

Médica Sur

Volumen **10**
Volume

Número **4**
Number

Octubre-Diciembre **2003**
October-December

Artículo:

Caso Quiz Resonancia magnética Fundación Clínica Médica Sur

Derechos reservados, Copyright © 2003:
Médica Sur Sociedad de Médicos, AC.

**Otras secciones de
este sitio:**

-  [Índice de este número](#)
-  [Más revistas](#)
-  [Búsqueda](#)

***Others sections in
this web site:***

-  [Contents of this number](#)
-  [More journals](#)
-  [Search](#)



Medigraphic.com

Caso Quiz.

Resonancia magnética.

Fundación Clínica Médica Sur

Diana Vera,* María Teresa Facha,** Roberto Corona,** Ingrid Vivas,** Francisco Ávila,** Maritza Angulo,** José Luis Castillo,** Jorge Vázquez,** Manuel Martínez**

Resumen

Paciente masculino de 16 años de edad, que inicia hace 3 meses con la presencia de cuadro caracterizado por disminución de la fuerza de miembro torácico y pélvico derecho que fue aumentando en intensidad progresivamente; por lo que se realiza intervención quirúrgica el día 06 de febrero del presente año; sin embargo el paciente evoluciona con disminución de la fuerza de las cuatro extremidades con incapacidad para la marcha.

Palabras clave: Disminución de la fuerza muscular, columna cervical.

Abstract

Sixteen year-old boy, presenting with 3 months progressive weakness of the right arm and leg. Surgery was performed, for this reason on February the 6th, weakness persisted, now compromising all the extremities, not being able to walk.

Key words: Weakness, cervical cord.

Se realizó resonancia magnética para valorar la causa de la debilidad muscular:

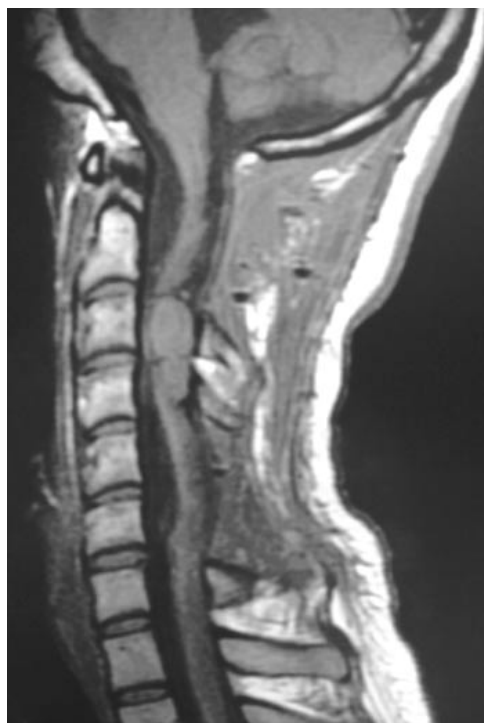


Figura 1.

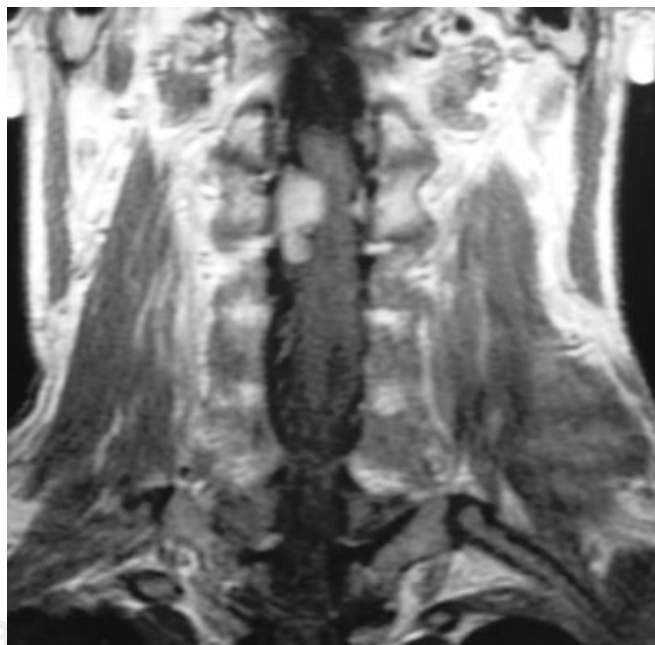


Figura 2.

* Medicina Interna.
** Resonancia Magnética.

¿Cuál es su diagnóstico?

RM secuencia T1 axial (*Figura 3*), y coronal (*Figura 4*), demuestran ensanchamiento foraminal, y lesiones con reforzamiento homogéneo en “reloj de arena” (flechas), en la totalidad de la columna cervical.

Resultado: Neurofibromatosis tipo 2

Introducción

La neurofibromatosis (NF) ha sido clasificada en dos tipos: NF1 y NF2. Ambos tipos son desórdenes genéticos con herencia autosómica dominante con una penetrancia del 50%; sin embargo pueden resultar de una mutación espontánea o de novo.^{1,2}

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2), también es conocida como NF del acústico bilateral (BAN) o neurofibromatosis central. Esta entidad es mucho más rara, ocurriendo en 1 de cada 33,000 nacidos vivos. La NF2 se caracteriza por la presencia de múltiples tumores en cráneo, nervios espinales y por otras lesiones cerebrales y de la médula espinal. La presencia de tumores que afectan ambos nervios auditivos es considerada característica de la NF2, con la consecuente pérdida de la audición, la cual comienza en la adolescencia o al inicio de la segunda década de la vida, por lo tanto la hipoacusia generalmente es el primer síntoma referido por el paciente con BAN. Otros tumores del SNC que se asocian a la NF2 son meningiomas, ependimomas y astrocitomas.²

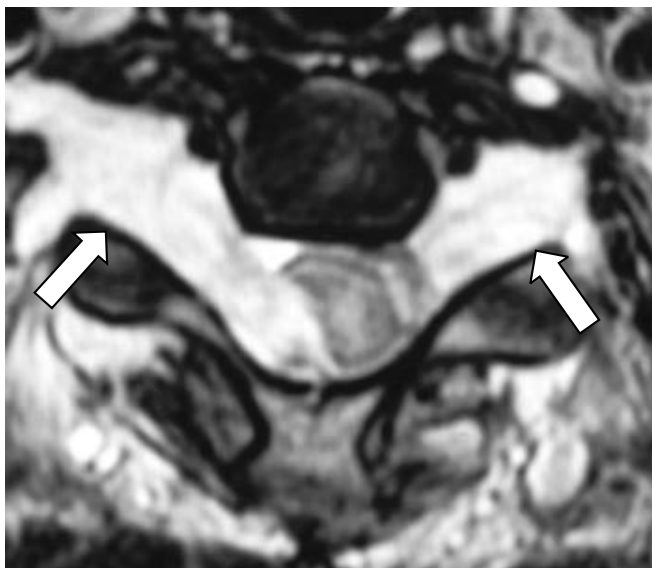


Figura 3.

NF2

Características clínicas

- Herencia autosómica dominante (deleción del cromosoma 22)
- Prevalencia 1 en 30,000 a 1 en 50,000
- Criterios diagnósticos
 - Masas en el VIII nervio craneal bilateral
 - Un familiar de primer grado con NF2
 - Una masa única en el VIII nervio craneal
 - Dos de los siguientes tumores: Schwannoma, meningioma, neurofibroma, glioma, u opacidad subcapsular posterior.

Manifestaciones al sistema nervioso central

- Schwannoma del SN
 - El sitio más común es el VIII nervio craneal (nervio vestibulo-coclear)
 - Pérdida de la audición o tinnitus
 - Crisis convulsivas o alteración del equilibrio
 - Lesión unilateral
 - En la NF2, con invasión de los nervios coclear y facial; la preservación de la audición y de la función nerviosa es más difícil
 - Presentación esporádica típicamente en la quinta década de la vida, donde la NF2 se pre-

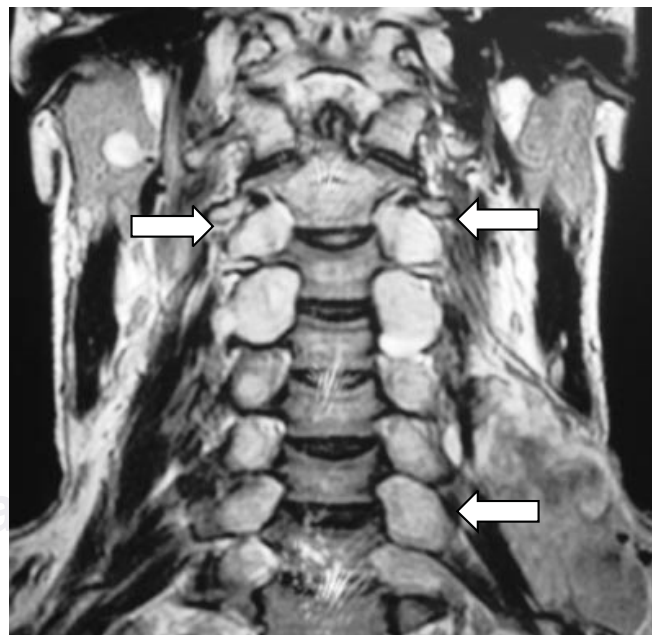


Figura 4.

senta típicamente en la segunda y tercera década de la vida.

- Con TC e IRM, se observa un fuerte reforzamiento después del contraste, pudiendo ser la lesión quística

Otros Schwannomas

- Fibras nerviosas espinales
- Médula espinal

Meningiomas

- Intracraneal y espinal
- Frecuentemente múltiples
- Meningioma presente en niños, incrementa la sospecha de NF2

Ependimomas

Otras manifestaciones

- Tumores cutáneos (raros)

El sitio

- Schwannomas son mucho más comunes que los neurofibromas o tumores mixtos.³

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) fue descrita en 1882 por el Dr. Friedrich Von Recklinghausen, por lo que dicha enfermedad llevó su nombre por muchos años; conocida actualmente como NF Von Recklinghausen o NF periférica. Ocurre en 1 de cada 4,000 nacidos vivos y se caracteriza por la presencia de múltiples manchas café con leche y neurofibromas sobre o debajo de la piel. Puede ocurrir deformidad de los huesos que condiciona escoliosis o incremento en las curvaturas normales. De manera ocasional los tumores pueden desarrollarse a nivel cerebral, a nivel de los nervios craneales o médula espinal. Aproximadamente un 50% de la población con NF tiene también anomalías en el aprendizaje.¹

NF1

Características clínicas

- Prevalencia: 1/2,500 a 1/7,800
- Herencia autosómica dominante (gen 17q)
- Muchos casos son esporádicos
- Presentaciones clínicas variables

Manchas café con leche

- Presentes en el nacimiento o desarrolladas durante la infancia temprana
- Pueden ser encontradas en personas sin NF

- Efélides en axila y zonas de flexión
- Presentes en el 80% de los adultos

Cuatro tipos de neurofibromas

- 1) Fibromas cutáneos
- 2) Neurofibromas subcutáneos
- 3) Neurofibromas plexiformes nodulares
- 4) Neurofibromas plexiformes difusos

Manifestaciones sistémicas

- Manifestaciones oftálmicas
 - Nódulos de Lisch en Iris
 - Glioma en nervio óptico
- Manifestaciones en sistema nervioso central
 - Otros tumores gliales
 - Hiperintensidades no específicas en secuencia T2 de IRM
 - Comúnmente dentro de ganglios basales, tálamo, tallo cerebral, núcleo dentado y sustancia blanca.
 - Origen controversial
 - Aneurismas-vasculares; infartos; Moya-moya (oclusión progresiva de la carótida a nivel distal con pequeñas arterias colaterales).
- Otras
 - Lesiones óseas
 - Neurofibromas plexiformes: más comúnmente de los nervios craneales III y IV.³

El diagnóstico de NF1 se realiza cuando están presentes 2 o más de los siguientes criterios:

1. 6 o más manchas café con leche
 - a. 1.5 cm o más en individuos postpuberales
 - b. 0.5 cm o más en individuos prepuberales
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o uno o más neurofibromas plexiformes
3. Efélides en axila
4. Glioma óptico (tumor en la vía del nervio óptico)
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas en iris benignos)
6. Una lesión ósea distintiva
 - a. Displasia del hueso esfenoides
 - b. Displasia o adelgazamiento de la corteza ósea
7. Familiar de primer grado con NF

Anormalidades neoplásicas de la columna en la neurofibromatosis

Las anomalías a nivel de la columna tanto en NF1 como en la NF2 se caracterizan por la presencia

de neuromas paraespinales específicamente neurofibromas (tumores de las vainas nerviosas que también comprometen a los nervios); los cuales pueden ser uni o bilaterales, en un solo nivel o en múltiples, son de tamaño variable, pudiendo presentarse en ocasiones como tumores plexiformes extensos.

Los neurofibromas se presentan en la NF, aunque pueden ocurrir en forma esporádica. El neurofibroma plexiforme y el cutáneo simple son característicos de la NF.⁴

Estos tumores pueden involucrar o extenderse para involucrar las estructuras paraespinales, intraespinales o foraminales, comportándose como tumores intradurales, trasdurales o extradurales, los cuales producen ensanchamiento foraminal (*Figuras 3 y 4*) o del conducto raquídeo.^{5,6}

A pesar que los tumores del octavo par son los más comunes en personas con NF2, las personas pueden desarrollar tumores en otros nervios. Estos tumores son llamados "schwannomas" porque crecen de las células de Schwann. Las células de Schwann sostienen y protegen a las células nerviosas y proveen a los nervios con el aislamiento necesario para la conducción de la información. Los síntomas ocasionados por dichos tumores dependerán de su localización. Aquellos que afectan los nervios en su salida de la médula espinal (*Figura 3*) pueden causar debilidad en las piernas o brazos dependiendo el nivel de afección y si se trata compromiso uni o bilateral o en más de un nivel.⁷

La Schwannomatosis es un trastorno recientemente reconocido, definido como la presencia de múltiples schwannomas sin la presencia de tumores vestibulares diagnósticos de la NF 2, denominando esta entidad como un tipo de NF 2 "atenuada".

En cerca de un tercio de los pacientes con schwannomatosis se encuentran tumores que están distribuidos anatómicamente, por ejemplo en una extremidad única, en la mitad del cuerpo o bien en múltiples segmentos continuos de la médula espinal (*Figura 4*).⁷

Los neurofibromas en forma aislada se pueden presentar en pacientes que no tienen NF1, los que la padecen presentan neurofibromas de tamaño variable en diversos niveles a lo largo de canal espinal presentando entre 5 ó 6 tumores en contraste con los pacientes con NF2 que suelen tener más de 10 tumores (Schwannomas) (*Figura 4*).⁴

Estudios de imagen

La resonancia magnética (RM) es el estudio de elección en el diagnóstico de esta entidad ya que, a dife-

rencia de la tomografía computada (TC), permite diferenciar el tipo de lesión tumoral en cuestión, para la distinción entre una NF1 de una tipo 2; ya que por TC todos estos tumores tienden a ser isodensos o hipodensos, con la administración de contraste los schwannomas realzan con mayor frecuencia que los neurofibromas simples o plexiformes.

En RM los schwannomas son isointensos o hipointensos en las secuencias T1 (*Figura 1*), e isointensos o hiperintensos (*Figuras 3 y 4*) en las secuencias potenciadas en T2, demostrando realce homogéneo a la administración de gadolinio (*Figura 2*).

Los neurofibromas son isointensos o hipointensos en todas las secuencias con un anillo hiperintenso visualizado en las secuencias potenciadas en T2 y con realce heterogéneo con la administración de material de contraste.

Los neurofibromas plexiformes presentan baja intensidad en T1 y alta en las secuencias T2 con realce irregular al gadolinio.¹

Los meningiomas que también pueden presentarse en la NF2, en la columna, pueden ser únicos o múltiples, de localización intradural, extramedular; sin embargo, generalmente muestran la misma intensidad de señal que la médula en todas las secuencias y realzan con mucha intensidad a la administración de gadolinio.

El uso de la RM ha evidenciado anormalidad de la señal en secuencias T2 de niños con NF1. Esta alta intensidad de señal ocurre en el 60-70% de los niños con NF1 y se observa con frecuencia en ganglios basales, tracto óptico, tallo cerebral y cerebelo.¹

Pronóstico y tratamiento

El manejo de los individuos afectados con NF frecuentemente requiere de la coordinación de expertos en muchas sub-especialidades quirúrgicas y otros grupos de médicos. Este grupo de médicos no sólo involucra al genetista, sino también al oftalmólogo, neurólogo, cirujano plástico, neurocirujano, otorrinolaringólogo, psiquiatra, ortopedista, dermatólogo y oncólogo, así como trabajador social. El conocimiento de la parte clínica de la NF no sólo involucra al paciente, sino también a la familia.

Se deben realizar pruebas moleculares de todas las personas que se encuentran en riesgo de una mutación genética hereditaria de pacientes con familiares con NF2. Si los resultados son positivos; se deben realizar evaluaciones neurológicas, audiológicas y radio-

gráficas (IRM) de cráneo y le médula espinal. Si no se detecta anormalidad, la evaluación se debe realizar cada 3 años.⁷

Referencias

1. Lynch MG. Neurofibromatosis 1. Review article. *Neurologic Clinics* 2002; 20(3).
2. Ruggieri M, Huson MS. The clinical and diagnostic implications of mosaicism in the neurofibromatosis. *Neurology* 2001; 56(11).
3. Caldemeyer KS, Mirowski G. Special series: Radiologic Images in Dermatology. *Journal of American Academy of Dermatology* 2001; 45(5).
4. Aoki S, Barkovich A, Nishimura K et al. Neurofibromatosis type 1 and 2: cranial MR findings. *Radiology* 1989; 172: 527.
5. Burk D, Brunberg J, Kanal E et al. Spinal and paraspinal neurofibromatosis: MR imaging. *Radiology* 1987; 162: 797.
6. Halliday AL, Sobel RA, Martuza RL. Benign spinal nerve sheath tumors: Their occurrence sporadically and neurofibromatosis types 1 y 2. *Neurosurg* 1991; 74: 248-253.
7. MacCollin M. Schwannomatosis. Exclusion of the NF2 locus as the germline event. *Neurology* 2003; 60(12); 1968-74.

