTE “ALEIDA FERNÁNDEZ CHARDIET”.

## DEGENERACIÓN MALIGNA DE NEUROFIBROMA MEDIASTÍNICO.

*Dra. Mercedes A. Zayas Díaz<sup>1</sup>, Dra. Isabel Fernández Castro<sup>1</sup>, Dr. Eyder Hernández Correa<sup>1</sup>.*

1. Especialista de I grado en Medicina Interna

### RESUMEN.

Se presenta el caso de una paciente de 34 años de edad, portadora de una neurofibromatosis de VON RECKLINGHAUSEN tipo 1, con dolor torácico irradiado a abdomen, fiebre y sintomatología respiratoria; en la cual aparecieron como hallazgos imagenológicos, una masa tumoral que ocupaba gran parte del hemitórax derecho con derrame pleural asociado. La histología demostró la etiología neurofibromatosa del tumor con degeneración maligna, así como el desplazamiento e infiltración de estructuras vecinas.

Descriptores de Cs: **NEUROFIBROMATOSIS.**

La neurofibromatosis fue descrita como entidad en 1882<sup>1,2</sup> por Von Recklinghausen y se identificó como un trastorno hamartomatoso debido a un desorden neuroectodérmico que frecuentemente se asocia con alteraciones endocrinas (acromegalia, enfermedades tiroideas, hiperparatiroidismo, etc.) así como lesiones óseas (malformaciones, cifoescoliosis y pseudoartrosis)<sup>1-3</sup>

En la actualidad están identificadas dos variantes de neurofibromatosis: La tipo 1 o Enfermedad de Von Recklinghausen propiamente dicha y la tipo 2. La tipo 1 con criterios clínicos muy bien definidos, una frecuencia de 1x3000, afectando por igual a ambos sexos y a todas las razas. El trastorno genético se localiza en la región centromérica del cromosoma 17, teniendo un carácter autosómico dominante<sup>4-5</sup>.

La tipo 2 por su parte tiene una frecuencia de 1x40 000 a 1x1 000 000 (según diferentes autores); también tiene carácter autosómico dominante, afectando en igual proporción a ambos sexos y a todas las razas. El trastorno genético se localiza en el centro del brazo largo del cromosoma 22<sup>3,4,5</sup>.

Elementos distintivos de las dos variantes clínicas de neurofibromatosis.

## ENF. DE VON RECKLINGHAUSEN.

- Seis o más manchas " café con leche " de más de 1.5 cm. de diámetro en el adulto.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o uno de tipo flexiforme.
- Hiperpigmentación axilar, inguinal o inframamaria o en flexuras.
  - Dos o más nódulos del LISH.
  - Presencia de glioma óptico.
- Lesiones óseas características con o sin pseudoartrosis.
- Parentesco de primera línea o grado estrecho de parentesco con personas portadoras de neurofibromatosis.

### TIPO 2

- Neurinomas del acústico bilaterales.
- Tumores del sistema nervioso central en el 50% de los casos.
- Raro en la infancia, manifiesto entre 2<sup>da</sup> y 3<sup>ra</sup> décadas.
- El resto de la sintomatología es común con la neurofibromatosis tipo 1<sup>3-5,6</sup>.
- Estos elementos están presentes en el caso en discusión.

### Tumores asociados a la neurofibromatosis tipo 1

- Tumores intratorácicos, subpleurales y mediastínicos (15%), (el 10% de estos tumores son malignos).
- Glioma óptico (15-20%).
- Feocromositoma (15%).
- Neurofibromas plexiformes.
- SCHWANNOMAS (mediastino posterior).
- Meningocele torácico.
- Rabdomiosarcomas.
- Tumor de WILMS.
- Leucemias Ph (-).
- Tumores múltiples del plexo de AUERBACH del colon.
- Degeneración sarcomatosa de neurofibromas y SCHWANNOMAS. 5, 6, 7,8

Este caso resulta curioso y nos motivó debido a la baja frecuencia de malignización de estos tumores y la gran magnitud que adquirió el tumor manteniéndose durante mucho tiempo.

### **PRESENTACIÓN DEL CASO.**

Paciente femenina, de la raza blanca, de 34 años de edad con antecedentes patológicos familiares de neurofibromatosis (madre y dos tías maternas) y de ser portadora de esta enfermedad, que refiere además de haber sido intervenida quirúrgicamente en dos ocasiones de " nódulos tiroideos ". Acude al hospital aquejando dolor en hipocondrio derecho y en región infraescapular derecha que se aliviaba usando dipirona oral. Además refería fiebre de 38°C de dos días de evolución, tos productiva y expectoración purulenta.

Al examen físico se constató: Hemitórax derecho abombado, disminución de la excursión respiratoria y ausencia de estertores. Ligera Polipnea superficial (FR: 28xmin).

El examen del aparato cardiovascular y del abdomen fue negativo.

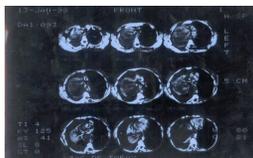
En la piel se encontró tendencia a la hiperpigmentación sobre todo en el segmento tóraco-abdominal y mamas, presencia de manchas " café con leche " en número de 10-12 agrupadas en región paraesternal y neurofibromas múltiples en tórax, abdomen y miembros, zonas donde también se apreciaban numerosas efélides y nevos hiperpigmentados.

### Exámenes de laboratorio

1. hemograma: Hb-9,8 g/l, leucocitos- $9 \times 10^9$  P-85 L-14 Eo-01
2. Eritrosedimentación: 74 mm

### Imagenología

- I. Rx tórax (PA): Anomalías costales en hemitórax izquierdo (2<sup>da</sup> y 3<sup>ra</sup> costilla " en tenedor "). Opacidad total de hemitórax derecho con desplazamiento contralateral del mediastino.
- II. Rx tórax lateral: Masa de aspecto tumoral con derrame pleural de mediana intensidad ocupando el hemitórax derecho.
- III. Ultrasonido torácico: Derrame pleural derecho. Formación ecogénica de aproximadamente 112 mm. De diámetro con distorsión de textura central que ocupaba 2/3 superiores del hemitórax derecho.
- IV. TAC pulmón: Se corrobora derrame pleural. Tumor subyacente con calcificaciones, atelectacia asociada, desplazamiento de estructuras mediastinales. Deformidad de la columna dorsal y las costillas.
- V. Mielo-TAC: Desorganización de las vértebras dorsales por compresión del tumor mediastinal. Subluxación de D<sub>6</sub>, D<sub>7</sub> y D<sub>9</sub> con osteolisis de las mismas.



### Estudios Anatomohistológicos y Microbiológicos

- a. Estudio BAAR del líquido pleural: negativo.
- b. Estudio bacteriológico: no crecimiento bacteriano.

- c. Estudio citológico: Abundantes hematíes y células mesoteliales: no se aprecian células atípicas.

Después de valoración multidisciplinaria se decide el tratamiento quirúrgico. Se realizó resección del tumor mediastínico realizándose biopsia transoperatoria cuyo resultado fue. Tumor de nervio periférico de bajo grado de malignidad (15 cm. de diámetro mayor) en correspondencia con neurofibrosarcoma.

## **COMENTARIO.**

Estamos en presencia de una paciente portadora de una neurofibromatosis tipo 1 de Von Recklinghausen en la que están presentes cinco de los postulados diagnósticos planteados siendo significativo el hecho de padecer un tumor de crecimiento intratorácico de gran magnitud con escasa sintomatología (el dolor aparece como primer síntoma diez días antes del ingreso) .

La frecuencia de tumores en estos pacientes es mayor que en el resto de la población y la malignización de los mismos es considerada, una fase evolutiva en el cuadro clínico<sup>7-9-10</sup>, sobre todo la degeneración de neurofibromas, existiendo una importante evidencia de degeneración sarcomatosa de los neurofibromas y los Schwannomas (10%)<sup>8</sup>. Sobre todo las de tipo plexiforme.

Un gran número de autores coinciden en que los neurofibromas cutáneos, sobre todo los pedunculados no tienden a malignizarse, no ocurriendo así con los mediastínicos ni con los plexiformes infiltrantes<sup>3, 6</sup>.

También se plantea que la mayoría de los pacientes tiene una vida normal con escasa sintomatología<sup>3, 4,8</sup>, lo curioso del caso que se expone es que, a pesar de la gran dimensión del tumor intratorácico con compromiso de las estructuras óseas vecinas, este haya transcurrido sin manifestaciones motoras, ni sensitivas, ni alteraciones de la dinámica ventilatoria por compresión.

Es significativo además, que a pesar de la infiltración de las vértebras vecinas con luxación y osteolisis de las mismas no se hayan comprobado infiltración ni metástasis en otras áreas cercanas o a distancia, tal vez explicable por la baja malignidad que, histológicamente, fue demostrada.

## **AGRADECIMIENTO.**

Le agradecemos al estudiante 4<sup>to</sup> año de Medicina Yoel González Corrales su colaboración para la realización de este trabajo.

## **REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.**

1. Capítulo 70 Trastornos de los nervios periféricos. En: Berkow R, editor. Manual Merck. Barcelona: Océano; 1987.p. 355-65.
2. Domonkos AN. Neurofibromatosis múltiple (Enfermedad de Von Recklinghausen). En: Andrews: tratado de Dermatología. Ciudad de La Habana: Científico-Técnica; 1983; T 2.p.

716-7.

3. Gelehter TD. Chapter 175 Phakomatoses Neurofibromatosis. En: Stein JH, editor. Internal Medicine. 4 ed. St. Louis: Mosby; 1994. p. 1483-7.
4. 417 Facomatosis En: Bennett JC, Plum F, editors En: Cecil tratado de Medicina Interna. 20 ed. México: Mc Graw Hill interamericana; 1988; Vol. 3. p. 2375-6.
5. Thomas PK. Enfermedades hereditarias. En: Bodley Scott R. Price´s: Medicina Interna. Madrid: Espasa; 1982; Vol. 2. p. 1804-6.
6. Kelley E. Textbook International Medicine. 2 ed. 1992.
7. Daly WJ, Cline MJ, Hutton JJ, Kohler PO, et al. Otras enfermedades pulmonares. En: Stein JH editor. Medicina Interna. Ciudad de La Habana: Científico-Técnica; 1984; T.1-A. p. 426.
8. Neurofibromatosis. En: Bodly Scott R. Price´s: Medicina Interna. Madrid: Espasa; 1982.
9. Toro G; Domínguez A, Costero I, García Maldonado E, et al. Patología del sistema nervioso. En: Correa P. Texto de Patología. 2 ed. México: La Prensa Médica Mexicana; 1975. p. 747-50.
10. Cotran RS, Kumar V, Collins T. Neurofibromatosis Tipo 1 y 2. En: Robins: patología estructural y funcional. Madrid: Mc Graw-Hill; 2000. p. 173-5.

## **SUMMARY.**

A case of a female 34 years old patient carrier of VonReuckunghausen type 1 with toracic pain irradiated to the belly, fever and respiratory sintomatology in which appeared as imagenologic findings,a tumoral mass which occupied a big part of the right hemitorax asociated with pleural effusion was presented.

Subject headings: **NEUROFIBROMATOSIS**

[Indice Anterior Siguiente](#)