

# Neurofibromatosis orbitopalpebral. Reporte de un caso

Dr. José Álvarez-Hermosa, Dr. Angel Meléndez, Dr. Guillermo Salcedo-Casillas

## RESUMEN

La neurofibromatosis orbitopalpebral es una enfermedad debilitante, que puede formar parte de la neurofibromatosis tipo 1. El neurofibroma orbitopalpebral origina un problema estético y funcional, tiene una fase de rápido crecimiento durante la infancia y la pubertad, infiltrando los tejidos blandos orbitarios, como músculos extraoculares y glándula lagrimal. El enorme desarrollo de los nervios periféricos origina una órbita agrandada con redundancia excesiva de piel palpebral.

Se describe el caso de un paciente que presenta un neurofibroma plexiforme orbitopalpebral desde el nacimiento, con aumento progresivo de volumen y cambios estéticos y funcionales importantes. Se explica la terapéutica empleada, la cual busca una mejoría cosmética para facilitar la integración del paciente a su medio social.

**Palabras clave:** Neurofibromatosis tipo 1, neurofibroma plexiforme orbitopalpebral, tratamiento quirúrgico.

## SUMMARY

Orbitopalpebral neurofibromatosis is a debilitating disease and can be part of type 1 neurofibromatosis. The orbitopalpebral neurofibroma produces an aesthetic a functional problem, has a rapid phase of growth during childhood and puberty, infiltrating orbital bland tissues, including the extra ocular muscles and the lachrymal gland. The enormous overgrowth of the orbital peripheral nerves leads to an enlarged orbit and excessive redundancy of the lid skin.

The report describes the case of a patient with an orbitopalpebral plexiform neurofibroma since birth, with a progressive increase of volume and important aesthetic and functional changes. The employed therapeutic procures a cosmetic improvement to facilitate the patient's integration in the society.

**Key words:** Type 1 neurofibromatosis, orbitopalpebral plexiform neurofibroma, surgical treatment.

## INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis orbitopalpebral puede ser una enfermedad debilitante y progresiva. El párpado puede ser deformado por un neurofibroma como parte de la neurofibromatosis tipo 1, la cual es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, con una frecuencia de 1 en 3000 a 4000 nacidos vivos.

La incidencia de deformidades de cabeza y cuello severas van desde 1 a 4 % en estudios de niños con clínica de neurofibromatosis tipo 1. Las deformidades orbitotemporales pueden desarrollarse en útero, pueden causar desfiguración severa y afectar el desarrollo visual. Aunque hay un incremento inexorable en el número y tamaño de los neurofibromas a través de la vida, la fase de rápido crecimiento tiende a ocurrir durante la infancia y la adolescencia (1,2).

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente femenino de 7 años de edad, quien presenta desde el nacimiento lesión tumoral en párpado superior derecho, con aumento progresivo de volumen. A los 14 meses de edad sufrió resección de tumoración frontoparietal derecha, con diagnóstico histopatológico de neurofibroma plexiforme.

Al ingreso se aprecia en el párpado superior derecho tumor ovoideo de consistencia blanda, en bolsa de gusanos, pulsátil, con elongación de piel, efélides en 1/3 externo, ptosis mecánica y exposición de conjuntiva tarsal hiperémica (Figuras 1 y 2). A nivel de piel se aprecian manchas café con leche en pliegue de rodillas (Figura 3). La agudeza visual en el OD está en percepción de luz, y en el OI es de 8/10. En cuanto a segmento anterior y polo posterior, el OD presenta la conjuntiva



Fig. 1.



Fig. 2.



Fig. 3.



Fig. 4.

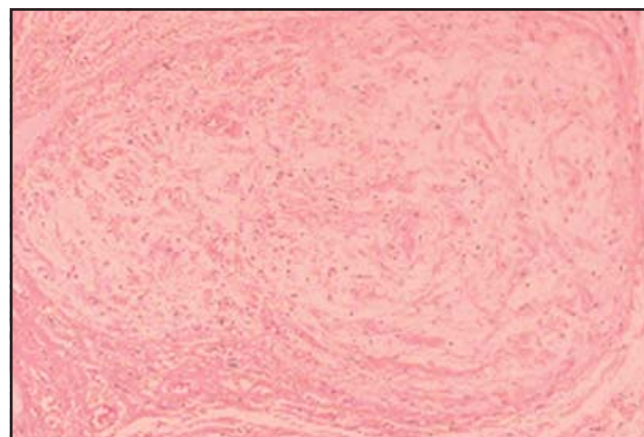


Fig. 5.



Fig. 6.



Fig. 7.

hiperémica y la córnea opaca, con el resto de estructuras no valorables. En el OI no hay hallazgos patológicos.

Se realiza tomografía axial computarizada de órbita, observándose lesión orbitopalpebral derecha amplia, que llega a pared lateral y fosa craneal anterior, con defecto del ala mayor del esfenoides (Figura 4).

Se decide intervenir quirúrgicamente, realizándose reconstrucción palpebral superior e inferior con láser de CO<sub>2</sub>: Incisión vía surco, resección de tumor y tejidos elongados, formación de canto externo con fijación a periostio, sutura de aponeurosis a tarso y cierre por planos.

Se toma muestra para estudio histopatológico, describiéndose nervio periférico rodeado por tejido conectivo, con centro laxo, hipocelular, con una matriz mixoide que contiene células de Schwann, fibroblastos y axones (Figura 5). Se establece el diagnóstico de neurofibroma plexiforme orbitopalpebral.

Actualmente, a 4 meses del posoperatorio, la paciente tiene una evolución satisfactoria (Figuras 6 y 7).

## DISCUSIÓN

Los neurofibromas son unos de los hamartomas faciales más comunes. Consisten principalmente en células de Schwann, fibras nerviosas y fibroblastos. Son muy vascularizados, con

capilares que sangran copiosamente durante la cirugía, no están circunscritos ni encapsulados e infiltran difusamente los tejidos.

El neurofibroma orbitopalpebral, por su naturaleza recidivante, es una patología que clásicamente no se intervenía quirúrgicamente. Actualmente, la cirugía está indicada en grandes tumores, con compromiso de la funcionalidad. El tratamiento realizado fue cosmético y puede implicar una serie de operaciones tomando en cuenta que existe riesgo de recurrencia. Se utilizó el láser de CO2 por ser una herramienta útil en la resección de tumores que pueden sangrar profusamente (3).

## CONCLUSIONES

El neurofibroma orbitopalpebral es una patología progresiva que puede formar parte de la neurofibromatosis tipo 1.

En este caso nuestro objetivo fue lograr una cosmesis aceptable con el propósito de facilitar la adaptación del paciente a su entorno psicosocial.

## REFERENCIAS

1. Marchac D, Britto J. Remodelling the upper eyelid in the management of orbitopalpebral neurofibromatosis. *Brit J Plastic Surg* 2005; 58(7):944-956.
2. Lee V, Ragge N. The surgical management of childhood orbitotemporal neurofibromatosis. *Brit J Plastic Surg* 2003; 56(4):380-387.
3. Lee V, Ragge N. Orbitotemporal neurofibromatosis; Clinical features and surgical management. *Ophthalmology* 2004;111(2): 382-388.

### *Cita histórica:*

El Reverendo y astrónomo real, **John Nevil Maskelyne** (1732-1811) fue pionero en el estudio de la aberración cromática.