

Displasia del ala mayor del esfenoides en un paciente con neurofibromatosis tipo 1, que condicionó ojo pulsátil sin exoftalmos

**Marcial Anaya-Jara, Abraham Ibarra-de la Torre, Alfonso Marhx-Bracho,
Fernando Rueda-Franco**

RESUMEN

La neurofibromatosis (NF) fue descrita en 1882; por von Recklinhausen, y se ha asociado con diversas anomalías, entre ellas, la displasia del ala mayor del esfenoides que condiciona exoftalmos pulsátil siendo ésta una de las manifestaciones oftalmológicas de la NF tipo I. Presentamos el caso de un niño con NF tipo I, que manifestó ojo pulsátil pero sin exoftalmos por displasia del ala mayor del esfenoides tratado quirúrgicamente.

Palabras clave: neurofibromatosis tipo I, manifestaciones oftalmológicas, displasia, ala mayor del esfenoides.

Dysplasia sphenoid of the greater wing

ABSTRACT

The neurofibromatosis (NF) was described by von Recklinhausen in 1882; dysplasia of the greater wing of the sphenoid bone is an ophthalmic manifestation in the NF type I, which may result in pulsating exophthalmos. In this report we present the case of pediatric patient with NF-1 and pulsating left eye without exophthalmos, secondary to dysplasia of the greater wing of the sphenoid bone that improved after surgical treatment.

Key words: neurofibromatosis type I, ophthalmic manifestation, dysplasia, sphenoid bone.

La neurofibromatosis (NF) fue definida en 1882; por Friedich Daniel von Recklinhausen en los casos de Marie Kientz y Michael Bur, el gen que la condiciona se localiza en el cromosoma 17¹⁻⁴; los rasgos clínicos propios de la enfermedad se originan de mutaciones en el DNA; debidos a mecanismos biológicos que afectan a la cresta neural, interacción de las células de Schwann, formación ósea, regulación de melanina, oncogenes, antioncogenes y factor de crecimiento; así como, receptor del nervio¹⁻⁴. Las manifestaciones oftalmológicas en NF-1 (NF-2, neurofibromatosis acústica bilateral) incluyen engrosamiento corneal, conjuntival y nervios ciliares; hamartomas melanóticos y neuronales en la malla trabecular, uvea, retina y nervio óptico, tumor astrocítico de retina, melanoma

coroidal; glaucoma; retinitis pigmentosa sectorial y displasia del ala mayor del esfenoides entre el 1 y el 9% con resultado de exoftalmos pulsátil e hipertelorismo^{2,4,5}.

Presentamos el caso de un niño con displasia del ala mayor del esfenoides, con ojo pulsátil, pero sin exoftalmos, tratado quirúrgicamente en el Instituto Nacional de Pediatría.

Recibido: 2 junio 2009. Aceptado: 19 junio 2009.

Departamento de Neurocirugía, Instituto Nacional de Pediatría, Insurgentes Sur 3700-C, Col. Cuicuilco, Correspondencia: Marcial Anaya-Jara. Departamento de Neurocirugía, Instituto Nacional de Pediatría, Insurgentes Sur 3700-C. Col. Cuicuilco, 04530 México, D. F. E-mail: marcial7@hotmail.com

Presentación del caso

Paciente de 8 años de edad, masculino, con antecedente familiar de padre con NF tipo 1; inició su padecimiento al nacimiento con ojo pulsátil izquierdo apenas perceptible, con aumento de intensidad en el transcurso de los años, motivo por el cual fue evaluado por oftalmólogo y referido al Instituto Nacional de Pediatría.

En la exploración física se encontraron manchas café-con-leche distribuidas en abdomen, tórax y extremidades superiores, ojo pulsátil izquierdo, sin déficit en el movimiento ocular ni en la agudeza visual (figura 1).



Figura 1. Imágenes clínicas del paciente sin exoftalmos (A) y mancha café con leche (B).

La tomografía craneal mostró displasia del ala mayor del esfenoides del lado izquierdo ampliando la fisura orbitaria superior ipsilateral (figura 2).

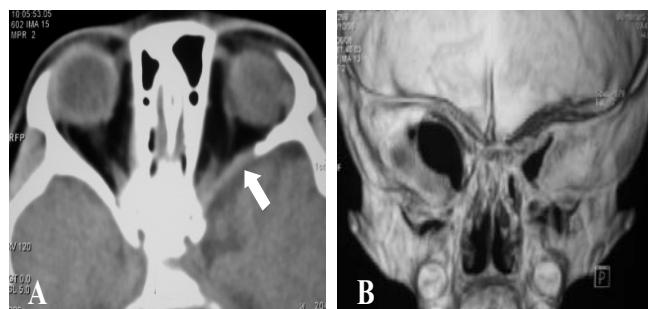


Figura 2. Tomografía computadora fase simple corte axial, displasia del ala mayor del esfenoides del lado izquierdo (flecha) y colección subaracnoidea que se interpone entre el lóbulo temporal y contenido orbital (A), y en formato tridimensional vista postero-anterior (B).

Cirugía: se realizó craneotomía temporocigomática izquierda, y epiduralmente se colocó placa de poliéster de polipropileno (*codubix®, tricomed, lodz, poland) fijado con mini placas y tornillos absorbibles para sellar el defecto del ala mayor del esfenoides, dividiendo el contenido orbital del intracraneal cuidando de no comprimir el nervio óptico figura 3.

Evolución: después de la cirugía el paciente mejoró al no presentar ojo pulsátil, a nueve meses de la intervención quirúrgica presentó nuevamente ojo pulsátil apenas perceptible por el observador, no así por el paciente, y continúa íntegra su función visual figura 4.

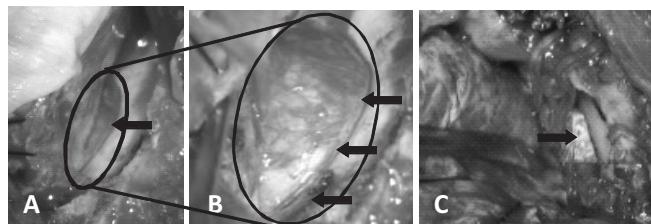


Figura 3. Imágenes de la cirugía de displasia del ala mayor del esfenoides lado izquierdo (flecha A), acercamiento donde se observa el borde óseo displásico y comunicación del contenido orbital con el intracranial (flecha B) y con la placa de reconstrucción de color blanco (flecha C).

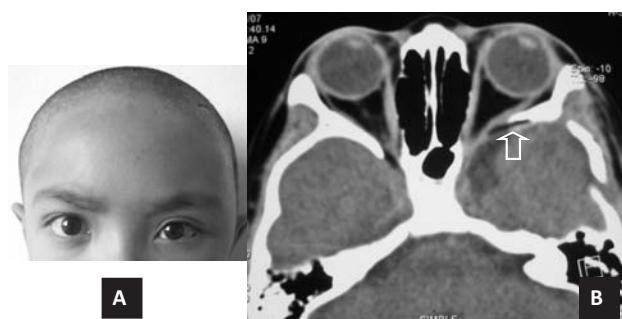


Figura 4. Imagen clínica posoperatoria a dos semanas (A) y tomografía computadora simple corte axial nivel de órbitas posoperatoria con la placa de poliéster de polipropileno (*codubix®, tricomed, lodz, poland) hipodensa corrigiendo el defecto producido por displasia del ala mayor del esfenoides (flecha B).

DISCUSIÓN

La NF definida en 1882; por von Recklinhausen es una facomatosis, el término de *facomatosis de von Recklinhausen* fue utilizado por primera vez en 1932; por Van der Hoeve⁴. En la NF tipo 1, se presentan manifestaciones oftalmológicas, entre ellas la displasia del ala mayor del esfenoides con una incidencia entre el 1 y 9 % en estos pacientes²⁻⁵ y puede causar exoftalmos pulsátil. En el caso que documentamos, el paciente presentó ojo pulsátil pero sin exoftalmos, a pesar del defecto importante del ala mayor del esfenoides, esta ausencia de exoftalmos podría estar relacionada con la presencia de una colección subaracnoidea que se interpone entre la órbita y el cerebro como se observa en las figuras 2 y 4, evita el contacto directo del cerebro pulsátil sobre el contenido orbital. La ausencia de herniación del lóbulo temporal explicaría también la ausencia de otra sintomatología visual como diplopía, observada en otros casos⁶.

En la displasia del ala mayor del esfenoides se considera realizar tratamiento quirúrgico con la finalidad de corregir ojo pulsátil y exoftalmos o prevenirla como en éste caso. Para la reconstrucción del ala del esfenoides se ha utilizado hueso autólogo del cráneo o cresta ilíaca⁶ dividido

en forma de sandwich tratando de reconstituir las relaciones anatómicas normales en esta área separando el lóbulo temporal de la fascia orbitaria⁷. En éste caso se realizó la reconstrucción del ala del esfenoides empleando una placa de poliéster de polipropileno (*codubix®, tricomed, lodz, poland) fijado con mini placas y tornillos absorbibles hacia la cara interna del hueso temporal lateralmente. La evolución clínica del paciente ha sido satisfactoria y los estudios tomográficos de control corroboran la separación del lóbulo temporal del contenido orbital (figuras 3 y 4). La detección y tratamiento temprano de estos casos, con corrección del defecto producido por displasia del ala mayor del esfenoides, previene la aparición de exoftalmos pulsátil y alteraciones de la agudeza visual.

REFERENCIAS

1. Mulvihill JJ, Parry DM, Sherman JL, Pikus A, Kaiser-Kupfer MI, Eldridge R. Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). *Ann Intern Med* 1990; 113:39-52.
2. Neurofibromatosis Conference Statement. National Institute of Health Consensus Development Conference. *Arch Neurol* 1988; 45:575-8.
3. Pollack IF, Mulvihill JJ. Neurofibromatosis. En: Albright AL, Pollack IF, Adelson PD (editores), *Principles and practice of pediatric neurosurgery*. Thieme, New York, 1999; 719-40.
4. Viskochil D, Carey C, Carey J. Phakomatoses. En: Choux M, Di Rocco C, Hockley AD, Walker ML (editores), *Pediatric Neurosurgery*. Churchill Livingstone, 1999;185-214.
5. Osborn AG. *Neuroradiología diagnóstica*. Harcourt Brace de España, 1998; 72-113.
6. Friedrich RE, Heiland M, Kehler U, Schmelze R. Reconstruction of sphenoid wing dysplasia with pulsating exophthalmos in a case of neurofibromatosis type 1 supported by intraoperative navigation using a new skull reference system. *Skull Base* 2003;13: 211-7.
7. Hoffman HJ. Craniofacial anomalies. En: Wilkins RH, Rengachary SS (editores) *Neurosurgery. Volume III, Second Edition*, McGraw-Hill, New York, 1995, 3693-706.