

NEUROFIBROMA PLEXIFORME EN EL TRACTO GENITAL: UNA MANIFESTACIÓN INUSUAL DE LA NEUROFIBROMA- TOSIS TIPO 1. PRESENTACIÓN DE CASOS.

Dres. V. Irrazábal*, E. Hernández*, L. González*, Andrés García Bayce**.

RESUMEN

La enfermedad de von Recklinghausen o neurofibromatosis tipo 1 (NF 1) es una enfermedad neurocutánea, multisistémica, de origen hereditario autosómico dominante, con una incidencia actual de 1 por cada 3000 niños. Sus formas de presentación son variadas, pero se caracterizan por la coexistencia de manifestaciones cutáneas como las manchas café con leche y efélides (pecas), deformidades óseas, nódulos de Lisch y neurofibromas. Los neurofibromas son tumores benignos de la vaina neural. La lesión distintiva de NF 1 es la presencia de neurofibromas plexiformes, que afectan aproximadamente al 30% de los pacientes, predominantemente en el sistema musculoesquelético. Pueden presentarse a cualquier edad y desarrollarse en cualquier parte del cuerpo, aunque los neurofibromas viscerales ocurren en menos de 1 % de pacientes con NF 1. El tracto gastrointestinal y la vejiga urinaria son la localización más frecuente de afectación visceral. La localización genital es muy rara, siendo la vulva la parte más común del sistema genital femenino involucrado, pero rara vez se ha informado en la vagina, el cuello uterino, el útero o los ovarios. Aún más infrecuentes son los neurofibromas que involucran los genitales en los hombres. A pesar de ello, ante el hallazgo de una masa a dicho nivel, es un diagnóstico que debe tenerse en cuenta, especialmente en pacientes con neurofibromatosis.

Reportamos dos casos en pacientes pediátricos con diagnóstico de NF 1 y neurofibromas genitales y su correlación imagenológica. Ambos ocurridos durante el año 2019 en servicios de salud de los departamentos de Montevideo y Maldonado - Uruguay, y sometidos a tratamiento quirúrgico con diagnóstico anatomopatológico de neurofibroma plexiforme. Se presentan dado su interés por la excepcionalidad de los casos.

Palabras clave: Neurofibromatosis, neurofibromatosis periférica, enfermedad de von Recklinghausen, neurofibroma, neurofibroma plexiforme

ABSTRACT

Von Recklinghausen's disease or neurofibromatosis type 1 (NF 1) is a neurocutaneous, multisystemic, hereditary autosomal dominant disease, with an incidence of 1 per 3000 children. The clinical presentation is varied, but it is characterized by the coexistence of cutaneous lesions such as café au lait spots and freckles, skeletal deformities, Lisch nodules, and neurofibromas. Neurofibromas are benign tumors of the neural sheath. The distinctive lesion of NF 1 is the presence of plexiform neurofibromas, affecting approximately 30% of patients, predominantly in the musculoskeletal system. They can occur at any age and may be found at essentially any site, although visceral neurofibromas occur in less than 1% of patients with NF 1. The gastrointestinal tract and urinary bladder are the most frequent location of visceral involvement. Genital localization is very rare, being the vulva the most common part of the female genital system involved, but it has rarely been reported in the vagina, cervix, uterus or ovaries. Even more infrequent are neurofibromas that involve genitals in men. However, this diagnosis should be considered when facing a patient with a mass in that location, especially in patients with neurofibromatosis.

We report two cases in pediatric patients with diagnosis of NF 1 and genital neurofibromas and their imaging correlation. Both occurred during 2019 in health services of the departments of Montevideo and Maldonado - Uruguay, and underwent surgical treatment with histopathological diagnosis of plexiform neurofibroma. They are presented due to the interest in the exceptionality of the cases.

Keywords: Neurofibromatosis, peripheral neurofibromatosis, von Recklinghausen disease, neurofibroma, plexiform neurofibroma

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis (NF) se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos o facomatosis (del griego Phakos, que

significa mancha o lunar). Muestra un amplio espectro de expresión clínica con anomalías neurocutáneas y afectación de múltiples órganos y sistemas. Comprende dos trastornos genéticos separados, caracterizados

* Residente de

Imagenología

** Prof. Agdo. Depto.

de Imagenología del

Hospital de Clínicas

Mail: victoriarrabal@

gmail.com

por la formación de tumores que rodean los nervios y una variedad de otras características patológicas. Existen dos tipos diferenciados: la neurofibromatosis tipo 1, que se asocia comúnmente con tumores de la vaina de los nervios periféricos, y la neurofibromatosis tipo 2, que afecta principalmente al sistema nervioso central.

La más frecuente es la NF 1, también conocida como la enfermedad de von Recklinghausen, con una incidencia actual de 1 cada 3000 nacimientos^(1,2,3). El primero en describir lo que ahora conocemos como NF 1 fue el médico y botánico suizo Rudolph Albert von Kölliker en 1860. Más adelante, en 1882, Friedrich Daniel von Recklinghausen, médico y patólogo alemán, elaboró la

descripción clásica y describió con precisión los diversos hallazgos como entidad única. En 1923, Van der Hoeve incluyó la neurofibromatosis entre las facomatosis, al lado de esclerosis tuberosa, angiomas retinocerebelosa de von Hippel-Lindau, síndrome de Sturge-Weber y otras más.⁽⁴⁾

La lesión distintiva de NF 1 es el neurofibroma plexiforme, que puede desarrollarse en cualquier parte del cuerpo, siendo la localización en el tracto genital excepcional. Por este motivo consideramos de interés la presentación de dos pacientes pediátricos con diagnóstico de NF 1 y neurofibromas genitales vistos en el año 2019 en servicios de imagenología de nuestro país.

PRESENTACIÓN DE LOS CASOS

CASO 1

Paciente de sexo femenino, 6 años, con antecedentes personales de neurofibromatosis tipo 1 diagnosticada en edad de lactante e hidrocefalia con derivación ventrículo-peritoneal. Padre con neurofibromatosis tipo 1.

Es traída a la puerta de emergencia del Hospital Pediátrico del Centro Hospitalario Pereira Rossell por episodios de dolor abdominal de algunas semanas de evolución, de moderada intensidad, que cedían espontáneamente.

Al examen físico se destacaba a la palpación abdominal tumoración de aproximadamente 4 cm a nivel de hipogastrio, móvil e indolora, por lo que se solicitó ecografía de abdomen y aparato urinario. En dicho estudio se evidenció lesión sólida en topografía uterina, lateralizada a derecha, de 62 mm x 44 mm x 35 mm (en sus diámetros L, T y AP), de ecogenicidad heterogénea con algunos tractos ecogénicos (Fig. 1). Presentaba vascularización al Doppler

color (Fig. 2). No se identificó el útero normal. El resto del estudio ecográfico no presentó otros hallazgos patológicos. Se planteó que dicha lesión podía estar en relación a la patología de base (neurofibromatosis tipo 1), por lo que se completó la valoración con resonancia magnética (RM). En la RM se observó una masa a nivel retro-vesical, lateralizada a derecha, que se relacionaba con el recto por detrás (Fig. 3). Presentaba contornos lobulados y era isointensa en T1 en relación al músculo y de señal heterogénea en T2, con una hipointensidad central e hiperintensidad periférica, configurando el signo de la diana o target-like (Fig. 4). La lesión sustituía el útero e impresionaba comprometer la pared vesical posterior, desplazando a la vejiga hacia adelante. Por detrás se relacionaba con el recto y se extendía inferiormente comprometiendo la totalidad de la vagina hasta el introito. En las secuencias dinámicas con gadolinio en fase arterial, portal y tardía se observó captación heterogénea del medio de contraste (Fig. 5).

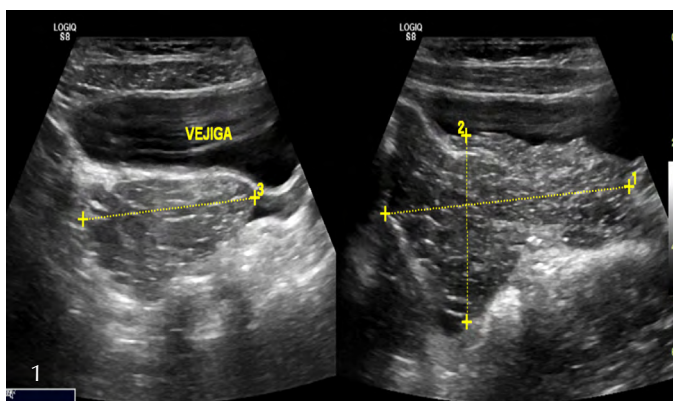


Figura 1. Caso 1. Ecografía en modo B.
Corte transversal a nivel de hipogastrio. Lesión sólida por detrás de la vejiga, de ecogenicidad heterogénea. No se identifica útero normal.

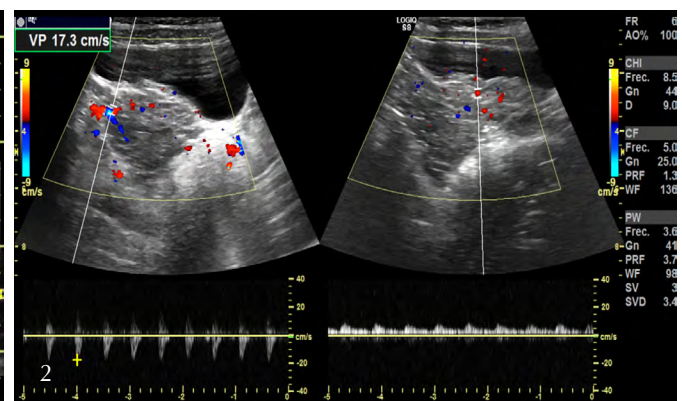


Figura 2. Caso 1. Ecografía en modo B con Doppler color.
Corte transversal a nivel de hipogastrio. Lesión con vascularización central.

NEUROFIBROMA PLEXIFORME EN EL TRACTO GENITAL: UNA MANIFESTACIÓN INUSUAL DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. PRESENTACIÓN DE CASOS.

Dado el antecedente de la paciente y las características imagenológicas de la lesión, con el signo en diana o target-like que es característico, se planteó en primer lugar se trate de un neurofibroma y como diagnóstico diferencial un sarcoma botriode.

Se discutió en ateneo multidisciplinario con cirujanos pediátricos, ginecólogos e imagenólogos y se decidió realizar biopsia quirúrgica por vía intravaginal con estudio

extemporáneo y diferido. Del informe anatomopatológico intraoperatorio se destacó lesión con poca celularidad, sin elementos de necrosis, con mayor probabilidad de tumor fibroso que de rabdomiosarcoma, sin claros elementos de malignidad, por lo que se dio por finalizado el procedimiento. El estudio anatomopatológico en diferido informó filetes nerviosos tortuosos y expandidos por una matriz mixoide y fibroblastos a nivel del subepitelio, en conclusión neurofibroma plexiforme.

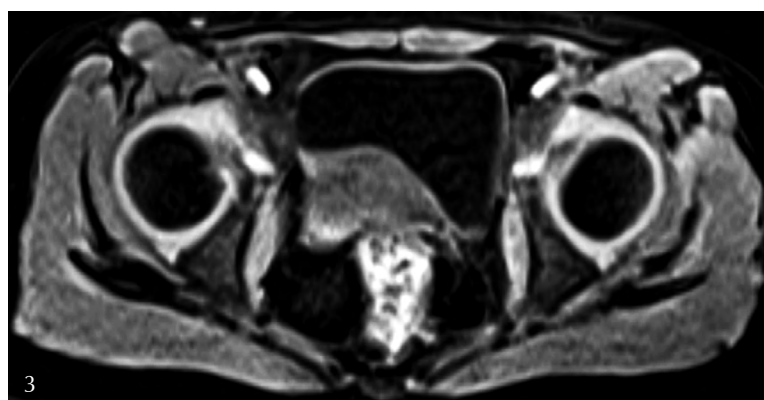


Figura 3. Caso 1.
Resonancia magnética
secuencia T1.
Plano axial a nivel de la pelvis. Masa a nivel retro-vesical, lateralizada a derecha, isointensa en T1 en relación al músculo. Se relaciona con el recto por detrás.

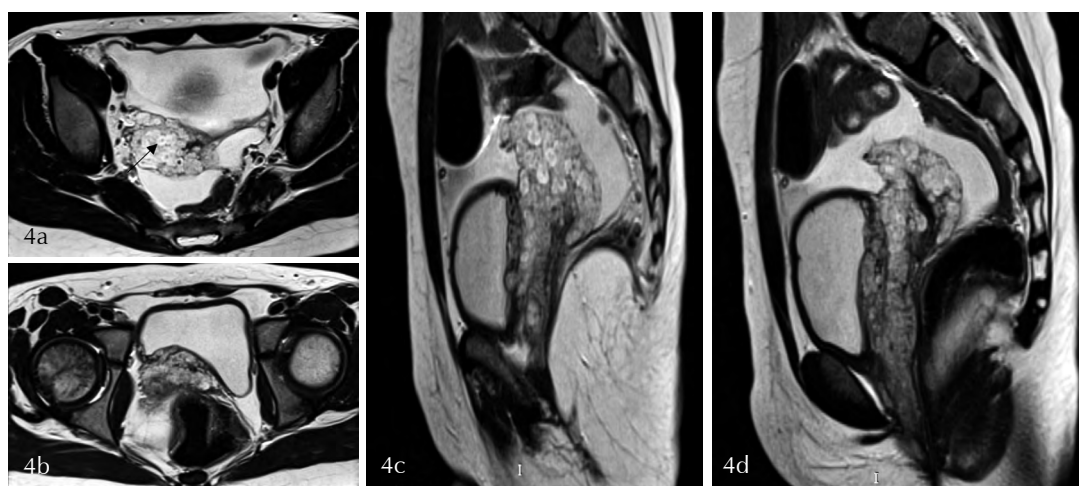


Figura 4. Caso 1.
RM secuencia T2.
Planos axiales (A y B) y sagitales (C y D) a nivel de la pelvis. Masa que sustituye al útero y se extiende inferiormente hasta el introito. Es de señal heterogénea, predominantemente hiperintensa. Impresiona comprometer la pared vesical posterior. Se observa el signo de la diana o target-like típico del neurofibroma plexiforme (flecha).

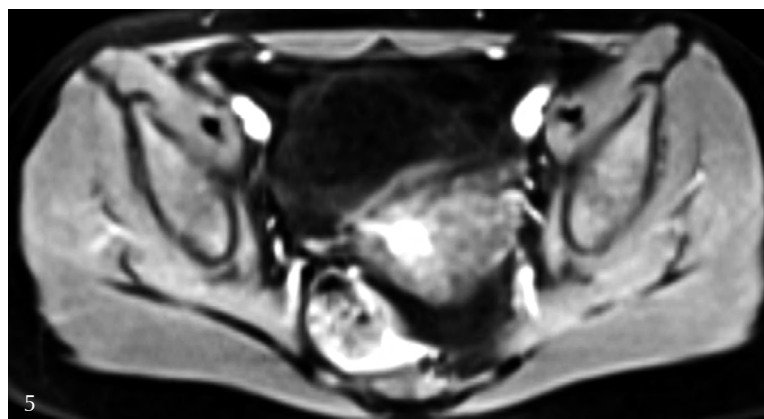


Figura 5. Caso 1.
Resonancia magnética
secuencia T1 con contraste.
Lesión con captación heterogénea del medio de contraste.

Dado el extenso compromiso locorregional se realizó histerectomía, resección de la cúpula vaginal y de la lesión, no pudiendo ser resecada en su totalidad. En el intraoperatorio no se evidenció compromiso vesical (Fig. 6). La anatomía patológica de la pieza quirúrgica informó neurofibroma plexiforme, con contacto con área cruenta

a nivel proximal y borde de resección distal libre de lesión.

Se realizó ecografía de control postquirúrgica, en la que se observó un pequeño remanente de la lesión a nivel retrovesical (Fig. 7). El plan terapéutico es resecarlo en una próxima intervención por vía vaginal.

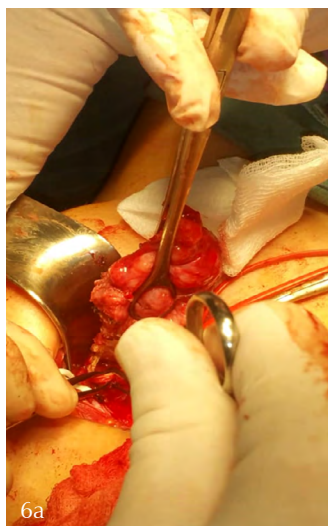


Figura 6. Caso 1.
Foto de la lesión en el intraoperatorio.

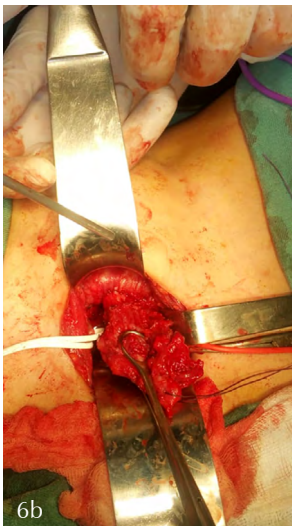
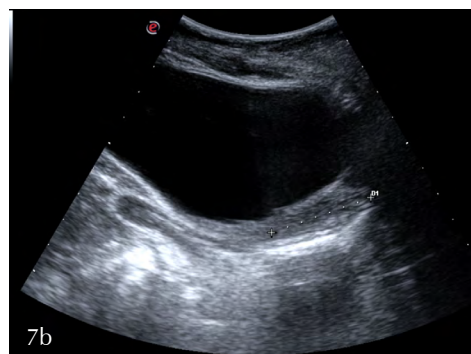
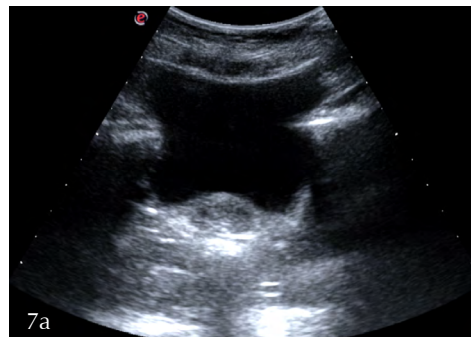


Figura 7. Caso 1.
Ecografía en modo B.
Corte transversal (A) y longitudinal (B) a nivel de hipogastrio. Se observa pequeño remanente de la lesión a nivel retrovesical.



CASO 2

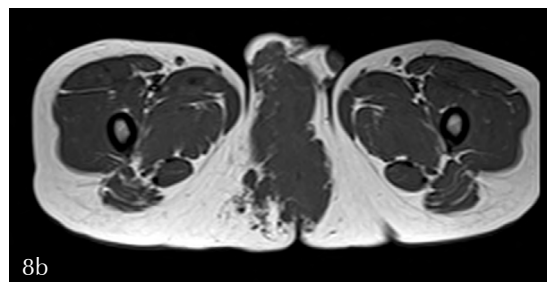
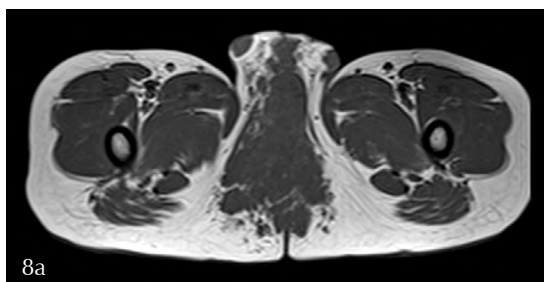
Paciente de sexo masculino de 5 años de edad, con antecedente personal de Neurofibromatosis tipo 1. Fue traído a consulta por la presencia de tumoración subcutánea a nivel del periné y otra en pene, que aumentó progresivamente de tamaño en los últimos meses.

Al examen físico se evidenció tumoración perineal subcutánea, que desviaba el rafe medio y extendía desde la raíz del pene hacia el ano.

Se realizó ecografía de la región perineal, en la que se observó una lesión sólida de aproximadamente 10 x 5 cm,

mal delimitada, de ecogenicidad heterogénea.

Se solicitó RM de pelvis y periné que se realizó con secuencias potenciadas en T1 y T2 en los planos axial, sagital y coronal, con difusión, en condiciones basales y posterior estudio dinámico con gadolinio. En dicho estudio se observó voluminosa lesión de los planos superficiales de la región perineal con extensión al plano profundo que medía aprox. 90 x 60 x 105 mm en sus diámetros L, T y AP. Era hipointensa en T1 y de señal heterogénea en T2, predominantemente hiperintensa con áreas centrales de baja señal. Tras la administración de gadolinio presentó



NEUROFIBROMA PLEXIFORME EN EL TRACTO GENITAL: UNA MANIFESTACIÓN INUSUAL DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. PRESENTACIÓN DE CASOS.

realce heterogéneo (Fig. 8 y 9). Se extendía hacia la pelvis ocupando la logia vesico-prostática, no reconociéndose dichos órganos. Se observó pérdida de definición de la pared de la uretra posterior y bulbar en contacto con la lesión, el resto de la uretra anterior presentó características normales. Anteriormente se extendía hasta la raíz peneana, con alteración de la señal en el sector proximal del cuerpo esponjoso, sin alteraciones en la señal de los cuerpos cavernosos. La pared rectal se encontraba algo desplazada posteriormente, sin alteraciones en su señal.

La pared vesical y la unión vesico-uretral presentaban aspecto conservado. Los uréteres distales eran de calibre habitual. Se visualizó adyacente a la lesión descrita, inmediatamente anterior, otra de iguales características de señal que se extendía por la cara ventral del pene hasta el glande (Fig. 10). Medía aprox. 60 x 10 x 10 mm en L, T y AP. Se observó una pequeña zona de continuidad entre ambas lesiones. Los testículos presentaban localización, tamaño, morfología y señal normales. Se observaron ganglios inguinales bilaterales de aspecto inflamatorio.

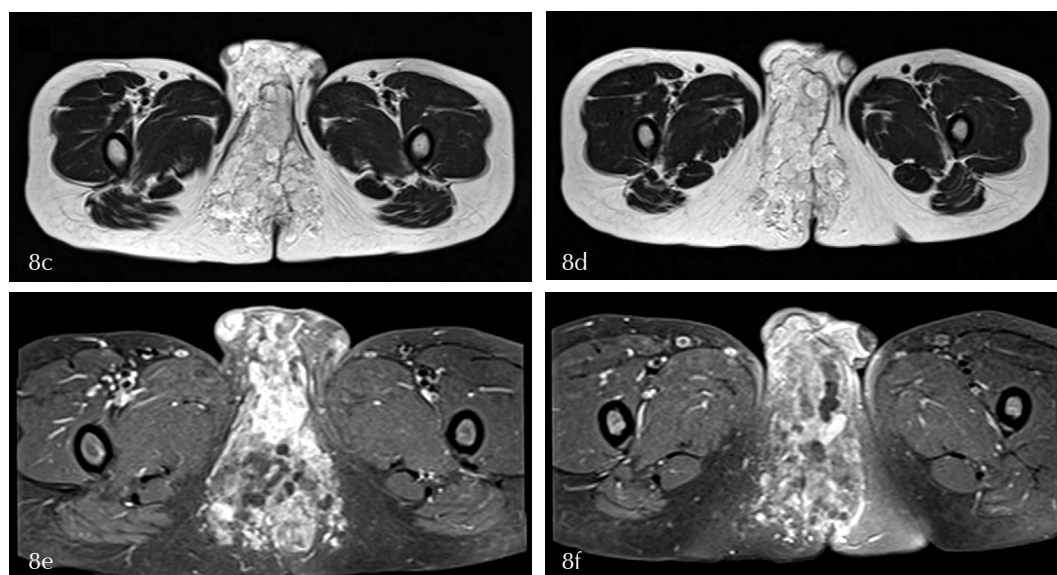


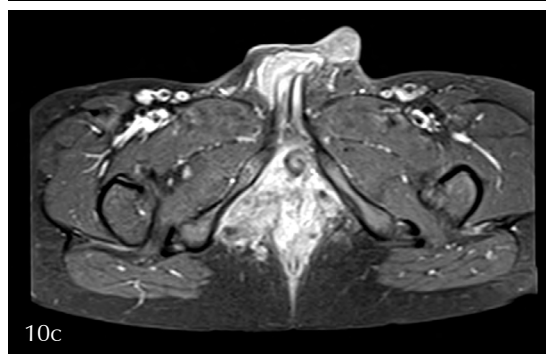
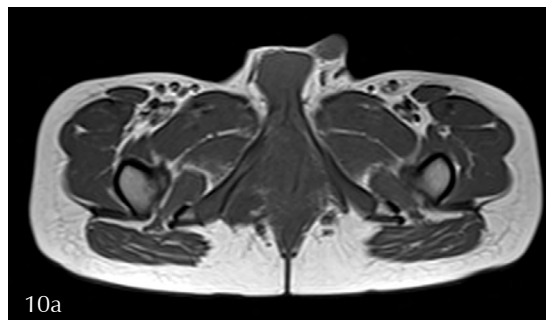
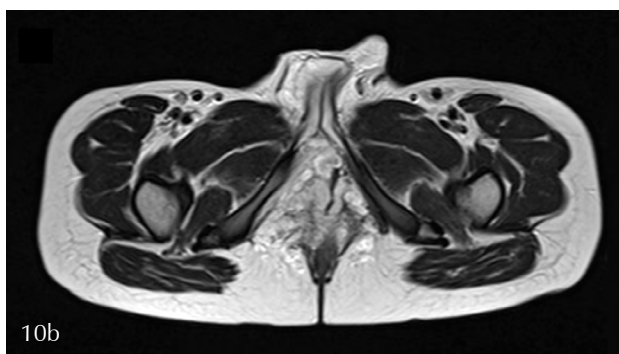
Figura 8. Caso 2.
Resonancia magnética de pelvis, en plano axial, potenciada en T1 (A y B), T2 (C y D) y T1 con gadolinio (E y F). Neurofibroma plexiforme a nivel prostático-seminal con extensión perineal de baja señal en T1, heterogénea, predominantemente hiperintensa en T2 con áreas centrales hipointensas y con realce heterogéneo con el medio de contraste.



Figura 9. Caso 2.
Resonancia magnética de pelvis, en plano coronal, potenciada en T2 (A y B) y T1 con gadolinio (C y D).

Se planteó que ambas lesiones estuvieran vinculadas a una afectación genitourinaria de su patología de base (neurofibromas plexiformes). El paciente fue sometido a resección quirúrgica y la anatomía patológica confirmó el planteo.

Figura 10. Caso 2.
Resonancia magnética de pelvis, en plano axial,
potenciada en T1 (A), T2 (B) y T1 con gadolinio (C).
Se observa otra lesión de iguales características que se
extiende por la cara ventral del pene hasta el glande.



DISCUSIÓN

La NF tipo 1 es una enfermedad multisistémica y progresiva, siendo la facomatosis más frecuente, supone el 90% de los casos, con una incidencia aproximada de 1 cada 3000 nacimientos.^(5,6) Este cuadro es el resultado de una mutación en el gen que codifica la proteína neurofibrina (inhibidor del protooncogen RAS, y regula al progenitor neuroglial), localizado en el cromosoma 17. De su alteración se produce una proliferación tisular que condiciona el desarrollo de tumores. Presenta una herencia autosómica dominante, aunque aproximadamente un 50% de los casos tienen origen en nuevas mutaciones.^(2,5,6)

PRESENTACIÓN CLÍNICA Y DIAGNÓSTICO

La presentación clínica es extremadamente pleomórfica con casos de una morbi-mortalidad significativa hasta otros asintomáticos, pero existe un patrón característico que consiste en manchas café con leche, efélides axilares e inguinales, nódulos de Lisch y neurofibromas.^(5,6)

El diagnóstico de la NF 1 es principalmente clínico y se establece en base a 7 criterios clínicos acordados por el NIH (National Institute Hygiene) americano en 1983, de los cuales deben cumplirse al menos 2.⁽⁷⁾

Las manifestaciones que constituyen criterios diagnósticos son:

• Manifestaciones cutáneas:

Manchas café con leche: Representan acumulaciones de melanocitos y son la manifestación más precoz. Pueden estar presentes al nacimiento o aparecer en los primeros

meses de vida, aumentando en número hasta los 2 años. Si están presentes en un niño en un número superior a 6, con diámetro mayor de 5 mm, constituyen un criterio diagnóstico. [7] Aunque son un dato casi constante, no son patognomónicas de la NF ya que se aprecian en otras enfermedades como la esclerosis tuberosa, el síndrome de McCune Albright, etc.⁽⁸⁾

Éfélides (pecas) en pliegues axilares e inguinales, que aparecen entre los 3 y los 5 años. Es el llamado signo de Crowe y aparece en un 80% de los casos siendo un dato casi exclusivo de la NF 1 ya que no lo presentan las otras variedades de NF.⁽⁹⁾

Neurofibromas cutáneos o subcutáneos. En ocasiones (15%) aparece un neurofibroma muy característico de la NF 1, el llamado neurofibroma plexiforme. La presencia de un solo neurofibroma plexiforme también constituye un criterio diagnóstico.⁽⁸⁾

• Manifestaciones oftalmológicas:

Nódulos de Lisch: Se consideran patognomónicos y aparecen durante la adolescencia y en la vida adulta (el 25% los tienen en la infancia tardía, el 50% a los 29 años, y casi el 100% a los 60 años). Son hamartomas del iris que sólo producen síntomas si distorsionan la pupila. Para apreciarlos se debe realizar exploración con lámpara de hendidura.⁽⁸⁾

Gliomas del nervio óptico: Constituyen los tumores intracraniales más frecuentes en los pacientes con NF 1, de tal manera que el 70% de los pacientes con glioma del nervio óptico padecen NF 1. Pueden ser uni o bilaterales,

su presencia bilateral es diagnóstica de la enfermedad. [6] La localización más frecuente es el quiasma óptico e hipotálamo, siguiendo en orden decreciente la cintilla óptica, cuerpo geniculado lateral y las radiaciones ópticas. En la RM se ven como un engrosamiento fusiforme del nervio óptico y elongación del mismo. Generalmente son hipointensos en las secuencias potenciadas en T1 e iso o hiperintensos en T2. El realce de la lesión tras la administración de contraste es variable. La agudeza visual muchas veces no desciende de forma significativa. Estos tumores pueden involucionar espontáneamente.⁽⁷⁾

• Manifestaciones óseas:

Displasia del ala del esfenoides: genera malformación en pared o piso de la órbita y puede pasar clínicamente inadvertida o provocar exo o endoftalmos.

Displasia de huesos largos: la tibia es el sitio de afección más común, lo que da lugar a problemas ortopédicos o traumáticos.⁽⁷⁾

• Antecedentes familiares:

Puesto que es una enfermedad con herencia autosómica dominante, la existencia de un progenitor, hijo o hermano afectado es un criterio diagnóstico.⁽⁷⁾

Otras manifestaciones frecuentes en estos pacientes, pero que no son considerados dentro de los criterios diagnósticos:

• Manifestaciones del SNC:

Alteraciones en la intensidad de señal: Son el hallazgo neurorradiológico más frecuente en la NF 1 (43-93 % de los pacientes). Son áreas de alta intensidad de señal en las secuencias T2, denominadas “objetos brillantes no identificados” o UBO (unidentified bright objects), que se suelen localizar en el cerebelo, tronco encefálico, ganglios basales (predominantemente en los globos pálidos), esplenio del cuerpo calloso y en la sustancia blanca periventricular. Su etiología no está clara y tienden a involucionar y son asintomáticos. Su prevalencia en adultos es baja y su correlación clínica es muy discutida, algunos estudios sugieren que los niños con UBO tienen menor desempeño intelectual en comparación con controles, pero otros dudan de su trascendencia clínica. Ocasionalmente pueden presentar efecto masa y producir hidrocefalia por compresión acueductal. Otra complicación poco frecuente es que degeneren en gliomas. Por estos motivos se recomienda seguimiento radiológico.⁽⁷⁾

Lo que sí es evidente es que en la NF 1 hay un mayor porcentaje de individuos con dificultad en el aprendizaje, con niveles intelectuales pobres respecto a la población normal (un 40% tiene dificultad en el razonamiento y en la pronunciación y un 10% son retrasados mentales, frente al 2% de la población normal).⁽⁸⁾

Otros gliomas intracraneales: suelen ser gliomas de bajo grado y generalmente tienen mejor pronóstico que aque-

llos que se desarrollan en pacientes sin NF 1. Pueden localizarse en cualquier parte del SNC, aunque muestran predilección por el tronco del encéfalo y el cerebelo. Presentan alta intensidad de señal en T2 y el realce es variable.⁽⁷⁾

• Afectación musculoesquelética:

Escoliosis: aunque no es un criterio diagnóstico, la escoliosis es la alteración esquelética más frecuente en los pacientes con NF 1 (10 a 30%). Puede ser secundaria a displasia de los cuerpos vertebrales o a la presencia de neurofibromas intra o paraespinales.⁽⁷⁾

NEUROFIBROMAS

Los neurofibromas son tumores benignos que se originan en la vaina nerviosa. Se describen 3 tipos morfológicos de neurofibromas en la NF 1 que comprenden: localizados, difusos y plexiforme. Los localizados son los más comunes e idénticos a los neurofibromas solitarios de personas sanas, sin embargo suelen ser más grandes, múltiples y de localización más profunda en los pacientes con NF 1.⁽²⁾ Los difusos se ven generalmente en niños o adultos jóvenes, son de ubicación subcutánea, de contornos mal definidos y extensos, pudiendo alcanzar grandes dimensiones. Los plexiformes son patognomónicos para NF 1 y se caracterizan por involucrar un tronco nervioso y sus ramas periféricas, recibiendo la denominación de “en bolsa de gusanos”.^(2,10) Aunque en la exploración clínica se evidencian los cutáneos y subcutáneos, pueden aparecer casi en cualquier localización. Los cutáneos aparecen hasta en un 95% de los adultos con NF 1. Cuando afectan a las raíces medulares se manifiestan como lesiones intradurales extramedulares que pueden ejercer efecto de masa sobre el cordón medular, desplazándolo. También pueden extenderse a través de los agujeros de conjunción causando ensanchamiento foraminal y adoptando una morfología típica en reloj de arena. Son lesiones con límites precisos, habitualmente hiperintensos en T2 y con realce tras la administración de contraste.⁽⁷⁾

NEUROFIBROMA PLEXIFORME

Los neurofibromas plexiformes son típicos de esta enfermedad, afectando aproximadamente un 30% de los pacientes.⁽⁵⁾ Están formados por todos los componentes de los nervios periféricos, incluyendo fibroblastos, células de Schwann y tejido conectivo, que se extienden en un estroma mixoide.⁽¹⁰⁾ Se distribuyen de manera difusa a lo largo del trayecto del nervio y de sus ramas, extendiéndose por los tejidos circundantes. Son más frecuentes en el cuello, pelvis y extremidades, pero pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo.⁽⁷⁾ Varios autores afirman que la NF visceral (extracutánea) ocurre en menos del 1% de los pacientes con NF 1. El tracto gastrointestinal y la vejiga urinaria son los lugares más frecuentemente citados de compromiso visceral. La afectación del sistema genital es rara, siendo la vulva la parte más común del sistema genital femenino involucrado pero rara vez se ha informado en el contexto de la vagina, el cuello uterino, útero u ovarios.^(3,9,11) En ocasiones, los neurofibromas del clítoris se

presentan como genitales ambiguos en la infancia.⁽³⁾ Aún más infrecuente son los neurofibromas que involucran genitales en hombres. Sin embargo, el neurofibroma a nivel genital masculino se informó antes que en el sexo femenino. McDonnell describió en 1936 a un joven de sexo masculino de 37 años que tenía un neurofibroma de vejiga, próstata, vesículas seminales, pene y uretra.⁽¹²⁾ Suelen ser benignos pero tienen un potencial maligno en el 5-10% de los pacientes.^(8,13) La transformación maligna se deberá sospechar cuando alguna lesión cambia bruscamente de tamaño o altera su sintomatología dolorosa.⁽⁸⁾

ESTUDIOS DE IMAGEN

Aunque la mayor parte de los criterios diagnósticos de la NF 1 son clínicos, es necesario conocer las características radiológicas típicas de esta enfermedad para realizar un diagnóstico y seguimiento radiológicos correctos.⁽⁷⁾

La ecografía, usada habitualmente para el estudio de los tumores de partes blandas, es poco específica para el diagnóstico de neurofibromas. Muestra una lesión hipoecogénica de límites bien definidos, que puede simular un quiste, ya que en ocasiones posee un refuerzo acústico posterior. Característicamente los neurofibromas parecen un tiro al blanco o diana, como una masa fusiforme de centro hiperecogénico rodeada por tejido hipoecogénico.⁽²⁾

En la TC sin contraste aparecen como una masa fusiforme, bien definida, hipodensa respecto al músculo, con baja atenuación central, debido a su alto contenido lipídico otorgado por la mielina de las células de Schwann, con calcificaciones y que realza tras la administración de medio de contraste. También puede aparecer como una imagen en diana, hallazgo menos evidente que en RM.^(2,10)

El examen de elección para el estudio diagnóstico y seguimiento de los neurofibromas es la RM. En las imágenes ponderadas en T1 el neurofibroma plexiforme se muestra

como lesiones circunscritas isointensas o discretamente hiperintensas respecto al músculo en secuencias ponderadas en T1, mientras que en T2 suelen ser hiperintensos. Se demuestra la morfología fusada clásica del neurofibroma, con una raíz nerviosa que tiene un punto de entrada y otro de salida y que se asocia a atrofia del músculo circundante con aumento del tejido adiposo peritumoral. La señal en las imágenes ponderadas en T2 puede ser homogéneamente hiperintensa o mostrar el signo de la diana o target-like característico, que consiste en la presencia de una zona periférica hiperintensa y homogénea con un centro hipointenso.^(2,10) Su apariencia en RM refleja su composición histológica. Woodruff describe el neurofibroma plexiforme como microscópicamente consistente en un nervio o fascículo nervioso distendido por células tumorales, incrustado en una rica matriz mixoide. Los haces longitudinales de fibras nerviosas residuales a menudo se sitúan centralmente en el neurofibroma. Esta disposición podría explicar la apariencia hipointensa central (fibras nerviosas) e hiperintensa periférica (mixoide) de estas lesiones.⁽¹¹⁾ Con la administración del medio de contraste el realce es variable, puede ser heterogéneo u homogéneo, difuso o periférico. El refuerzo periférico irregular, nodular con necrosis central, es altamente sospechoso de transformación maligna.⁽¹⁰⁾

TRATAMIENTO

El tratamiento depende del número y tamaño de los tumores, siendo de elección la resección quirúrgica. El tipo de abordaje es variable, según la localización de la masa y el tiempo de evolución. La resección completa es imposible si no se extrae también la raíz nerviosa comprometida, por tanto se reserva para aquellas lesiones altamente sintomáticas con compromiso funcional. No existe un tratamiento médico establecido. Dentro de las medidas médicas, los más usados en la actualidad son los fármacos antitumorales y antiangiogénicos, pero se está investigando la patogénesis molecular de la enfermedad en búsqueda de un tratamiento específico.⁽¹⁰⁾

CONCLUSIONES

Se presentaron dos pacientes en edad pediátrica con NF tipo 1 y neurofibromas plexiformes viscerales de localización genital.

La neurofibromatosis tipo 1 se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos. Sus formas de presentación son variadas, siendo la lesión característica el neurofibroma. Los neurofibromas localizados son los más comunes, sin embargo una forma de presentación menos frecuente pero patognomónica, es el neurofibroma plexiforme. Pueden desarrollarse en cualquier parte del cuerpo, aunque la afectación del sistema genitourinario es excepcional.

Ante el hallazgo de una masa a dicho nivel es un diagnóstico que debe considerarse en pacientes con neurofibromatosis. La resonancia magnética es el estudio de imagen de elección para su evaluación.

BIBLIOGRAFÍA

1. U. Sobrino Castro, A. Fuentes Morán, A. I. García Moran, et al. NEUROFIBROMATOSIS: técnicas de estudio y hallazgos radiológicos fundamentales. SERAM 2012. doi: 10.1594/seram2012/S-0028
2. Lin J, Martel W. Cross-sectional imaging of peripheral nerve sheath tumors: characteristic signs on CT, MR imaging, and sonography. AJR Am J Roentgenol. 2001 Jan;176(1):75-82. doi: 10.2214/ajr.176.1.1760075. PMID: 11133542.
3. Gwacham NI, Falcone B, Singh N, Harris J, Sylvester C. Plexiform Neurofibroma of the Uterus: A Case Report. Int J Gynecol Pathol. 2021 Jan;40(1):94-96. doi: 10.1097/PGP.0000000000000647. PMID: 31688245.
4. Vargas Martínez F, Arenas R. Enfermedad de von Recklinghausen. Una visión actual de las neurofibromatosis. Dermatología, 2009;7(3):181-190.
5. I. Solis Muniz, M. Á. López Pino, S. I. Sirvent, et al. Neurofibromatosis tipo 1: Hallazgos y seguimiento por RM en la edad pediátrica. SERAM 2012, doi: 10.1594/seram2012/S-0926
6. C. Romera de la Fuente, J. Echeveste Aizpurua, R. Peláez Chato, et al. FACOMATOSIS: lo que el radiólogo debe conocer, SERAM 2014. doi: 10.1594/seram2014/S-0386
7. Serrano Tamayo, M. Del Blanco, I. Pedraja Gómez-Ceballos, et al. Neurofibromatosis tipo 1 en niños. Diagnóstico y complicaciones. SERAM 2014, doi: 10.1594/seram2014/S-0256
8. Suarez Fernández R, Trasobares L, Medina S, et al. Neurofibromatosis. Med. Integr. 2001, 38(2):64-68.
9. Gómez-Laencina AM, Martínez Díaz F, Izquierdo Sanjuanes B, et al. Localized neurofibromatosis of the female genital system: a case report and review of the literature. J Obstet Gynaecol Res. 2012 Jun;38(6):953-6. doi: 10.1111/j.1447-0756.2011.01816.x.
10. Vial A M., Muse R, Hermida B et al. Neurofibromatosis plexiforme: estudio con RM de dos casos clínicos y revisión de la literatura. Rev. Chil. Radiol, 2007,13(3): 154-158. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.4067/S0717-93082007000300007>.
11. hahzad R, Younas F. Plexiform neurofibroma of uterus: a rare manifestation of neurofibromatosis 1. J Coll Physicians Surg Pak. 2014 Mar;24 Suppl 1: S22-3.
12. Pascual Castroviejo I, López Pereira P, Savasta S, et al, Neurofibromatosis type 1 with external genitalia involvement: Presentation of 4 patients. Journal of Pediatric Surgery (2008) 43, 1998–2003. doi:10.1016/j.jpedsurg.2008.01.074
13. Collins NC, Ayodeji EE, Motunrayo FO, Abayomi SB, Olufemi OI, Olusesan AL. Large penile plexiform neurofibroma in an 11-year old boy. Malawi Med J. 2018 Mar;30(1):49-51. doi: 10.4314/mmj.v30i1.11.

