

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS EN EL DIAGNÓSTICO Y SEGUIMIENTO DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1.

Dras.: Ximena Cladera*, Lilliana Servente.**

RESUMEN

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es la facomatosis más común. Se hereda de forma autosómica dominante con variable expresión clínica y patológica, aunque se ha descrito una mutación espontánea del gen NF1 hasta en el 50% de los casos. Los pacientes con NF1 tienen una mayor prevalencia de neoplasias benignas y malignas.

OBJETIVOS

Describir y conocer las manifestaciones imagenológicas de la NF1, en el diagnóstico y evolución de la enfermedad.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se revisaron y analizaron resonancias magnéticas (RM) de 11 pacientes y tomografía computada (TC) en 2 casos, en pacientes con el antecedente personal de NF1 en control o ante la sospecha de complicaciones, en diferentes centros hospitalarios en un período comprendido entre 2020 y 2022. Se tomó una muestra por conveniencia. Se correlacionó con la clínica y la evolución de los pacientes.

RESULTADOS

La patología más frecuente fueron neurofibromas en 32%, seguido de áreas de vacuolización de la mielina a nivel de la sustancia blanca (18%). También se evidenciaron alteraciones en la alineación de la columna y gliomas del SNC, así como tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos.

CONCLUSIÓN

La frecuencia de anomalías encontradas en esta revisión fue congruente con lo reportado en la literatura. El seguimiento imagenológico fundamentalmente con resonancia magnética ha demostrado ser una herramienta fundamental en el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con NF1, debido a su alta sensibilidad y detección precoz de transformación maligna. El manejo de estos pacientes es difícil y requieren un estricto plan de seguimiento clínico imagenológico en equipo multidisciplinario.

Palabras clave: neurofibromatosis, NF1, neurofibroma, tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos, resonancia magnética.

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is the most common phakomatosis. It is inherited in an autosomal dominant manner with variable clinical and pathologic expression, although spontaneous mutation of the NF1 gene has been described in up to 50% of cases. Patients with NF1 have a higher prevalence of benign and malignant neoplasms.

OBJECTIVES

To describe and understand the imaging manifestations of NF1, in the diagnosis and progression of the disease.

MATERIAL AND METHODS

Magnetic resonance imaging (MRI) of 11 patients and computed tomography (CT) in 2 cases, in patients with a personal history of NF1 in control or suspected complications, in different hospital centers in a period between 2020 and 2022, were reviewed and analyzed. A convenience sample was taken. It was correlated with the clinical and evolution of the patients.

RESULTS

The most frequent pathology was neurofibromas in 32%, followed by areas of myelin vacuolization at the level of the white matter (18%). Alterations in spinal alignment and CNS gliomas were also evident, as well as malignant peripheral nerve sheath tumors.

CONCLUSION

The frequency of anomalies found in this review was congruent with that reported in the literature. Imaging follow-up mainly with magnetic resonance imaging has proven to be a fundamental tool in the diagnosis and follow-up of patients with NF1, due to its high sensitivity and early detection of malignant transformation. The management of these patients is difficult and requires a strict clinical-imaging follow-up plan in a multidisciplinary team.

Keywords: neurofibromatosis, NF1, neurofibroma, malignant peripheral nerve sheath tumor, magnetic resonance imaging

*Posgrado. Unidad académica de imagenología. Hospital de Clínicas
**Profesor Agregado. Unidad académica de imagenología. Hospital de Clínicas. UDELAR
Recibido: 22/05/2023
Aceptado: 21/06/2023

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es uno de los trastornos genéticos más frecuentes, que afecta aproximadamente a 1 de cada 3000 personas⁽¹⁾. También conocida como neurofibromatosis periférica o enfermedad de Von Recklinghausen, la NF1 se hereda con un patrón autosómico dominante aunque se ha descrito una mutación espontánea del gen NF1 hasta en el 50% de los casos⁽²⁾. Afecta por igual a ambos sexos.

El diagnóstico de la NF1 se basa en la presencia de por lo menos 2 de los criterios establecidos por la National Institute of Health (NIH) Consensus Development Conference en 1988 (tabla 1), aunque actualmente el diagnóstico se establece por la identificación de la mutación en el gen de la NF1, que se encuentra en el 95% de los casos⁽³⁾.

Los pacientes con NF1 están afectados por un grupo diverso de lesiones que son predominantemente de origen neuroectodérmico o mesenquimatoso. Las mutaciones del gen NF1 provocan la disminución de los niveles intracelulares de la neurofibromina, regulador negativo de oncogenes RAS (genes participantes en la diferenciación y proliferación celular) y por consiguiente una tumorigénesis aumentada⁽⁴⁾.

La expresión clínica de NF1 es extremadamente variable y tiene una importante relación con la edad. La enfermedad tiene afecciones no tumorales, a nivel de la piel, del sistema nervioso central, a nivel cardiovascular y del sistema musculoesquelético. Manifestaciones tumorales como el neurofibroma, el neurofibroma plexiforme, feocromocitoma, glioma óptico, astrocitoma pilocítico, tumores estromales gastrointestinales (GIST) y tumores glómicos. Y tumorales malignos como el tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos (MPNST: sigla en inglés de Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor), rabdomiosarcoma, cáncer mama, glioma maligno y la leucemia mielomonocítica juvenil.

Los pacientes con NF1 tienen disminuida su expectativa de vida debido a una mayor probabilidad de tumores malignos, en particular MPNST y cáncer de mama. Un estudio realizado en Finlandia entre 1987 y 2012 estimó que los pacientes con NF1 tiene un riesgo total de cáncer de por vida calculado en tan alto como un 59,6% (5). De estas malignidades,

MPNST ha sido identificado como la causa más común de muerte en personas con NF1 entre las edades de 10 y 40 años con una prevalencia estimada de por vida de 4-8% (5). De ahí la importancia del seguimiento imagenológico y la detección temprana de estos tumores.

Por lo tanto, nos planteamos como objetivos realizar una revisión bibliográfica de los hallazgos imagenológicos de la NF1 y revisar casos clínicos de pacientes con esta patología.

Tabla 1. Criterios diagnósticos de la NF1.

1	Familiar de primer grado con NF1.
2	Al menos 6 o más manchas de café con leche de tamaño > 5mm en pacientes prepuberales y > 15 mm en postpuberales.
3	Al menos 2 o más neurofibromas.
4	Presencia de neurofibroma plexiforme.
5	Glioma de la vía óptica.
6	Displasia ósea (displasia del esfenoides, displasia o adelgazamiento del córtex del hueso largo).
7	Al menos 2 o más nódulos de Lisch.

MATERIAL Y MÉTODOS

Se realizó un estudio descriptivo, observacional y retrospectivo. Se analizaron las RM y TC de 11 pacientes con el antecedente personal de NF1 en tres centros de salud de la ciudad de Montevideo. El período comprendido de los estudios fue entre noviembre del 2020 y mayo del 2022. Se tomó una muestra por conveniencia.

Se evaluaron las características demográficas, clínicas y las patologías encontradas en los 11 pacientes. Se definió como complicación de la NF1 la presencia de tumores benignos y/o malignos.

Se realizaron estudios de resonancia de cráneo, columna, cuello, tórax, hombro y abdomen en pacientes portadores de NF1. En dos casos se realizaron TC de tórax, abdomen y pelvis. Las RM se realizaron en un resonador Siemens, modelo Magnetom Avanto, de 1,5 Tesla y en un General Electric (GE) SIGNA Voyager de 1,5 Tesla. Las TC se realizaron en un tomógrafo helicoidal GE de 16 hileras, modelo Optima. Los estudios se hicieron de acuerdo a la región a estudiar según el protocolo institucional y se realizó contraste en todos los casos.

RESULTADOS

Se analizaron las RM y TC de 11 pacientes, las que resultaron patológicas en un 100%.

La edad de los pacientes estuvo comprendida en el rango de entre 4 y 42 años, siendo la edad media de 13 años, y la distribución por sexo fue de 6 pacientes de sexo femenino y 5 de sexo masculino.

Todos los pacientes presentaban el AP de neurofibromatosis tipo 1 y tenían indicación para la realización de RM y/o TC, ya sea con el fin de controlar patologías ya conocidas, así como frente a la aparición de nuevos síntomas o a la sospecha de posibles complicaciones. Todos los estudios fueron patológicos.

Se registró la presencia de neurofibromas en el 32% de los pacientes, siendo la localización más frecuente la espinal; a nivel de las raíces nerviosas cervicales, seguida de la tóraca y lumbosacra y luego la localización a nivel de cuello, abdominopélvica, axilar y subcutánea. En el 70% los neurofibromas fueron múltiples.

Las áreas de vacuolización de la mielina a nivel de la sustancia blanca se vieron en el 18% de los pacientes y predominaron en aquellos pacientes menores de 15 años.

En el 18% de los casos se registraron alteraciones de la alineación de la columna del tipo de rectificación de la lordosis cervical y escoliosis. Se identificaron tumores de la médula espinal en un 9% de los casos, en un caso se identificó más de un tumor medular y en el otro se observó un sólo tumor.

Se registró un glioma bilateral de la vía óptica, que corresponde al 4% de la muestra y también se evidenció un glioma hipotalámico.

Se evidenció patología tumoral maligna en un 14% de los casos analizados, en un 9% se observó la presencia de tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos, y en un caso (5%) el paciente se presentó con secundarismo pulmonar, luego de 7 meses de la resección del MPNST.

Tabla 2. Se resumen los hallazgos en cada uno de los casos analizados.

CASOS	SEXO	EDAD (años)	HALLAZGO DE IMAGEN
CASO 1	M	9	• Neurofibromas cervicales múltiples • Rectificación de la lordosis cervical
CASO 2	F	15	• Lesiones tipo FASI a nivel cerebral • Glioma cerebral • Gliomas de médula espinal • Escoliosis
CASO 3	M	8	• Lesiones tipo FASI • Neurofibroma
CASO 4	F	6	• Neurofibromas múltiples cervico-dorsales y lumbosacros • Rectificación de la lordosis cervical
CASO 5	F	17	• Glioma hipotalámico • Escoliosis
CASO 6	F	7	• Lesiones tipo FASI a nivel cerebral
CASO 7	M	28	• Tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos
CASO 8	F	13	• Neurofibroma axilar izquierdo • Neurofibroma cervical
CASO 9	M	4	• Neurofibromas múltiples cervico-torácicos • Glioma bilateral vía óptica • Glioma médula
CASO 10	F	40	• Recidiva tumoral de Tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos • Neurofibromas subcutáneos
CASO 11	M	34	• Secundarismo pulmonar en paciente tratado por tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos

Figura 1

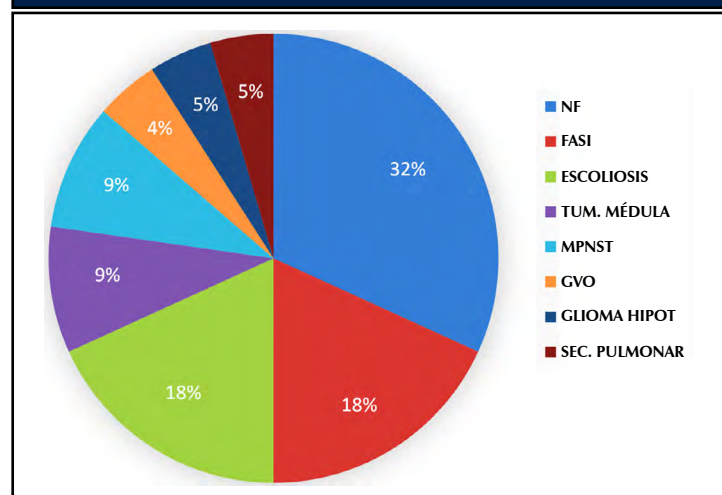


Figura 1
Distribución de las patologías encontradas en el estudio. El hallazgo más frecuente detectado por imagen fue la presencia de neurofibromas (n = 7), áreas de vacuolización de la mielina o FASI (n = 4), alteraciones en la alineación de la columna (n = 4), tumores en la médula espinal (n = 2), tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos (n = 2), glioma bilateral de la vía óptica (n = 1), glioma hipotalámico (n = 1) y secundarismo pulmonar (n = 1).

NF: neurofibromas, FASI: focal areas of signal intensity, MPNST: Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor, GVO: glioma de vía óptica.

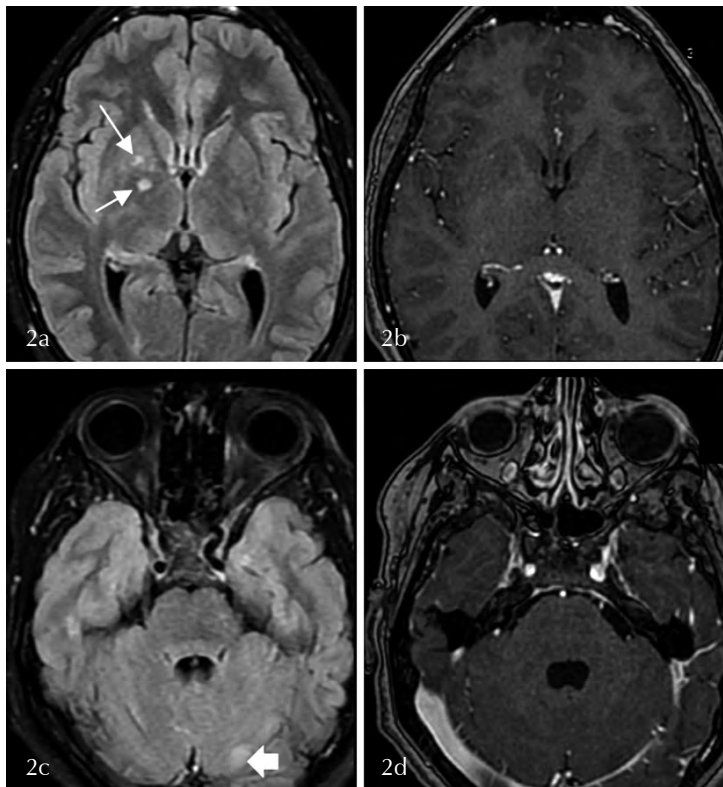


Figura 2

15 años, femenino. RM plano axial, secuencia FLAIR (a y c), T1 postgadolinio (b y d). Muestra imágenes hiperintensas a nivel gangliobasal (flechas finas) y hemiserebello izquierdo (flecha gruesa), con ausencia de captación al medio de contraste compatibles con áreas de vacuolización de la mielina o lesiones tipo FASl.

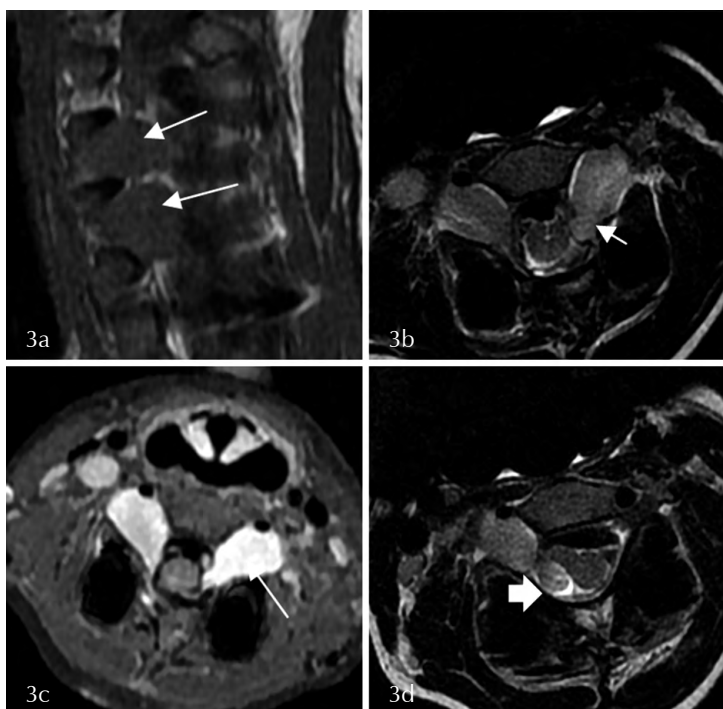


Figura 3

9 años, masculino. RM de columna cervical, plano sagital secuencia T1 (a), plano axial sec. T2 (b y d) y sec. T1 fat sat postgadolinio (c). Engrosamientos nodulares fusiformes a nivel de las raíces nerviosas de C4 y C5 (flechas finas) con componente foraminal y extraforaminal hipointensos en T1 e hiperintensos en T2, con realce homogéneo e intenso, característico de los neurofibromas. Se observa el signo en reloj de arena (flecha corta). Componente intratecal de un neurofibroma a nivel de C3 (flecha gruesa) que ocupa el sector posterior derecho del saco dural y comprime el cordón medular.

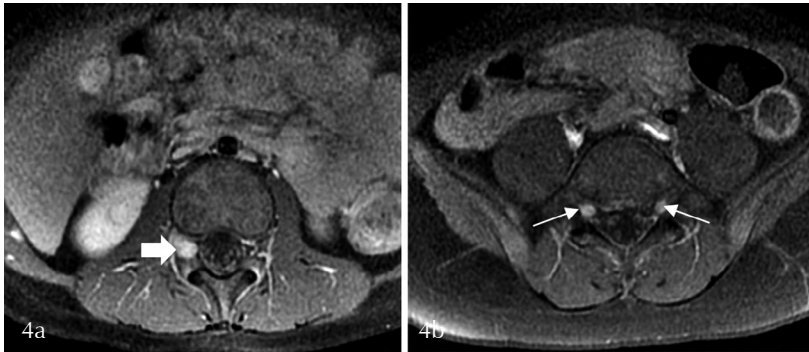


Figura 4
6 años, femenino. RM
columna lumbosacra, sec. T1
con gadolinio plano axial, se
observan estructuras nodulares
en algunos neuroforámenes, el
mayor a nivel de L2-L3 (flecha
gruesa) y algunos bilaterales en
las raíces de S1 y S2 (flechas
finas), con intenso realce tras
la administración de gadolinio
compatibles con neurofibromas.

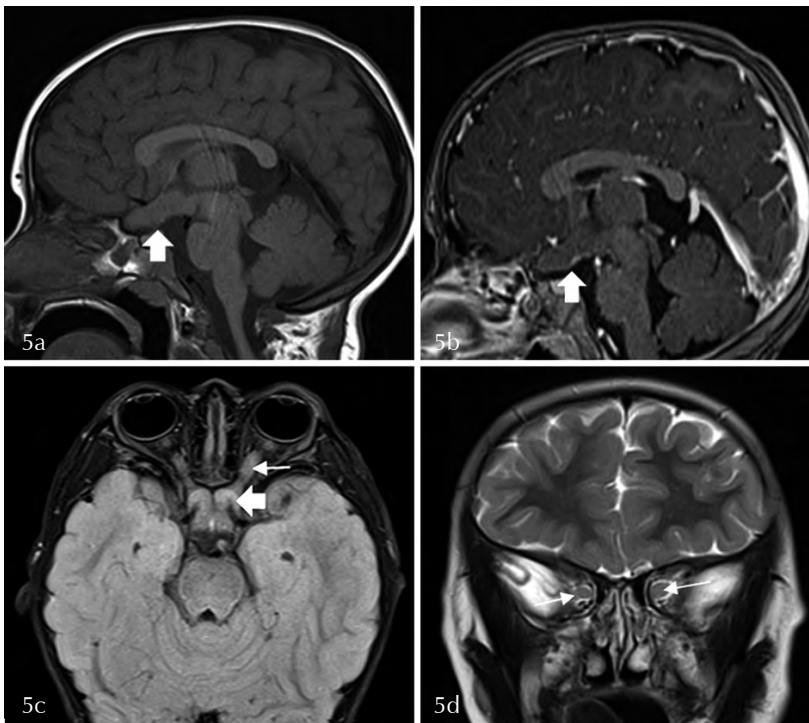


Figura 5
4 años, masculino. RM cráneo,
plano sagital, secuencia T1 (a)
y T1 con gadolinio (b) y plano
axial, sec. T2 FLAIR (c) y plano
coronal sec. T2 (d). Se observa
engrosamiento del quiasma
(flechas gruesas), hipointenso
en T1, isointenso a ligeramente
hiperintenso en T2 y FLAIR
que no realza con el medio de
contraste como se puede ver
en los gliomas de la vía óptica.
Se observa engrosamiento de
ambos nervios ópticos (flechas
finas) de aspecto tortuoso,
mayor a izquierda.

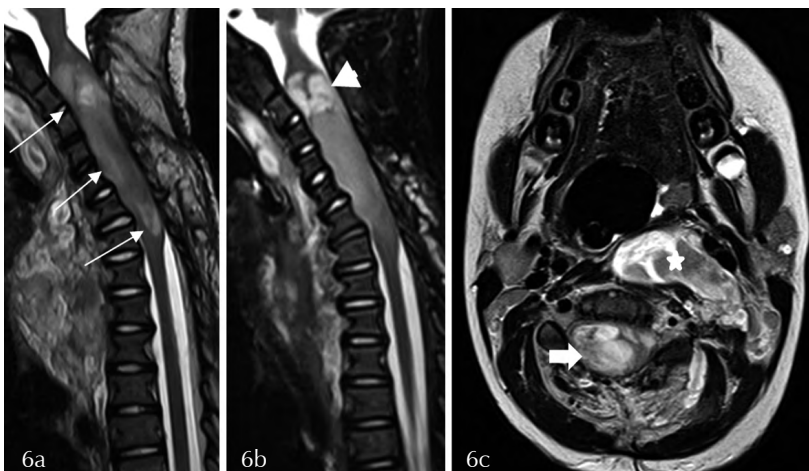


Figura 6
4 años, masculino. RM cérvico-dorsal,
secuencia T2, plano sagital y axial. En las
figuras a y b, se observa engrosamiento largo
de la médula cervical de C2 a C7 (flechas
finas), con alteración de la señal, heterogénea
con zonas hiperintensas (cabeza de flecha)
que compromete todo el espesor de la misma,
en relación a glioma de médula. En la figura
c se observa como los neurofibromas (flecha
gruesa) desplazan y comprimen el cordón
medular. También se visualizan neurofibromas
a nivel del espacio retrofaríngeo (asterisco). En
el plano sagital se observa deformidad de los
cuerpos vertebrales y la inversión de la lordosis
cervical.

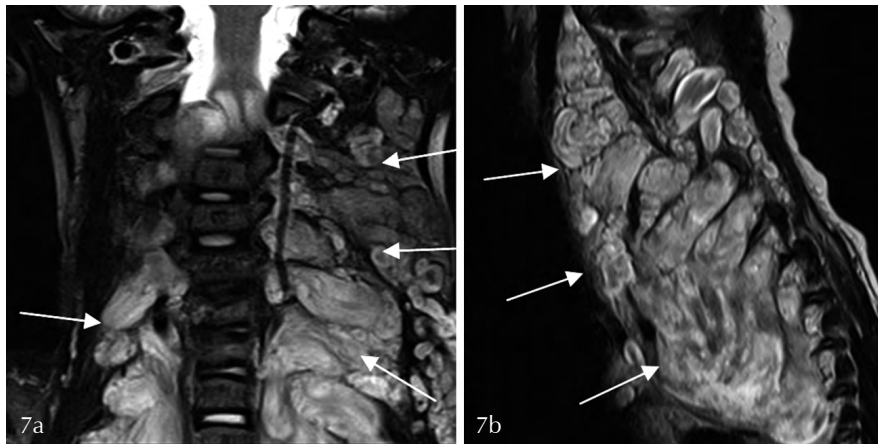


Figura 7
Mismo paciente que la figura 6. RM cervicodorsal secuencia T2, plano coronal (a) y sagital (b). Se observan múltiples tumoraciones paravertebrales con el aspecto de neurofibromas (flechas finas) a lo largo de la columna cervico-torácica entre C1 y T6 con compromiso del mediastino posterior.

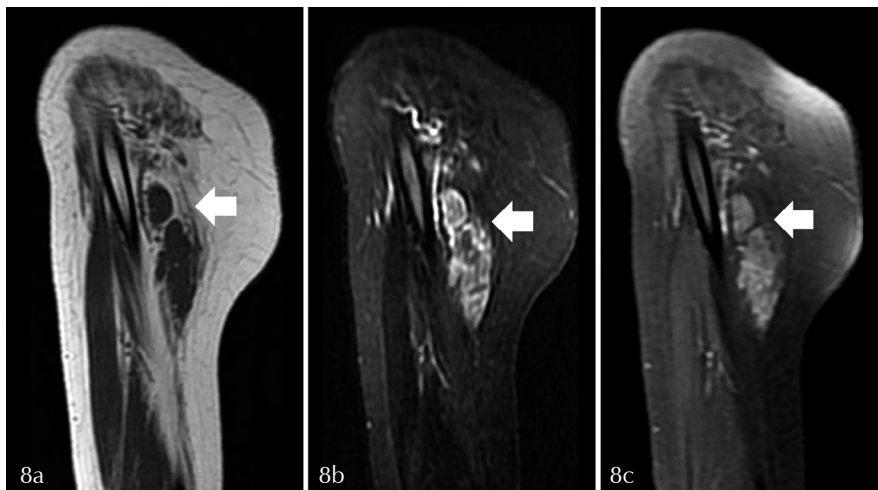


Figura 8
13 años, femenino. RM hombro izquierdo, plano sagital, secuencia T1(a), STIR (b) y T1 con gadolinio (c), que muestra imagen sólida polilobulada a nivel de la región axilar y sector posterior del brazo izquierdo que presenta señal hipointensa en T1 e hiperintensa en STIR con realce heterogéneo (flechas gruesas) en relación a neurofibroma.

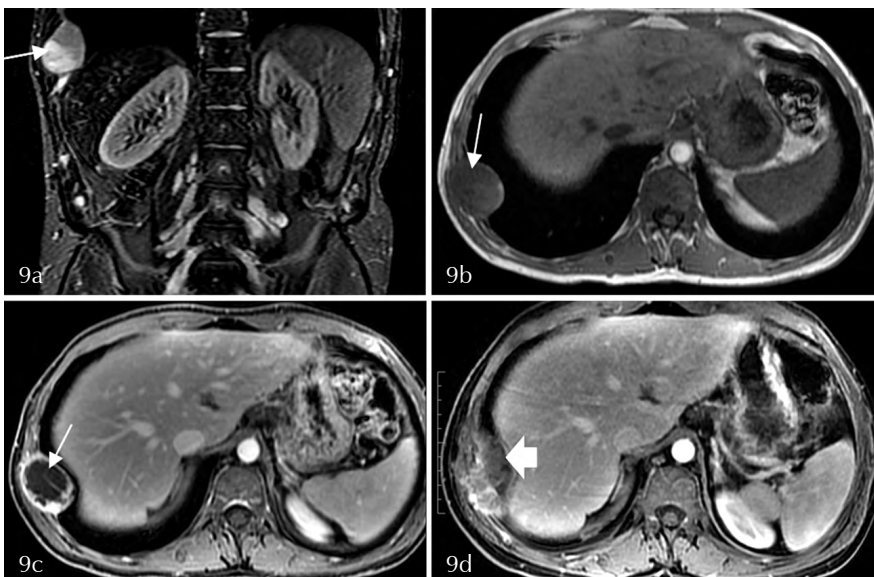


Figura 9
28 años, masculino. RM tóraco-abdominal. Secuencia STIR plano coronal(a), T1 plano axial (b) y T1 con gadolinio (c y d). A nivel de la pared torácica adyacente al 7° arco costal derecho en su sector posterior se observa masa fusiforme, bien delimitada y de bordes regulares de 70 x 40 mm (flechas finas). Es isointensa en T1, hiperintensa y heterogénea en STIR y presenta realce heterogéneo periférico e irregular con medio de contraste. Se plantea diagnóstico de tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos, con posterior tratamiento quirúrgico y confirmación anátomo-patológica (tumor de Tritón). En la figura d, la RM de control al año muestra recidiva tumoral (flecha gruesa).

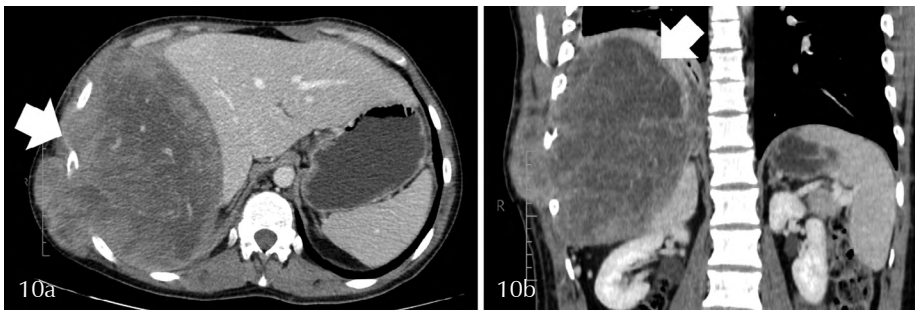


Figura 10

Mismo paciente del caso anterior, en el que se realizó excéresis incompleta de la recidiva. Tomografía de tórax y abdomen, con medio de contraste intravenoso en fase portal, plano axial (a) y plano coronal (b). Se observa voluminosa masa de la pared torácica (flechas gruesas), con epicentro en el 7° espacio intercostal derecho con extensión a cavidad abdominal dónde comprime y desplaza al hígado y riñón derecho medial y caudalmente sin evidencia de infiltración. Presenta realce heterogéneo y sectores de necrosis y vasos internos. También se extiende a tejidos de la pared adyacente, compatible con recidiva del tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos.

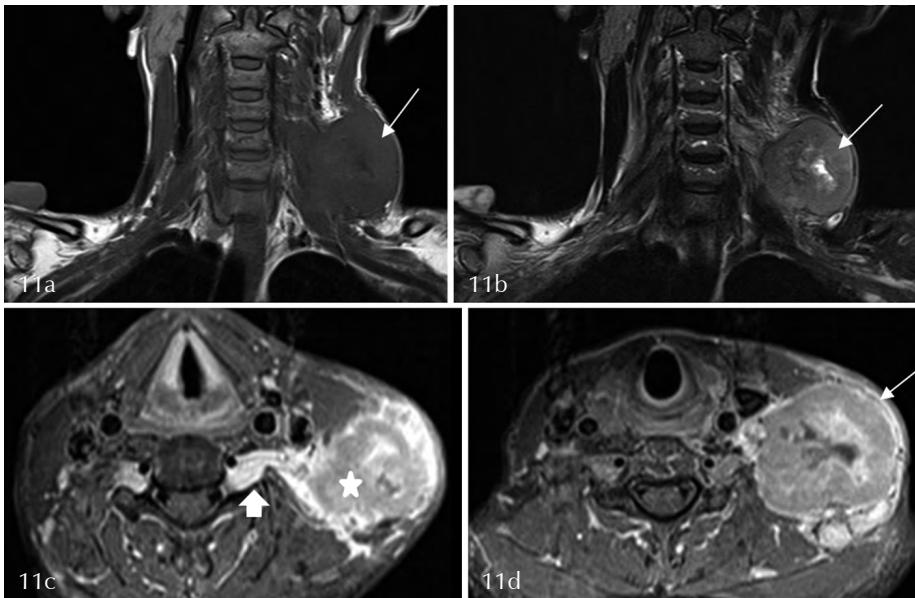


Figura 11

40 años, femenino, con antecedente de cirugía de Neurofibroma en la raíz de C5-C6, la anatomía patológica demostró la presencia de neurofibroma con transformación a tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos. Al año consulta por dolor y aumento de tamaño de tumoración de cuello a izquierda. RM de cuello, plano coronal, secuencia T1 (a) y T2 (b) y plano axial, secuencia T1 con gadolinio (c y d). Se observa neurofibroma en relación a la raíz de C4 izquierda, hipointensa en T1 y levemente hiperintensa y heterogénea en T2, mide 57 x 47 mm (flechas finas) y con realce intenso y heterogéneo tras la administración de contraste. Presenta un componente foraminal (flecha gruesa) que expande el neuroforamen y un componente extraforaminal laterocervical extenso (asterisco), el cual desplaza hacia adelante el músculo ECM y el eje vascular yugulocarotídeo y hacia atrás los escalenos. Por las características descritas probablemente se trate de una recidiva local de su tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos.

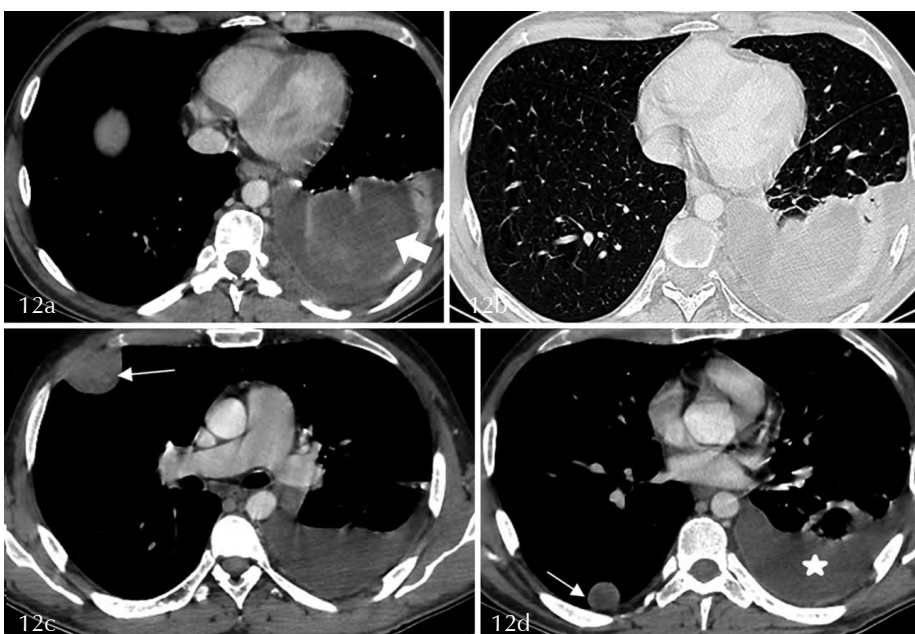


Figura 12

34 años, masculino, con AP de cirugía hace 1 año por tumoración crural izquierda cuya anatomía patológica fue la de un tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos. TC Tórax con medio de contraste i/v en fase portal, con ventana de mediastino (a, c y d) y ventana de pulmón (b). Se observa masa pulmonar izquierda de realce heterogéneo a nivel del segmento medial y posterior del lóbulo inferior izquierdo (flecha gruesa). Además, se observan múltiples nódulos sólidos, el de mayor tamaño en el segmento anterior del lóbulo superior derecho con amplio contacto pleural (flechas finas) y derrame pleural izquierdo (asterisco). En este contexto los hallazgos se interpretaron de probable etología secundaria.

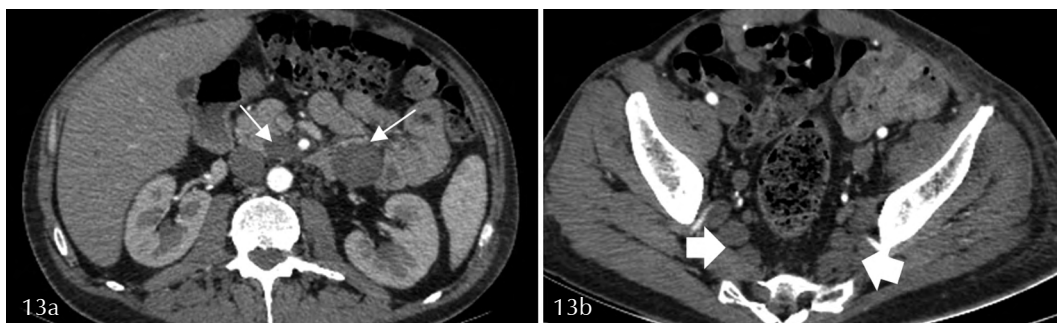


Figura 13
34 años, masculino. TC de abdomen y pelvis con medio de contraste en fase arterial, plano axial. Se observan múltiples tumoraciones hipodensas rodeando al tronco celiaco, peripancreáticas (flechas finas) y presacras (flechas gruesas), compatibles con neurofibromas.

DISCUSIÓN

Todos los pacientes presentaban el AP de neurofibromatosis tipo 1 y tenían indicación para la realización de RM y/o TC, ya sea con el fin de controlar patologías ya conocidas, así como frente a la aparición de nuevos síntomas o a la sospecha de posibles complicaciones.

Como se puede ver en los casos analizados la NF1 es una enfermedad que se diagnostica en edades tempranas, siendo en su mayoría pacientes menores de 15 años y afecta por igual a hombres y mujeres.

Muchas de las manifestaciones de la NF1 tienen una importante relación con la edad, los gliomas, incluido el glioma de la vía óptica y las áreas de vacuolización de la mielina a nivel del SNC predominan en la infancia, al contrario de los neurofibromas que su frecuencia aumenta con la edad, así como el riesgo de malignización de los mismos.

Se puso de manifiesto la alta prevalencia de patología tumoral, la cual se evidenció en diez de los once casos revisados. En su mayoría se trató de tumores benignos, siendo los más frecuentes los neurofibromas y dentro de la patología tumoral maligna la más frecuente fue la presencia de tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos.

Las áreas de vacuolización de la mielina o FASI (focal areas of signal intensity), son el hallazgo más común en neuroimagen de pacientes con NF1, se ven en aproximadamente un 43-93% de los niños (3), sin embargo, en nuestra serie ocuparon el segundo lugar en frecuencia. Presentan un significado clínico incierto y tienden a desaparecer con la edad. No se identifican por TC y únicamente se diagnostican por RM. En RM se comportan como isointensas en secuencias T1 e hiperintensas en secuencias T2 y FLAIR. No presentan efecto de masa, edema circundante ni realce tras la administración de contraste. Se trata de lesiones típicamente ovoideas de 2-20 mm que afectan a toda la sustancia blanca, principalmente al hipocampo y

algo menos frecuente al cerebelo, globo pálido, tálamo, tronco encefálico. Pueden aumentar o disminuir su tamaño durante la primera década de la vida y su frecuencia disminuye después de la segunda década de vida. Aunque la mayoría de las lesiones podrían permanecer estables o incluso desaparecer, algunas pueden transformarse en gliomas (6).

Los gliomas de bajo grado de la vía óptica (GVO) son los tumores del SNC más frecuentes asociados a la NF1. La mayoría de los niños con GVO tienen NF1, mientras que aproximadamente el 20% de los pacientes con NF1 tienen GVO (2). La presencia de GVO bilateral es patognomónico de NF1. Casi todos los gliomas del nervio óptico son astrocitomas pilocíticos (grado I de la OMS) y se manifiestan en niños menores de 8 años de edad. La RM es la prueba diagnóstica de elección, sobre todo para ver el ápex orbitario, el quiasma óptico, el hipotálamo y todas las estructuras intracraneales. Se identifica un engrosamiento fusiforme o arrosariado del nervio óptico, que es iso o hipointenso en secuencias potenciadas en T1 e iso o hiperintenso en T2. Presentan realce variable tras la administración de contraste intravenoso. Las lesiones pueden extenderse al quiasma óptico y a los tractos y radiaciones ópticas (7).

Los gliomas de la médula espinal presentan mayor incidencia en estos pacientes. La gran mayoría son astrocitomas pilocíticos aunque ocasionalmente también pueden verse gliomas de alto grado. En RM el comportamiento típico es, hipointensos en T1, hiperintensos en T2 con leve efecto de masa y sin edema perilesional que realzan tras la administración con medio de contraste (7).

La escoliosis es la complicación ósea más común de la NF1, afectando al 21% de los pacientes y puede ser no distrófica o distrófica (2,8). La escoliosis no distrófica tiene una presentación similar a la escoliosis idiopática del adolescente, aunque de inicio más temprano. La escoliosis distrófica, característica de la NF1, progresa más

rápidamente y tiene peor pronóstico. La cifosis a menudo predomina sobre la escoliosis, con segmentos de 4 a 6 vértebras fuertemente angulados, asociado a festoneado vertebral, ensanchamiento neuroforaminal y costillas en lápiz (9).

Los neurofibromas, son un tipo de tumor benigno de la vaina del nervio periférico, y es el sello distintivo de la NF1(8). Se presentaron en TC como nódulos de densidad de partes blandas a lo largo del recorrido de cualquier nervio, si bien su aspecto tomográfico puede ser inespecífico, en el contexto de un paciente con NF1 dichas lesiones resultan sugestivas de neurofibromas (10). En RM se muestran como lesiones circunscritas, bien delimitadas, de morfología fusiforme, iso a hipointensas en secuencias ponderadas en T1 e hiperintensas en secuencias potenciadas en T2. Tras la administración de gadolinio presentan realce, que puede ser homogéneo o heterogéneo, e intensidad de señal en forma de “diana” en secuencias T2 (anillo hiperintenso y centro hipointenso debido al contenido fibrocolagenoso central). Los neurofibromas espinales que se originan en las raíces nerviosas se pueden ver como engrosamientos nodulares fusiformes que en su mayoría se caracterizan por ser intradurales extramedulares y se extienden a través de los forámenes y los expanden, dando la imagen típica en “reloj de arena” (7). La necrosis y la degeneración quística son infrecuentes. Las fibras del nervio suelen atravesar la lesión. Se asocian a remodelamiento vertebral y dilatación foraminal.

La transformación maligna de los tumores de la vaina de los nervios periféricos, corresponde aproximadamente al 2 a 5% de los casos en los pacientes con NF1, siendo más alta en los neurofibromas plexiformes de hasta un 10% (5). Las lesiones malignas tienden a ser más grandes, mal delimitadas y heterogéneas, de crecimiento rápido y con áreas centrales de necrosis y que debe ser sospechada si hay un aumento súbito de tamaño, aparición de nuevos síntomas y si desarrolla heterogeneidad interna o invasión a tejidos adyacentes (2,8).

Las localizaciones abdominales más comunes de los neurofibromas son las regiones paraespinal y presacra en la distribución del plexo lumbosacro. Los NF del plexo lumbosacro suelen ser de tipo plexiforme.

Los nervios de los plexos mesentérico, subseroso y plexos mientéricos dan lugar a neurofibromas y neurofibromas plexiformes del mesenterio y del tracto gastrointestinal. Los neurofibromas plexiformes mesentéricos se manifiestan como múltiples nódulos discretos o lesiones infiltrantes que se extienden desde la raíz del del mesenterio hasta la pared del intestino. En la TC, las lesiones son iso o hipoatenuantes en comparación con los tejidos blandos adyacentes (10).

En pacientes con NF1 que se presentan con hipertensión arterial se deben sospechar causas secundarias, como el feocromocitoma y la estenosis de la arteria renal. Para ello se recomienda la realización de eco-Doppler y estudios vasculares (angioTC o angioRM), (11).

Los pacientes asintomáticos mayores de 16 años o aquellos que se consideran de alto riesgo de malignización de los neurofibromas (Microdelección del gen NF1, antecedente familiar o personal de neurofibroma atípico o MPNST, radioterapia previa o alta carga interna de tumores de la vaina de los nervios periféricos), pueden someterse a imágenes de cuerpo entero para valorar la carga tumoral basal (5,12). Existen dos enfoques de imágenes de cuerpo entero en NF1: resonancia magnética de cuerpo entero o tomografía por emisión de positrones/tomografía computada con 18F-fluorodesoxiglucosa (PET/TC con 18F-FDG). Ambas pueden detectar carga tumoral en un solo estudio, sin embargo, la RM de cuerpo entero, debido a su resolución de contraste es el método de elección para la detección de neurofibromas en pacientes con NF1. Cuando se combina con DWI/mapa ADC puede permitir la caracterización simultánea de tumores. Tiene como ventaja que no utiliza radiaciones ionizantes (12).

El paciente sintomático se someterá a imágenes de RM localizadas o dirigidas según la sospecha clínica, que permitirá la detección de tumores, la caracterización de los mismos, como benignos o malignos, la evaluación de su extensión anatómica en vistas al tratamiento quirúrgico y su seguimiento (5).

CONCLUSIONES

La NF1 es el síndrome neurocutáneo más frecuente, con una expresión clínica altamente variable y una predisposición a desarrollar tumores, que requiere un enfoque multidisciplinario.

En nuestra serie de casos hemos encontrado diferentes manifestaciones de la enfermedad predominando los hallazgos a nivel del sistema nervioso central y periférico. Las imágenes por RM demostraron elementos típicos de la enfermedad y en algunos casos sintomáticos se manifestó el desarrollo de tumores malignos.

Es preciso conocer y familiarizarse con las manifestaciones radiológicas típicas, así como con su significado clínico y la evolución esperada para un correcto manejo de los pacientes.

BIBLIOGRAFÍA

1. Levy AD, Patel N, Dow N, et al. From the Archives of the AFIP: Abdominal Neoplasms in Patients with Neurofibromatosis Type 1: Radiologic-Pathologic Correlation. *RadioGraphics* 2005. Mar-Apr;25(2):455-80.
2. Marbello García L, Tovar Pérez M, Cases Susarte I. Manifestaciones radiológicas de la Neurofibromatosis tipo 1 en niños. *SERAM* [Internet] 18 de mayo de 2021.
3. Jiménez Caballero P, López Espuela F, Portilla Cuenca J. Clinical and neuroradiological signs in adults with type 1 neurofibromatosis. *Neurología (English Edition)*, Volume 28, Issue 6, July–August 2013.
4. Gómez M, Batista O. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y su diagnóstico molecular como estrategia del diagnóstico diferencial y a edades tempranas. *Rev. méd. Chile* 2015 Oct;143(10): 1320-1330.
5. Ahlawat S, Blakeley JO, Langmead S, Belzberg AJ, Fayad LM. Current status and recommendations for imaging in neurofibromatosis type 1, neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis. *Skeletal Radiology* 2020. Feb;49(2):199-219.
6. Ginat DT, Meyers SP. Intracranial Lesions with High Signal Intensity on T1-weighted MR Images: Differential Diagnosis. *Radiographics* 2012 Mar-Apr;32(2):499-516.
7. Orrison W. *Neurorradiología*. 2001 Ediciones Harcourt. Volumen II:1717-1725.
8. Patel NB, Stacy GS. Musculoskeletal manifestations of neurofibromatosis type 1. *AJR Am J Roentgenol*. 2012 Jul;199(1):W99-106.
9. Kim H, Kim HS, Moon ES, Yoon CS, Chung TS, Song HT, Suh JS, Lee YH, Kim S. Scoliosis Imaging: What Radiologists Should Know. *RadioGraphics* 2010 Nov; 30(7):1823-1842.
10. Fortman BJ, Kuszyk BS, Urban BA, Fishman EK. Neurofibromatosis type 1: A Diagnostic Mimicker at CT. *RadioGraphics* 2001 May-Jun;21(3):601-12.
11. Zulfiaqar M, Lin M, Ratkowski K, Gagnon MH, Menias C, Siegel CL. Imaging Features of Neurofibromatosis Type 1 in the Abdomen and Pelvis. *AJR* 2021 Jan; 216 (1): 241-251.
12. Solares I, Vinal D, Morales-Conejo M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Revista Clínica Española*. ELSEVIER. October 2022, Pages 486-495.

