

Schwannoma maligno gigante originado en nervio intercostal en un paciente con neurofibromatosis tipo I

RENÉ GARCÍA-TORAL*,‡

LUIS FERNANDO TENORIO-VILLALBAZO*,§

FRANCISCO VÁSQUEZ-FERNÁNDEZ*,§

NALLEY DEL CARMEN FUENTES-GONZÁLEZ§

JAIME NAVARRETE-ALEMÁN*

JOSÉ OROZCO MANDUJANO‡

ENRIQUE TORRANO MOSCOSO*

* Hospital General de Alta Especialidad, Secretaría de Salud.
Veracruz, Veracruz.

‡ Facultad de Medicina, Universidad Cristóbal Colón, Veracruz,
Veracruz.

§ Facultad de Medicina "Miguel Alemán Valdés", UV, Veracruz,
Veracruz.

Trabajo recibido: 06-VIII-2008; aceptado: 26-IX-2008

Conflictos de intereses: Ninguno

200

RESUMEN

Los sarcomas neurogénicos son tumores raros, con una incidencia en la población general de 0.001%. Por su rareza estos tumores son muchas veces tratados como subcategoría de tumores de tejidos blandos.

Aproximadamente la mitad de los pacientes con sarcoma neurogénico presentan además neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen, padecimiento en el que se ha reportado un riesgo de enfermedades malignas del 3 al 15%. Existen otros nombres para este tumor, incluyendo: schwannoma maligno, tumor maligno de la vaina de nervios periféricos, neurilemoma maligno y neurofibrosarcoma.

Su localización más frecuente es en el tronco y las extremidades. Se presenta el caso de paciente masculino de 27 años de edad el cual acude al Servicio de Urgencias por presencia de dolor incoercible en hemitórax izquierdo. En la exploración física se aprecia paciente con datos clínicos de neurofibromatosis tipo 1 y presencia de tumoración en hemitórax izquierdo de aproximadamente 20 cm de diámetro, sin datos de síndrome de desgaste. Se administró analgesia y se inició protocolo de estudio para exéresis de masa tumoral, debido al efecto de masa y peso excesivo de la tumoración. Se realizó

ABSTRACT

Neurogenic sarcomas are uncommon tumors, with an estimated incidence of 0.001% in the general population. Because its rarity, these tumors are often treated as a subcategory of soft tissue tumors. About half of neurogenic sarcoma patients also have neurofibromatosis type 1 or von Recklinghausen disease, a disorder for which an increased risk of malignancies of 3 to 15% has been reported. Other terms used for this tumor include: malignant schwannoma, malignant peripheral nerve sheath tumor, malignant neurilemmoma, and neurofibrosarcoma. The most common locations are the trunk and limbs. The case of a 27 years old male patient who went to the emergency department because of incoercible pain of the left hemithorax is presented. Physical examination showed clinical data of neurofibromatosis type 1 and a tumor of approximately 20 cm diameter in the left hemithorax, with no data of wasting syndrome. Analgesia was administered, and owing to the mass effect and excessive weight of the tumor a study protocol for its excision was begun. A surgical procedure was performed in which the tumoral mass and segments of the chest wall were resected, with placement of a Marlex mesh. During the surgical intervention, metastasis to mediastinum and involvement of the parietal pleura

procedimiento quirúrgico resecando masa tumoral y segmentos de pared torácica, con colocación de malla de Marlex. Durante el transoperatorio se evidenció metástasis a mediastino con compromiso de la pleura parietal involucrada. Su evolución posquirúrgica fue aceptable. Se envió a un hospital oncológico para seguimiento y manejo; sin embargo, falleció un año después de la cirugía con presencia de metástasis hepáticas.

INTRODUCCIÓN

Los tumores malignos de nervios periféricos son un grupo de neoplasias originadas en las células de Schwann; son reconocidos también como neurofibrosarcoma, sarcoma neurogénico, neurilemoma maligno y schwannoma maligno. Esta neoplasia tiene una incidencia de 0.001% en la población general.¹ Aproximadamente el 50% de los casos de sarcomas neurogénicos coexisten con la neurofibromatosis tipo I (NF-1) o enfermedad de von Recklinghausen, enfermedad autosómica dominante cuya alteración genética consiste en una mutación en el gen NF1, el cual se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17q11.2); este gen codifica la neurofibromina, proteína que se considera que actúa como un supresor tumoral en condiciones normales. La NF-1 se caracteriza por la presencia de manchas color "café con leche" en la piel, diseminadas en todo el cuerpo, nódulos de Lisch y neurofibromas múltiples.² Esta patología se ha ligado a la presencia de tumores benignos y malignos, asociado a un riesgo de malignización de los neurofibromas en 3 a 15% de los pacientes afectados.³ La localización más común del schwannoma maligno son extremidades superiores e inferiores, y representa cerca de un 5% de las neoplasias malignas de tejidos blandos.⁴

A continuación presentamos el caso de un paciente masculino de 27 años de edad, con diagnóstico clínico de NF-1 y con presencia de tumor en hemitórax izquierdo de más de 20 cm de diámetro, correspondiente a un schwannoma maligno gigante.

REPORTE DE CASO

Se trata de un paciente masculino de 27 años de edad, quien se presentó en el área de Urgencias

were observed. The postoperative evolution was acceptable, and the patient was referred to an oncologic hospital for monitoring and subsequent management; however, he died with liver metastases one year after surgery.

de nuestro Hospital por dolor incoercible en hemitórax izquierdo. En el interrogatorio refirió ser de estrato socioeconómico bajo; su padecimiento inició siete meses previos, al recibir contusión en hemitórax izquierdo abarcando varios arcos costales; posterior a ello se presentó una masa nodular, indolora en sus etapas iniciales y de crecimiento progresivo. En la exploración física se observaron múltiples lesiones nodulares en la piel, de aproximadamente 3-7 mm de diámetro, diseminadas en extremidades, abdomen y tórax, así como manchas características de coloración "café con leche"; además, fue evidente la presencia de masa tumoral en hemitórax izquierdo de aproximadamente 20 x 10 x 8 cm observándose aumento de volumen en parrilla costal izquierda, a nivel de la 5^º costilla, con adelgazamiento de la piel y presencia de telangiectasias (Figura 1), con dolor a la palpación y

201



Figura 1. Imagen clínica del paciente donde se observan múltiples lesiones nodulares en piel de 3-7 mm de diámetro en cara anterior del tórax. Se observa masa tumoral gigante en hemitórax izquierdo, con adelgazamiento importante de la piel y presencia de telangiectasias en su superficie.

datos de dificultad respiratoria. En la auscultación se notó disminución del murmullo vesicular en hemitórax izquierdo. Se indicó tratamiento para el dolor a base de nalbufina y se inició protocolo de estudio para exéresis de masa tumoral. La tomografía axial computada (TAC) demostró tumoración de tejidos blandos, con extensión a plano muscular, involucrando cavidad torácica y abdominal, con destrucción de costillas en hemitórax izquierdo (Figura 2). La broncoscopia reveló disminución de la luz bronquial por infiltración tumoral. Se realizó cirugía paliativa, resecando la masa tumoral, la cual presentaba invasión de la pleura. Se realizó exéresis tumoral, resección pulmonar y colocación de malla de Marlex (Figura 3). Se colocó sonda endopleural conectada a sello de agua e ingresó a la Unidad de Cuidados Intensivos; su evolución posquirúrgica fue aceptable, continuando tratamiento en el Servicio de Oncología. El reporte histopatológico final fue schwannoma maligno gigante (Figura 4). El paciente falleció un año después de la cirugía con presencia de metástasis hepáticas.

202

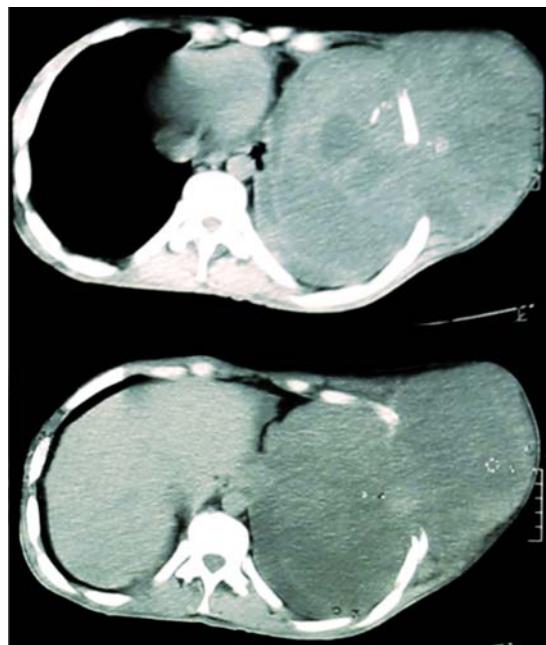


Figura 2. TAC de tórax con ventana para mediastino, obsérvese la tumoración intra y extratorácica de bordes bien definidos y adyacente, tanto a corazón, aorta, como hígado.

DISCUSIÓN

La neurofibromatosis tipo I fue descrita inicialmente en 1793 por von Tilesius; posteriormente, en 1882 von Recklinghausen describió a una familia con esta enfermedad, determinando su carácter hereditario. A nivel mundial se estima que su incidencia es de 0.0004,⁵ con una prevalencia aproximada de 1:1,000-3,500,^{6,7} siendo la mitad de los casos resultado de mutaciones de *novo*.

Se ha documentado que hasta el 20% de los pacientes con NF-1 llegan a desarrollar tumoraciones de tejidos blandos,⁸ siendo asociados principalmente los tumores del sistema nervioso central, fibrosarcomas, neurofibromas, carcinomas de células escamosas, ciertos tipos de leucemia, rhabdomiosarcoma y schwannoma maligno,^{9,10} con un mayor riesgo para el desarrollo de metástasis.¹¹

Los tumores neurogénicos, entre ellos el schwannoma maligno, se originan en las estructuras nerviosas como son la vaina nerviosa de los nervios periféricos, ganglios simpáticos o sistema nervioso parasimpático, siendo en el 75-80% de los casos tumoraciones benignas; por otra parte, menos del 10% de los tumores neurogénicos del tórax se originan en los nervios intercostales.¹²

La NF-1 es una enfermedad que ha sido fuertemente relacionada al desarrollo de tumores neurogénicos. Una revisión clínico-patológica de 120 pacientes con tumor neurogénico maligno, reportó que en el 52% de los pacientes coexistía la NF-1. Un dato adicional fue que los pacientes con NF-1 tenían un peor pronóstico en cuanto a sobrevida a cinco años, con mayor riesgo de desarrollar metástasis. Además, la presencia de NF-1 favoreció una edad media de presentación menor que aquellos pacientes con tumor neurogénico, pero sin NF-1 (28.7 vs. 34 - 46.7 años).¹³

El paciente que nosotros presentamos era clínicamente portador de una mutación del gen NF1, con la presencia de tumoración originada de nervio intercostal de hemitórax izquierdo. Es de gran importancia resaltar el efecto de masa y peso excesivo de la tumoración, lo cual propició datos de insuficiencia respiratoria en el paciente, además del dolor incoercible en la zona; sin embargo, un dato interesante fue la ausencia de

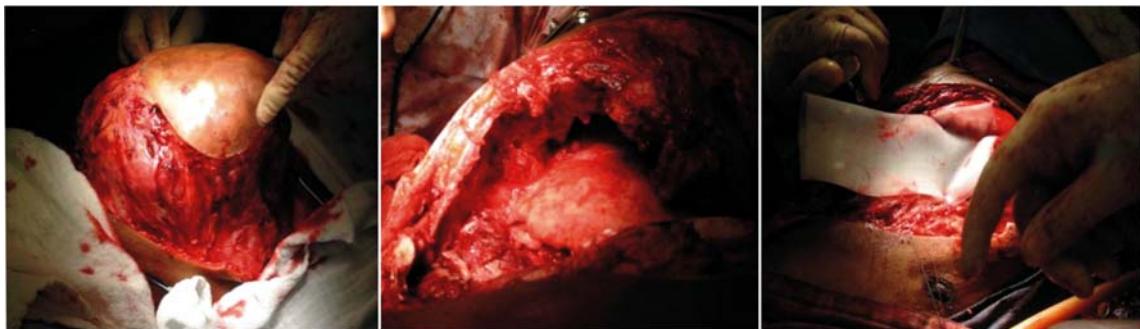
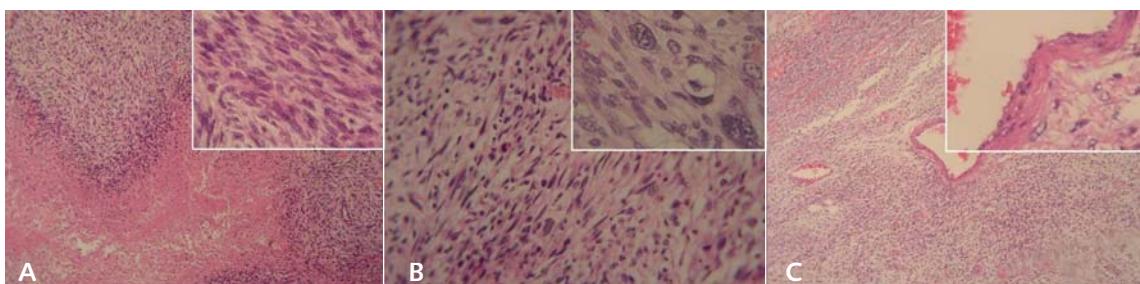


Figura 3. Imágenes de la resección de la tumoración, en la cual se observa la resección amplia de la pared torácica incluyendo piel y arcos costales, con colocación de malla de Marlex.



203

Figura 4. **A)** Imagen a 10 X donde se observan células en empalizada con áreas de necrosis. Se identifica un patrón fascicular focalmente estoriforme. En el acercamiento, imagen a 40 X donde se observan células fusiformes con presencia de algunas mitosis; **B)** Imagen a 10 X, área en la que se identifica una apariencia semejante a neurofibroma mostrando núcleos característicos en serpentina, ligeramente angulados; se observan mitosis. En el acercamiento, imagen a 40 X, área pleomórfica con células de apariencia histiocitoide y **C)** Imagen panorámica a 10 X y ampliación en donde se observan vasos sanguíneos con pared fuertemente hialinizada.

síntomas sistémicos o ataque al estado general. Resulta casi inexplicable la razón por la cual el paciente y su familia permitieron el crecimiento de dicha masa tumoral hasta alcanzar las dimensiones descritas, ya que en el interrogatorio el paciente negó estar recibiendo tratamiento por algún médico. Desafortunadamente, durante el transoperatorio se observó metástasis a mediastino y toda la pleura parietal se encontraba involucrada, lo que, junto con el resto de características de presentación (tamaño y localización del tumor, edad, coexistencia de NF-1, medio socioeconómico) determinan un peor pronóstico para estos pacientes. No obstante, algunos reportes sugieren que la coexistencia de NF-1 no parece tener un efecto deletéreo en el pronóstico.¹⁴

Una limitación importante de este reporte es el análisis histopatológico. Aunque la imagen es incontrovertible, en la actualidad se utilizan técnicas de inmunoquímica para precisar las estirpes celulares. En éste no se usaron.

CONCLUSIÓN

Los pacientes con NF-1 tienen un mayor riesgo de desarrollar tumoraciones en los tejidos blandos, tales como los schwannomas malignos. Sin embargo, es oportuno señalar el estrato socioeconómico bajo en el que se desenvolvía nuestro paciente, razón por la cual, ya sea por ignorancia, apatía o pobreza, le llevó a permitir tal progresión de la enfermedad.

REFERENCIAS

1. Wanebo JE, Malik JM, VandenBerg SR, Wanebo HJ, Driesen N, Persing JA. *Malignant peripheral nerve sheath tumors. A clinicopathologic study of 28 cases.* Cancer 1993;71:1247-1253.
2. Riccardi V. *Von Recklinghausen neurofibromatosis.* N Engl J Med 1981;305:1617-1627.
3. Knight WA 3rd, Murphy WK, Gottlieb JA. *Neurofibromatosis associated with malignant neurofibromas.* Arch Dermatol 1973;107:747-750.
4. 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;176:75-82.
5. Littler M, Morton NE. *Segregation analysis of peripheral neurofibromatosis (NF1).* J Med Genet 1990;27: 307-310.
6. Lázaro C, Ravella A, Gaona A, Volpini V, Estivill X. *Neurofibromatosis type 1 due to germ-line mosaicism in a clinically normal father.* N Engl J Med 1994;331:1403-1407.
7. Garty BZ, Laor A, Danon YL. *Neurofibromatosis type 1 in Israel: survey of young adults.* J Med Genet 1994;31:853-857.
8. Brasfield RD, Das Gupta TK. *Von Recklinghausen's disease: a clinicopathological study.* Ann Surg 1972;175:86-104.
9. Molloy PT, Bilaniuk LT, Vaughan SN, et ál. *Brainstem tumors in patients with neurofibromatosis type 1: a distinct clinical entity.* Neurology 1995;45:1897-1902.
10. Sørensen SA, Mulvihill JJ, Nielsen A. *Long-term follow-up of von Recklinghausen neurofibromatosis. Survival and malignant neoplasms.* N Engl J Med 1986;314:1010-1015.
11. Cashen DV, Parisien RC, Raskin K, Horncik FJ, Gebhardt MC, Mankin HJ. *Survival data for patients with malignant schwannoma.* Clin Orthop Relat Res 2004;(426):69-73.
12. McClenathan JH, Bloom RJ. *Peripheral tumors of the intercostal nerves.* Ann Thorac Surg 2004;78:713-714.
13. Ducatman BS, Scheithauer BW, Piegras DG, Reiman HM, Ilstrup DM. *Malignant peripheral nerve sheath tumors. A clinicopathologic study of 120 cases.* Cancer 1986;57:2006-2021.
14. Gih D, Babinet A, Pierga JY, et ál. *Survival in patients with malignant schwannomas.* J Bone Joint Surg Br 2002;84-B(Suppl I):57-58.

Correspondencia:

Dr. René García Toral
Av. Díaz Mirón Núm. 842, entre
Iturbide y Azueta. Colonia Centro.
Veracruz, Ver., México. 91700
Teléfono (22-9) 931-05-06
Correo electrónico: rgartor@yahoo.com.mx