

# Neurofibroma cervical gigante. Neurofibromatosis tipo 1. Comunicación de un caso clínico

Jaime Obregón Mimbela,\* Alberto Santillán Artolózaga\*\*

## Resumen

La neurofibromatosis, el síndrome neurocutáneo más común, se divide en dos variantes genéticas: la neurofibromatosis tipo 1 (Von Recklinghausen) y la tipo 2. La NF-1 ocurre en 1 por cada 4,000 nacimientos y se considera autosómica dominante con penetrancia de 80-90%. El tumor más comúnmente encontrado en los pacientes con NF-1 son los neurofibromas. Se comunica el caso de un paciente de siete años de edad con neurofibromatosis tipo 1 (enfermedad de Von Recklinghausen), con antecedente de dos hermanos con la misma enfermedad, con clásicas lesiones cutáneas café con leche, con neurofibromas cervicales múltiples bilaterales de seis meses de evolución y en crecimiento progresivo que condicionaron disnea y disfagia dos semanas antes de su internamiento. Una de las lesiones, que se localizaba en el triángulo cervical anterior y posterior izquierdos por debajo del músculo esternocleidomastoideo, era la causante de los síntomas obstructivos en el aerodigestivo superior, ya que ocasionaba un importante desplazamiento de la tráquea y una compresión esofágica superior. Se realizaron estudios tomográficos y operación cervical con abordaje tipo Fendi para resecar la lesión. El manejo quirúrgico de este tipo de lesiones se comenta y discute tomando en cuenta principalmente las secuelas que suelen quedar al intentar resecar todas las lesiones neurofibromatosas que se encuentran en el sitio quirúrgico al momento de la operación.

### Palabras clave:

neurofibromatosis cervical gigante, tratamiento.

## Abstract

Neurofibromatosis is the most common neurocutaneous syndrome, and is divided into two genetic variants. Neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease, NF-1) is autosomic dominant with a penetrance of 80-90% and has occurs in one of every 4,000 childbirths. Neurofibromas are the most commonly tumors found in patients with NF-1. This is a case report of a seven year-old male presenting with NF-1. Two sibling were also affected by NF-1. The patient showed the classic cafe-au-lait skin lesions and multiple bilateral cervical neurofibromas. Such tumors had rapidly progressed within the previous six months, provoking dyspnea and dysphagia two weeks prior to his admittance to the Hospital. One of the neurofibromas was located in the left anterior and posterior cervical triangles, underneath the esternocleidomastoid and causing important tracheal displacement and esophageal compression. The tumor was surgically resected using the Fendi approach. The present case is discussed in light of the current approach to the management of this type of lesion. Special consideration is given to the secondary problems that may arise upon attempting to resect all neurofibromas present in the surgical field.

### Key words:

giant neurofibromatosis, treatment.

\* Jefe del servicio de Otorrinolaringología.

\*\* Otorrinolaringólogo adscrito al servicio de Otorrinolaringología. Centenario Hospital Miguel Hidalgo, Aguascalientes, Ags.

**Correspondencia:** Dr. Alberto Santillán Artolózaga. Primo Verdad 241, colonia Centro, CP 20000, Aguascalientes, Ags. Correo electrónico: asartolozaga@hotmail.com

Recibido: septiembre, 2009. Aceptado: diciembre, 2009.

Este artículo debe citarse como: Obregón-Mimbela J, Santillán-Artolózaga A. Neurofibroma cervical gigante. Neurofibromatosis tipo 1. Comunicación de un caso clínico. *An Orl Mex* 2010;55(2):69-72.

## Introducción

Se revisa el caso clínico de un paciente pediátrico con afectación cervical por enfermedad de Von Recklinghausen, que le condiciona síntomas respiratorios obstructivos y disfagia.

La neurofibromatosis, el síndrome neurocutáneo más común, se divide en dos variantes genéticas. La neurofibromatosis tipo 1 (Von Recklinghausen) y la tipo 2. La NF-1 ocurre en 1 por cada 4,000 nacimientos y se considera autosómica dominante con penetrancia de 80-90%.

El tumor más comúnmente encontrado en los pacientes con NF-1 son los neurofibromas y los gliomas ópticos. Los neurofibromas pueden ser de variedad plexiforme o cutáneos. Los plexiformes son típicamente congénitos y aproximadamente 50% de ellos afectan la región de la cabeza, el cuello y la laringe. Tienden a ser localmente invasivos y pueden causar alteraciones cosméticas importantes o déficits funcionales.

Los neurofibromas plexiformes son los menos comunes y se consideran patognomónicos de la NF-1. Suelen ser escasamente circunscritos a cordones tortuosos a lo largo de las ramas segmentales del nervio y tienden a evolucionar de manera centripeta durante el trayecto del nervio que los origina.

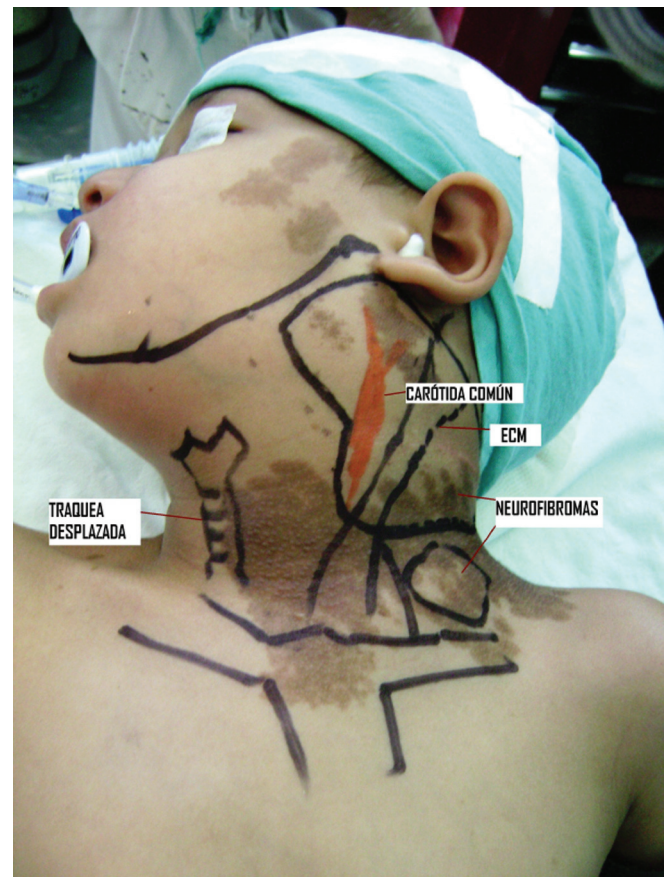
Se expone el caso de un paciente pediátrico, con enfermedad de Von Recklinghausen, que fue tratado en nuestro hospital por un neurofibroma cervical gigante.

## Caso clínico

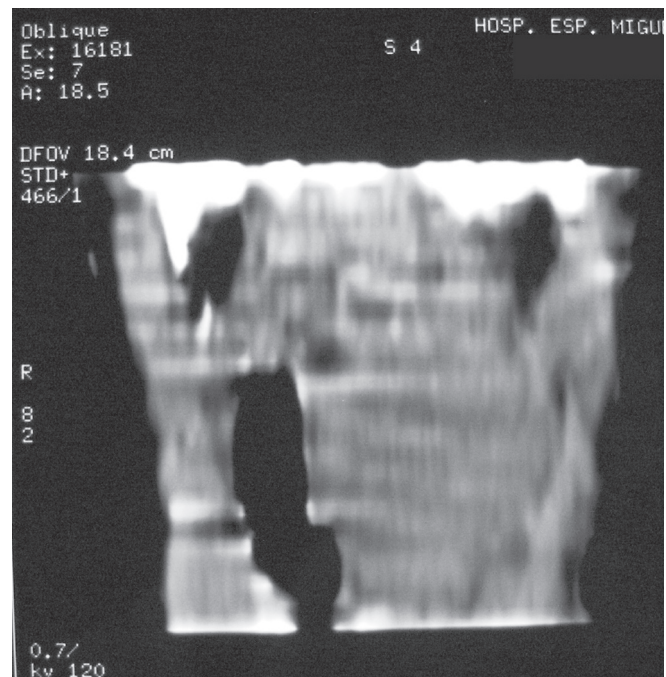
Paciente masculino de siete años de edad con neurofibromatosis tipo 1 desde el nacimiento y con dos hermanos con el mismo padecimiento. Seis meses antes de su internamiento inició con aumento de volumen cervical izquierdo progresivo no doloroso, que en las últimas dos semanas le condicionó disnea de grandes esfuerzos y disfagia a sólidos. En la exploración física se palparon múltiples masas cervicales bilaterales de tamaño variable, entre las que destacó la del lado izquierdo: de aproximadamente 12 cm de longitud X 8 cm de ancho, de forma oval, móvil, no dolorosa, localizada en los triángulos cervicales anterior y posterior por debajo del músculo esternocleidomastoideo y por detrás de los grandes vasos del cuello, con desplazamiento importante laringotraqueal y en contacto con las vértebras cervicales.

Desde el punto de vista tomográfico, destacaba el tamaño de la lesión, que abarcaba desde la base del cráneo (figura 2), continuaba por el espacio parafaríngeo —donde desplazaba la vía aérea— y llegaba hasta el mediastino superior (figura 3).

Se decidió realizar la resección del tumor mediante una incisión cervical tipo Fendi (figura 4), al disecar por planos se encontraron múltiples neurofibromas de tamaño variable y una vaina carotídea sin afectación de las estructuras vascular-

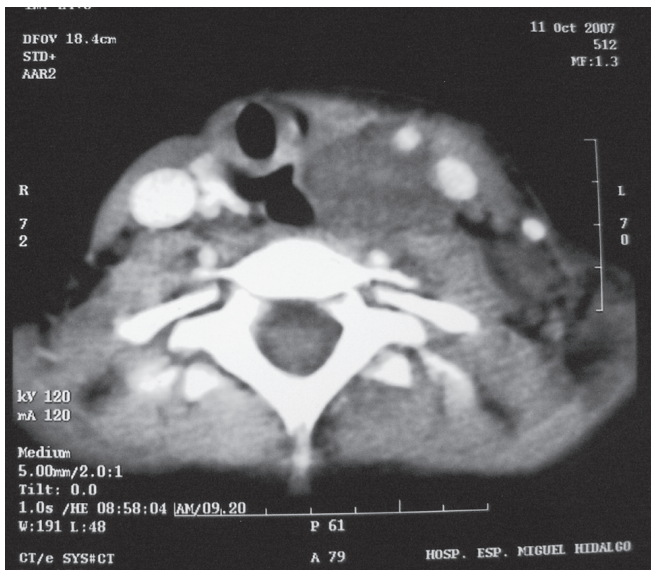


**Figura 1.** Se dibujan estructuras anatómicas cervicales sobre las cuales se va a trabajar, llama la atención el desplazamiento importante de la vía aérea.



**Figura 2.** Tomografía con reconstrucción coronal: se observa una vez más el desplazamiento de la vía aérea y el tamaño de la lesión que abarca desde la base del cráneo hasta nivel esternal atravesando el espacio parafaríngeo izquierdo.





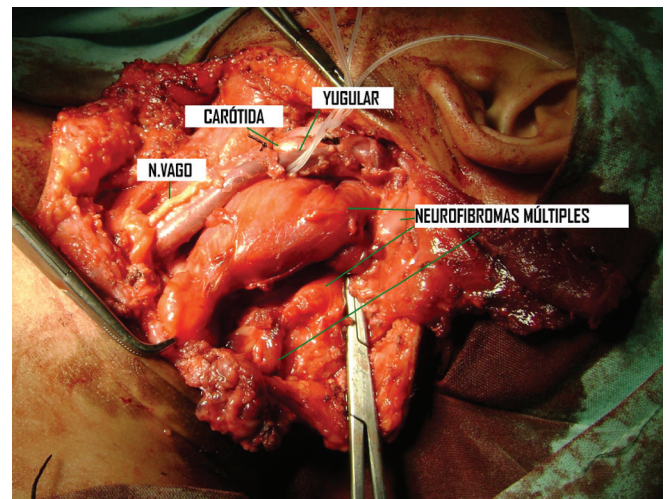
**Figura 3.** Tomografía de corte axial con contraste, se observa la lesión que también desplaza estructuras vasculares disminuidas en calibre por la compresión.



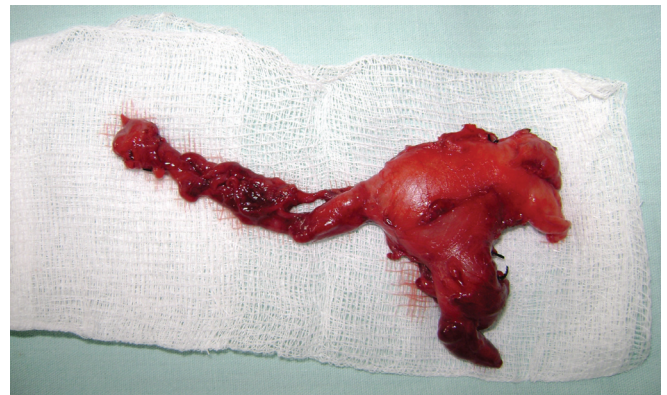
**Figura 4.** Se realizó incisión cervical tipo Fendi para abordar las lesiones tumorales.

res y nerviosas. Se observó que el neurofibroma se originaba aparentemente en los plexos cervicales y que continuaba su trayecto hasta la base del cráneo (cefálicamente) y hasta el mediastino superior (caudalmente). El tumor se resecó en su totalidad dejando múltiples neurofibromas pequeños, que no eran la indicación quirúrgica en nuestro paciente; es decir, no eran los causantes de la disnea y la disfagia (figura 5).

A ocho meses de la resección el paciente respira sin dificultad, tolera de manera adecuada la vía oral y únicamente



**Figura 5.** Exposición de los múltiples neurofibromas cervicales.



**Figura 6.** Neurofibromas resecados.

tiene como secuela atrofia del lado izquierdo por lesión del XII par craneal, con lo cual se concluye que el neurofibroma causante de los síntomas se originó del nervio hipogloso.

## Discusión

Se comunica este caso porque pudieron encontrarse varios neurofibromas de menor tamaño que no estaban causando ninguna afección funcional o estética importante; se retiraron sólo los neurofibromas que estaban interfiriendo la vía aérea para así intentar evitar mayores secuelas neurológicas. El hecho de que se tengan múltiples lesiones neurofibromatosas visibles en varios nervios cervicales puede ser una invitación a quitar toda lesión identificable; sin embargo, esto no es lo recomendable por la importante cantidad de nervios que se encuentran en esa región anatómica y por las múltiples funciones, principalmente motoras, que éstos tienen a nivel cervical y torácico.

## Conclusión

El tamaño y la localización de los neurofibromas juegan un papel importante en la presentación clínica de los síntomas. La resección completa de los tumores casi siempre es posible sólo en los pacientes con lesiones pequeñas, que raramente causan síntomas importantes.

Querer retirar durante la operación la mayor cantidad de neurofibromas puede originar un mayor número de secuelas, por lo que se recomienda resecar solamente las lesiones que son la causa principal de la afección. Así, se evita ser más agresivo en el tratamiento de una enfermedad que no es curable quirúrgicamente.

## Bibliografía

1. Sassa L, Tostes D, Texeira C, et al. Sporadic and multiple neurofibromas in the head and neck region: a retrospective study of 33 years. *Clin Oral Invest* 2007;11:165-169.
2. Manolidis S, Higuera S, Boyd V, et al. Single-stage total and near-total resection of massive pediatric head and neck neurofibromas. *J Craniofacial Surg* 2006;17(3):506-510.
3. Wise JB, Cryer JE, Belasco JB, et al. Management of head and neck plexiform neurofibromas in pediatric patients with neurofibromatosis type 1. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg* 2005;131:696-700.
4. Jebblaoui Y, Neji B, Haddad S, et al. Difficulties of the management of head and neck neurofibromatosis. *Ann Chir Plast Esthet* 2007;52:43-50.
5. Lee MJ, Stephenson DA. Recent developments in neurofibromatosis type 1. *Current Opinion in Neurology* 2007;20(2):135-141.
6. Saettone-León A. Neurofibromatosis segmentaria, reporte de un caso. *Dermatol Perú* 2006;16(1):249-253.
7. Wilson MA, Hillman TA, Wiggins RH, et al. Jugular foramen schwannomas: diagnosis, management and outcomes. *Laryngoscope* 2005;115:1486-1492.