



Neurofibroma plexiforme gigante del nervio ciático. Informe de caso

Dr. Luis Jair Sánchez-Torres,* Dra. Maricela Santos-Hernández,**

Dra. Ma. Magdalena Chávez Reyna***

Instituto Mexicano del Seguro Social. Monterrey, Nuevo León, México

RESUMEN

Los neurofibromas plexiformes son tumores benignos que se originan en las células de la vaina nerviosa de nervios subcutáneos o periféricos, que pueden envolver múltiples fascículos, y ser de gran tamaño. Ocurren casi exclusivamente en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (enfermedad de von Recklinghausen), y son lesiones con potencial maligno. La cirugía no se realiza en niños con tumores pequeños. **Informe de caso:** Se presenta el caso de un paciente masculino de 15 años de edad con un neurofibroma plexiforme gigante del nervio ciático, sin neurofibromatosis. Después de completar los estudios preoperatorios, una biopsia incisional confirmó el diagnóstico, realizando entonces una resección amplia. El diagnóstico patológico final fue confirmar el primero. **Resultados:** Paciente se encuentra asintomático con marcha en steppage y anestesia del pie ipsilateral. No acepta ni requiere el uso de alguna ayuda ortésica. **Discusión:** En resección del nervio ciático puede estar indicado un procedimiento radical debido a las complicaciones sensitivas tardías como úlceras de presión, las que son difíciles de resolver. Nosotros preferimos dar una oportunidad de preservar la extremidad afectada. **Conclusiones:** El neurofibroma plexiforme no es patognomónico de neurofibromatosis tipo 1. Es necesario más tiempo para evaluar las consecuencias del déficit sensitivo en pacientes con resección del nervio ciático, la preservación del miembro es posible en estos casos.

Nivel de evidencia: IV

Palabras clave: Neurofibroma plexiforme gigante, nervio ciático, resección.

(Rev Mex Ortop Ped 2010; 1:48-52)

SUMMARY

Background: Plexiform neurofibromas are benign tumors originating from the nerve sheaths of subcutaneous or peripheral nerves, that can involve multiple fascicles, and be of great size. They occur almost exclusively in patients with neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease), and are lesions with malignant potential. Surgery is not applied to children with small tumors. **Case report:** Report a case of a 15 years old male patient with a giant plexiform neurofibroma of sciatic nerve, without neurofibromatosis. The diagnostic work-up was completed and an incisional biopsy confirmed the diagnosis, a wide resection was performed. Final pathologic diagnosis was confirmed. **Results:** Patient is asymptomatic, with a drop-foot gait and anesthesia in the ipsilateral foot. He does not accept or need any orthotic aid. **Discussion:** Resection of sciatic nerve is a controversial procedure because of the neurological complications like pressure sores and muscular deficits, that are difficult to resolve; however we opted for limb-sparing surgery with good results. **Conclusions:** Plexiform neurofibroma is not pathognomonic of neurofibromatosis type 1. Is necessary more time to evaluate sensitive deficit in patients with sciatic nerve resection.

Level of evidence: IV

Key words: Giant plexiform neurofibroma, sciatic nerve, resection.

(Rev Mex Ortop Ped 2010; 1:48-52)

INTRODUCCIÓN

Los neurofibromas plexiformes son tumores benignos que se originan en las células de la vaina nerviosa en los nervios periféricos subcutáneos o viscerales, y pueden envolver múltiples fascículos. Ocurren casi exclusivamente en pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (enfermedad de von Recklinghausen),¹⁻⁵ la cual es un desorden de carácter hereditario (aunque 50% de los

* Responsable del Servicio de Oncología Ortopédica.

** Departamento de Radiología e Imagen.

*** Departamento de Anatomía Patológica.

Unidad Médica de Alta Especialidad. Hospital de Traumatología y Ortopedia No. 21. Centro Médico del Noreste. Instituto Mexicano del Seguro Social. Monterrey, Nuevo León, México.

Este artículo puede ser consultado en versión completa en
<http://www.medigraphic.com/opediatria>

casos son esporádicos y se atribuyen a una mutación de novo,⁶ que tiene una herencia autosómico dominante, y representa al menos el 85% de los casos de neurofibromatosis.⁷⁻⁹ El gen de la neurofibromatosis tipo 1 está localizado en el brazo largo del cromosoma 17 (17q11.2).^{1,4,7-9} En 1990 este gen fue clonado y su producto resultó ser una proteína supresora de tumores que se llamó neurofibromina.^{7,8} Al menos un 30% de los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 sufren de neurofibromas plexiformes que frecuentemente están presentes desde el nacimiento, y progresan durante los primeros años de la vida.¹ Los neurofibromas plexiformes pueden sufrir transformación maligna^{4,5} a neurofibrosarcomas o schwannomas malignos.⁷

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN)

La neurofibromatosis tipo 1 fue descrita como entidad clínica en 1882 por von Recklinghausen,⁸ y sus criterios diagnósticos se establecieron en 1988 en la Conferencia de Consenso del National Institute of Health. Sus manifestaciones clínicas comprenden: manchas café con leche, neurofibromas, nódulos de Lisch, glioma óptico, lesiones óseas, problemas de aprendizaje, manifestaciones endocrinas y manifestaciones neurológicas.⁶ También pueden presentarse alteraciones gastrointestinales y tumorales. La heterogeneidad es un elemento cardinal de la neurofibromatosis,⁸ lo que se refleja perfectamente en la tipo 1.

MANCHAS CAFÉ CON LECHE

Es la primera manifestación en los niños con neurofibromatosis durante los primeros meses de vida y hasta los dos años. De manera característica tienen un diámetro de 10 a 30 mm, son ovoides, de color uniforme y bordes nítidos. Se les puede encontrar en cualquier parte del cuerpo excepto en el cráneo, párpados, palmas y plantas.

Se conocen como efélides a las manchas café con leche que están localizadas en pliegues, son de menor tamaño (1 a 4 mm de diámetro) y están distribuidas en conglomerados; son semejantes a las pecas. Habitualmente se localizan en axilas (signo de Crowe), ingles, sobre párpados superiores y alrededor del cuello. En mujeres pueden localizarse debajo de las mamas.

NEUROFIBROMAS

Son tumores benignos que pueden presentarse en cualquier nervio periférico y se les divide en nodular y plexiforme.

El neurofibroma nodular puede ser de la piel o de un nervio periférico. Es un tumor no encapsulado, firme, y con frecuencia con degeneración mixoide. Corresponde a una proliferación mixta tanto de células de estirpe neurilemal como fibroblástica con fibras colágenas. Son lesiones de comportamiento biológico benigno.

Los neurofibromas plexiformes pueden afectar una raíz nerviosa o el plexo completo, y se presentan como un engrosamiento mal delimitado, irregularmente cilíndrico, fusiforme o nodular, y tienen cierto potencial de malignización. A la apariencia de la expansión que produce este tipo de neurofibromas en el nervio (masa larga y tortuosa de fibras) se le conoce como «bolsa de gusanos».^{4,5} Involucran nervios profundos y grandes, y muestran fascículos irregulares como consecuencia del incremento de la matriz endoneurial y del perineuro, sin aumento del número de fibras nerviosas.⁸

NÓDULOS DE LISCH

Son hamartomas melanocíticos en la superficie del iris y con forma de cúpula, sin repercusión en la visión. Se calcula que a los 20 años de edad el 100% de los pacientes con neurofibromatosis tipo I los tendrá.

GLIOMA ÓPTICO

Es el tumor más frecuente del sistema nervioso central en esos pacientes, aparece en los primeros cuatro años de vida y con frecuencia es bilateral, pudiendo involucrar al quiasma óptico.

LESIONES ÓSEAS

Las manifestaciones óseas más graves de la neurofibromatosis tipo 1 son la escoliosis por displasia vertebral (puede evolucionar a compresión medular), displasia congénita de la tibia, *pectum excavatum*, *pectum carinatum*, o displasia de la órbita.

PROBLEMAS DE APRENDIZAJE

Se puede presentar hipotonía, alteraciones en la coordinación y trastornos con déficit de atención.

MANIFESTACIONES ENDOCRINAS

El 18% de los pacientes tienen talla baja cuya causa no está clara, y puede existir también pubertad precoz casi siempre asociada a gliomas de la vía óptica con afección primaria o secundaria del hipotálamo.

MANIFESTACIONES NEUROLÓGICAS

Incluyen macrocefalia relativa o absoluta, cefalea casi siempre de tipo migrañoso (en ausencia de lesiones intracraneales), hidrocefalia y crisis convulsivas.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Dos o más de los siguientes criterios:^{6,8,9}

Seis o más manchas café con leche mayores de 5 mm de diámetro en prepúberes o con más de 15 mm en mayores.

Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o uno o más plexiformes.

Efélides axilares o inguinales.

Un tumor de la vía óptica.

Dos o más nódulos de Lisch.

Una lesión ósea distintiva.

Un pariente en primer grado con neurofibromatosis tipo I (padre, hermano o hijo).

En el año 2004, Vincent Lin et al realizan una revisión de 51 casos de resección de neurofibromas plexiformes documentando que en 5 de dichos individuos no existían los criterios diagnósticos de la neurofibromatosis tipo 1, poniendo así en duda la suposición existente de que estas lesiones eran patognomónicas de dicha enfermedad.¹⁰ Así como lo encontrado en este estudio, otros autores también han publicado casos en los que un neurofibroma plexiforme se ha identificado de forma aislada e independiente de la neurofibromatosis tipo 1.²

En este trabajo se hace la presentación de un caso clínico en el cual la existencia de un neurofibroma plexiforme gigante, está aislada, cuando menos a los 14 años de edad del paciente, de la neurofibromatosis tipo 1.

CASO CLÍNICO

Paciente masculino de 14 años de edad sin más antecedentes de importancia que los relacionados en forma directa con el padecimiento actual. Comenzó con molestias dolorosas vagas a nivel del muslo proximal derecho en su cara posterior, aproximadamente 1 año previo a su llegada a la consulta externa del Servicio de Oncología Ortopédica de nuestro hospital. El paciente fue llevado a una consulta de medicina deportiva donde se le estuvo tratando como un desgarre muscular; sin embargo, durante todo este lapso la molestia no cedió y posteriormente se instala dolor ya entonces de moderada cuantía, con incremento

progresivo y de características neuropáticas. Paulatinamente se comienza a percibir el crecimiento de una masa pobemente identificable como tal, ya que se confundió con un aumento del diámetro del muslo atribuible al diagnóstico antes referido (desgarre muscular) y con el que se continuó tratando hasta que, después de un año, al realizarle una tomografía axial computarizada, se identificó una masa sólida de gran tamaño. La madre lo llevó entonces con su médico familiar, quien a su vez lo refirió a nuestro Servicio.

A la exploración física, paciente de edad aparente en relación con la cronológica, sobre peso, con datos de afección neurológica a la marcha, con muslo derecho notablemente de mayor diámetro que el izquierdo, masa palpable de consistencia firme en la cara posterior del muslo con límite proximal por arriba del pliegue glúteo y con inclusión de la lesión en la nalga. Hay dolor moderado a severo a la palpación, el cual persiste en reposo aunque con menor intensidad. Los arcos de movilidad de la extremidad afectada están disminuidos.

Se complementa su estudio previo a la toma de biopsia, se solicitan exámenes de sangre prequirúrgicos, así como radiografías simples donde se aprecia sombra de tejidos blandos sin aparente compromiso óseo. También se realiza nueva tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear, estudios que muestran la dependencia de la masa del nervio ciático, así como ausencia de compromiso vascular y esquelético. Se programa para biopsia incisional, la



Figura 1. Tomografía computarizada axial con una tumoración de 13 por 13 cm dependiente del nervio ciático.

cual confirma sospecha diagnóstica de que se trata de un neurofibroma plexiforme (*Figuras 1 a 3*).

Ya con el diagnóstico histopatológico se realiza un nuevo interrogatorio y exploración física intencionados, no encontrando criterios diagnósticos para neurofibromatosis tipo 1. Se le explica al paciente y a sus familiares sobre el origen de la tumoración, y que por lo tanto era necesario resear el nervio ciático, además de que se les indican las secuelas funcionales y sensitivas que esto ocasionaría. Se programa para resección

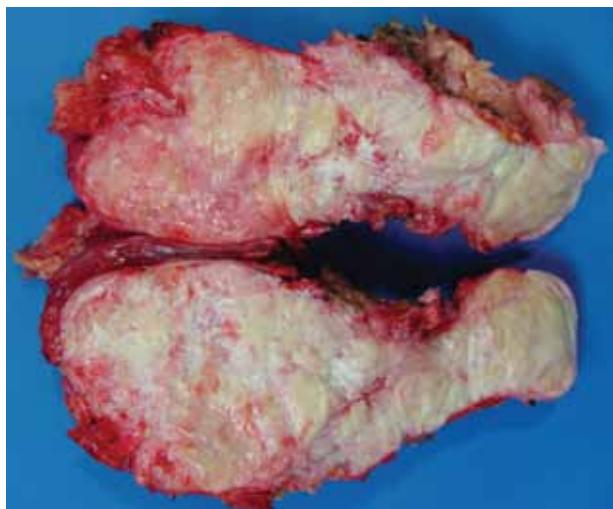


Figura 2. Biopsia excisional con corte longitudinal.



Figura 3. Resultado final.

amplia, la cual se lleva a cabo sin complicaciones, con resección proximal del nervio a nivel de la escotadura ciática, y tras un procedimiento de 6 horas de duración, se envía muestra a patología.

La evolución postoperatoria transcurrió sin complicaciones, se retiran drenajes a los 7 días del evento quirúrgico, se otorga alta a su domicilio con antibióticos y analgésicos orales, y a los 21 días de la cirugía se retiran las suturas. Diagnóstico definitivo: Neurofibroma plexiforme, con longitud máxima de 32 centímetros, y bordes quirúrgicos libres de tumor.

Actualmente, el paciente tiene 13 meses de haber sido operado, no existen datos de recurrencia, hay anestesia ipsilateral del pie, y presenta una marcha en steppage bien tolerada; no acepta usar una ortesis tobillo-pie, ni algún otro mecanismo de ayuda para la marcha. No se han presentado complicaciones en la integridad cutánea del pie.

Hasta este momento (15 años de edad y 13 meses de evolución postoperatoria), no se ha encontrado alguna otra manifestación que pudiese hacer el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1.

DISCUSIÓN

Los neurofibromas son tumores comunes de los nervios periféricos que esporádicamente son encontrados como tumores solitarios y sin relación a algún síndrome o como parte de la neurofibromatosis tipo I. La cirugía es el tratamiento usual para este tipo de tumores, aunque existe controversia en cuanto al grado de agresividad de la resección tumoral.³

La resección en bloque del nervio ciático por tumores malignos ha sido considerada como indicación de amputación. Este punto de vista estaba basado en la creencia de que la pérdida motora y sensitiva en esa extremidad ocasionaría en un alto porcentaje de pacientes, úlceras de presión que más tarde requerirían de una amputación secundaria. Bickels et al han considerado en base a la experiencia de 15 casos, que tumores malignos a este nivel permiten un seguimiento relativamente corto que no llega a producir las temidas y esperadas úlceras de presión en el pie.¹¹ En el caso presentado enfrentamos un tumor benigno agresivo con potencial de malignización, el cual fue resecado en su totalidad, y que por localización y dimensiones, hubiese requerido no una amputación primaria para control de la enfermedad, sino de una hemipelvectomía externa de colgajo anterior, lo cual ocasionaría una afección funcional y psicosocial muy importante tanto para el paciente como para su entorno familiar. En caso de no presentarse actividad

neoplásica, pero sí afección cutánea en el pie de difícil control, se podría proponer una amputación. Como comentario adicional, un tumor maligno de la vaina de nervio periférico tiene peor pronóstico cuando se le encuentra en pacientes con neurofibromatosis tipo I, que en los casos aislados.¹²

Debido a que no todos los criterios diagnósticos de la enfermedad están presentes desde el nacimiento, se hace necesario el seguimiento del paciente joven con sospecha de neurofibromatosis tipo 1 durante muchos años hasta que la presunción pueda confirmarse o no;⁸ sin embargo, en el 90% de los casos es posible hacer el diagnóstico a los 6 años de edad, y en un 95% de ellos al cumplir los 11.⁹

CONCLUSIONES

Una evolución postoperatoria de 13 meses es aún un periodo corto para evaluar la presentación de úlceras en el pie, pero consideramos que de primera instancia debemos dar la oportunidad de con cuidados, lograr la permanencia de la extremidad. Un diagnóstico histopatológico de neurofibroma plexiforme no es patognomónico de una neurofibromatosis tipo I, aunque en pacientes muy jóvenes hay que esperar varios años antes de descartar completamente esta posibilidad.

Al menos en pacientes jóvenes son bien toleradas las secuelas funcionales, pero se requeriría de un mayor seguimiento para poder opinar sobre las secuelas sensitivas.

Referencias

1. Friedrich RE, Schmelzle R, Hartmann M, Fünsterer C, Mautner V. Resection of small plexiform neurofibromas in neurofibromatosis type I children. *World J Surg Oncol* 2005; 3: 6.
2. Cebesoy O, Ediz T, Mustafa I, Arpacıoglu O. A case of isolated giant plexiform neurofibroma involving all branches of the common peroneal nerve. *Arch Orthop Traum Surg* 2007; 127(8): 709-712.
3. Rieckmann K, Reyes MI, Rustenbeck HH, Hummel G, Verheggen R. Neurofibroma plexiforme gigante. Un tumor en reloj de arena con una porción grande retroperitoneal. *Arch Neurocienc Mex* 2006; 11(1): 18-21.
4. Robertson TC, Buck DA, Schmidt-Ullrich R, Powers CN, Reiter ER. Isolated plexiform neurofibroma: Treatment with three – dimensional conformal radiotherapy. *Laryngoscope* 2004; 114: 1139-1142.
5. Weiss SW, Goldblum JR. Benign tumors of peripheral nerves. In: *Ezinger and Weiss's Soft Tissue Tumors*. Fifth edition. Mosby Elsevier 2008; 29: 825-901.
6. Vázquez RM, Otero FJ. Neurofibromatosis tipo I (NF1). *Instituto Nacional de Pediatría* 2007; http://www.pediatria.gob.mx/asmedica_5.html
7. Sancho-Torres M, Reyes-Oviedo E. Criterios para el diagnóstico y seguimiento de pacientes con neurofibromatosis tipo I. *Rev Costarric Cienc Méd* 1999; 20(1-2): 69-74.
8. García DR, Cervini AB, Pierini AM. Manifestaciones cutáneas de la neurofibromatosis tipo 1. *Arch Argent Pediatr* 2003; 101(2): 127-132.
9. Camacho SA, Simón HR, Núñez EN, Mateos BF. Trastornos neurocutáneos en la infancia. *Neurol Supl* 2008; 4(3): 24-29.
10. Lin V, Daniel S, Forte V. Is a plexiform neurofibroma pathognomonic of neurofibromatosis type I? *Laryngoscope* 2004; 114(8): 1410-1414.
11. Bickels J, Wittig JC, Kollender Y, Kellar-Ganey K, Malawer MM, Meller I. Sciatic nerve resection. Is that truly an indication for amputation? *Clin Orthop Relat Res* 2002; 399: 201-204.
12. Rodero L, Canga A, Figols J, Berciano J, Combarros O. Masa glútea y tumor maligno del nervio ciático. *Neurología* 2004; 19(1): 27-31.

Correspondencia:

Dr. Luis Jair Sánchez Torres
Enebro Núm. 4227.
Col. Los Cedros 64370
Monterrey, Nuevo León, México.
E-mail: jairst@axtel.net
onco-orto@axtel.net