

HOSPITAL UNIVERSITARIO
"ARNALDO MILIÁN CASTRO"
SANTA CLARA, VILLA CLARA

INFORME DE CASO

NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Por:

Dra. Teresa de los A. Casanova Rodríguez¹, Dr. Cecilio González Benavides² y Lic. Sergio A. Rodríguez Jiménez³

1. Especialista de I Grado en Oftalmología. Máster en Longevidad satisfactoria. Hospital Universitario "Arnaldo Milián Castro", Santa Clara, Villa Clara. Asistente. ISCM-VC. e-mail: teresacr@capiro.vcl.sld.cu
2. Especialista de I Grado en Medicina General Integral y en Angiología. Hospital Universitario "Arnaldo Milián Castro", Santa Clara. Villa Clara. Asistente. ISCM-VC. e-mail: ceciliogb@hamc.vcl.sld.cu
3. Licenciado en Enfermería. Hospital Universitario "Arnaldo Milián Castro". Santa Clara, Villa Clara.

Descriptor DeCS:

NEUROFIBROMATOSIS 1

Subject heading:

NEUROFIBROMATOSIS 1

La neurofibromatosis (NF) es un trastorno hereditario caracterizado por la formación de neurofibromas (tumores que involucran al tejido nervioso) en la piel, tejido subcutáneo, nervios craneales y los nervios de la base de la columna vertebral^{1,2}. Existen dos formas principales: la NF-1 (antes conocida como neurofibromatosis periférica o enfermedad de Von Recklinghausen) y la NF-2 (antes conocida como neurofibromatosis acústica bilateral, neurofibromatosis central o schwannoma vestibular)².

La neurofibromatosis 1 (NF-1) o Von Recklinghausen se caracteriza por la formación de neurofibromas³; es una enfermedad autosómica dominante, aparece en familias sin antecedentes de haberla padecido, como resultado de una nueva mutación genética en el espermatozoide o en el óvulo^{2,3}. Es causada por anomalías en uno de los genes que codifican una proteína llamada neurofibromina^{2,4}. La incidencia mundial es de 1:4000; el gen de la NF-1 está localizado en el brazo largo del cromosoma 17.³

Existen criterios diagnósticos de la enfermedad y debe cumplir dos de ellos o más⁵⁻⁷:

- Manchas color "café con leche" en la piel
- Fractura de los huesos largos de la pierna durante la niñez
- Pecas en la axila o la ingle
- Dolor (asociado con los nervios periféricos afectados)
- Tumores elásticos de la piel llamados neurofibromas nodulares
- Tumores blandos que pueden presentar un color oscuro, llamados neurofibromas plexiformes
- Dos o más nódulos de Lisch
- Presencia de glioma óptico

Presentación del paciente

Paciente femenina de 44 años, que tenía antecedentes familiares de que la madre presentaba manchas de color café con leche y neurofibromas, y falleció por insuficiencia cardíaca. La paciente nació con la pierna derecha más larga que la izquierda y a los siete años fue operada del pie izquierdo. Ya presentaba manchas color café con leche en la piel. El crecimiento del miembro inferior derecho siempre fue más acelerado que el del izquierdo.

A los 18 años comenzó con aumento de volumen del miembro inferior derecho, que se inició por la cara interna del muslo. Aparecieron múltiples neurofibromas; a los 20 años sufrió caída y golpe en el muslo, y fue operada por el especialista en Angiología al presentar rotura de vasos; a los 21 años se le diagnosticó neurofibromatosis tipo I. El aumento de volumen del miembro inferior derecho continuó de manera lenta y progresiva.

A los 37 años fue operada y se le extirparon 4 Kg de la masa tumoral de este miembro; después volvió a crecerle de manera lenta, lo que llegó a deformarle totalmente esa extremidad y convertírsela en una masa amorfa de 25 Kg de peso. Actualmente, a los 44 años, deambula con mucha dificultad, con bastón; ha sido ingresada en repetidas ocasiones en la sala de Angiología por presentar linfangitis en esa extremidad y varicotrombosis. Fue ingresada en el 2007 para realizarle estudios por las especialidades de Angiología, Neurología, Oftalmología y Dermatología.

Al realizar el examen físico se observaron más de 10 manchas de color café con leche en la espalda, región torácica, abdominal, en miembros superiores, así como múltiples neurofibromas (Fig 1). La paciente es de constitución delgada y su peso habitual antes del aumento de volumen del miembro inferior derecho era de 45 Kg; actualmente pesa 67 Kg por el aumento de volumen de muslo y pierna derechos en aproximadamente 22 Kg (Fig 2). Examen vascular: A nivel de la región inguinal derecha, se palpa una dilatación venosa superficial que desaparece en el tercio superior de la pierna, en el interior de la masa tumoral. Pulso femoral presente, con frémito y soplo. Pulso poplíteo imposible de palpar. Pulso pedio y tibial posterior presentes. Tercio inferior de la pierna y pie derechos de características normales (Fig 3). Examen Oftalmológico: Agudeza visual 0,8 en ambos ojos (AO), que llega a 1,0 con corrección; tensión ocular en AO normal; en la biomicroscopia, a nivel de la superficie anterior del iris, se observan pequeños lunares de color marrón claro u oscuro, con más de cinco en ambos ojos y pequeñas acumulaciones de pigmento. Fondo de ojo: normal.



Fig 1 Manchas de color café con leche en la espalda.



Fig 2 Aumento de volumen de muslo y pierna derechos.



Fig 3 Dilatación venosa superficial a nivel de la región inguinal.

Se le realizaron diversos estudios complementarios: Rayos X de rodilla derecha: Marcado aumento de las partes blandas periarticulares en miembro inferior derecho. Pérdida de la relación articular de los huesos que conforman la articulación de la rodilla, y marcada disminución de la interlínea articular con esclerosis subcondral. Marcada osteoporosis a nivel de los huesos del miembro inferior derecho. Insuflación de las epífisis distal de fémur y proximal de la tibia. El electroencefalograma, los potenciales evocados visuales, rayos X de tórax, así como la tomografía axial computadorizada como método diagnóstico⁴ de cráneo simple y órbita, fueron normales. Duplex vascular: Se aprecia una gran turbulencia a nivel de la arteria femoral con tres componentes. Sistema venoso profundo: permeable.

Comentario

En este caso, no usual en nuestro medio, la interacción de varias especialidades permitieron un mejor diagnóstico, así como un mejor seguimiento y evolución. Se trata del primer caso conocido en el servicio de Oftalmología de nuestro hospital, con seis de los postulados diagnósticos; el más específico de la especialidad fueron los nódulos de Lisch, y el más sorprendente, los tumores cutáneos, que se pueden considerar en tres grupos de neurofibromas: cutáneos, subcutáneos y plexiformes³. Con la paciente se ha mantenido una actitud conservadora hasta estos momentos; solo ha recibido tratamiento en dependencia de las complicaciones que ha ido presentando. Como se plantea en la literatura consultada, no existe un tratamiento específico¹, ni curación para la NF-1, pero hay maneras de tratar algunos de sus efectos: se pueden extirpar los tumores de la piel que causan dolor o desfiguración mediante intervención quirúrgica; sin embargo, con frecuencia vuelven a crecer, como ocurrió en esta paciente^{1,2}. Además, la mayoría de estos enfermos tiene una vida normal, con escasos síntomas y signos^{1,2}. Se comprobó, mediante la tomografía axial computadorizada de órbita, que no existía glioma del nervio óptico; solo en las alteraciones oculares se observaron los nódulos de Lisch⁵. Muchos autores coinciden en que los neurofibromas cutáneos, sobre todo los pedunculados, no tienden a malignizarse; no ocurre así con los mediastínicos ni con los plexiformes infiltrantes^{4,5}. El diagnóstico clínico se basa fundamentalmente en las manifestaciones cutáneas: manchas de color café con leche en las regiones axilar o inguinal y neurofibromas³.

Referencias bibliográficas

1. Enciclopedia médica en español: neurofibromatosis [monografía en Internet]. Madrid: Medlineplus; 2006 [citado 15 Ene 2008]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001289.htm>
2. National Library of Medicine [homepage on the Internet]. U.S: National Institutes of Health | Department of Health & Human Services; c2004-2006 [updated 2007 Sep 23; cited 2008 Jan 27]. Available from: <http://www.nacersano.org/centro/9388-9979.asp>
3. Barnés Domínguez JA. Neurofibromatosis tipo 1 [monografía en Internet]. La Habana: Universidad Virtual, Cátedra “Manuel Fajardo”; 2006 [citado 15 Ene 2008]. Disponible en: <http://www.uvfajardo.sld.cu/Members/jbarnes/neurofibromatosis-tipo-1.htm>
4. Vega-Vega M, Orlich-Carranza C, Valverde-Lozano H. Schwannoma de colon. Reporte de un caso. Acta Med Costarrica. 2003 Jun;45(2):77-9.
5. Jerez Olivera E, Ruiz Pérez A, Baeta Bayon L, Cabrera Marrero B, Crespo LLorden A, Cardona Guerra P. Glioma del nervio óptico. A propósito de un caso. Arch Soc Canaria Oftalmol [serie en Internet]. 2006 [citado 12 Ene 2008];(17):[aprox 12 p.]. Disponible en: <http://www.ofthalmol.com/sco/revista-17/17sco14.htm>
6. Zayas Díaz MA, Fernández Castro I, Hernández Correa E. Degeneración maligna de neurofibroma mediastínico. Rev Ciencias Med La Habana. Hospital General Docente “Aleida Fernández Chardiet” [serie en Internet] 2004 [citado 12 Ene 2008];10(1):[aprox 6 p.]. Disponible en: http://www.cpicmha.sld.cu/hab/vol10_1_04/hab04104.htm
7. Ropper AH, Brown RH. Developmental diseases of the nervous system. In: Adams and Victor's principles of neurology. 8th ed. New York: McGraw-Hill Interamericana; 2005. p. 850-94.

Recibido: 27 de mayo de 2008

Aprobado: 22 de julio de 2008