

TRANSFORMACIÓN MALIGNA DE UN NEUROFIBROMA EN UN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO I.

Dres: Martina Sandberg*, Karim Daza*, Daniela Mateucci**, Daniel Wolff***, Eduardo Corchs****

RESUMEN

El tumor maligno de la vaina periférica (TMVP) es un sarcoma de alto grado, infrecuente en la población general que suele asociarse a la neurofibromatosis tipo I (NF 1). Presentan metástasis a distancia en estadios tempranos y alto índice de recidiva, por lo cual su diagnóstico precoz es de gran relevancia.

El objetivo de este trabajo es presentar un caso clínico sobre la patología mencionada, realizando una breve reseña bibliográfica de los hallazgos en los diferentes métodos imagenológicos.

Palabras clave: Tumor maligno de vaina nerviosa periférica, Neurofibromatosis tipo I.

ABSTRACT

A malignant peripheral sheath tumor is a high-grade sarcoma, rare in the general population that is usually associated with neurofibromatosis type I (NF 1). They present distant metastases in early stages and a high rate of recurrence, making their early diagnosis of great relevance.

The objective of this work is to present a clinical case on the aforementioned pathology, making a brief bibliographic review of the findings in the different imaging methods.

Key words: Malignant peripheral nerve sheath tumor, Neurofibromatosis type I.

INTRODUCCIÓN

Los TMVP son tumores poco frecuentes que representan aproximadamente 3 al 10% de todos los sarcomas de los tejidos blandos. La neurofibromatosis tipo I es el factor de riesgo más importante en el desarrollo de estos tumores, asociándose en un 25 a 50% de los casos.^(1,2)

Presenta un pico de incidencia entre los 25 y 50 años sin predominio de sexo. Los sitios anatómicos de presentación más frecuente incluyen las regiones proximales de las extremidades superiores e inferiores.^(2,3)

Algunas características clínicas pueden ayudar a diferenciar entre los TMVP y los neurofibromas, destacándose el dolor de comienzo reciente, el aumento del tamaño y el déficit motor severo.⁽¹⁾

Si bien el diagnóstico definitivo es antomo-patológico, las diferentes técnicas de imagen utilizadas aportan información complementaria sobre las características del tumor, su ubicación anatómica y la relación del tumor con la vaina nerviosa, estructuras vasculares y musculares.⁽⁴⁾

El objetivo del trabajo es presentar un caso clínico de la patología mencionada y realizar una breve reseña bibliográfica respecto a los hallazgos en los diferentes métodos imagenológicos.

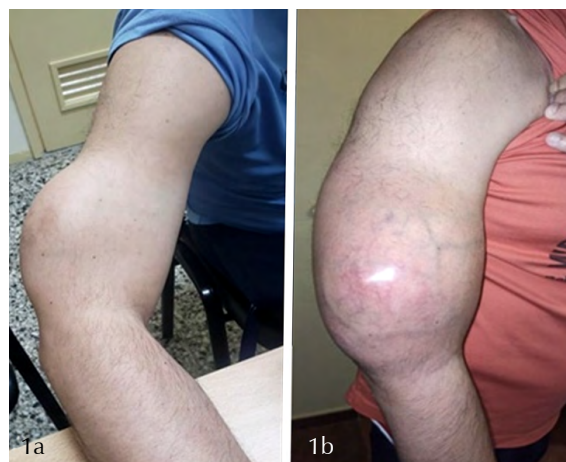
Figura 1. Foto de miembro superior derecho.

a) Al momento de la consulta inicial, se observa una gran tumoración a nivel del tercio medio y distal del brazo. b) Foto de la evolución, que evidencia aumento del tamaño de la tumoración.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Presentamos el caso de un paciente de sexo masculino de 39 años con antecedente personal de Neurofibromatosis tipo I. Consulta por una tumoración a nivel del tercio distal del brazo derecho de larga data con aumento del tamaño de forma brusca, intenso dolor y limitación funcional (Figura 1).

Para la valoración se solicita en primera instancia ecografía de partes blandas, que evidencia una gran tumoración a nivel del plano muscular del brazo, heterogénea pre-



* Residente del Departamento Clínico de Imagenología, Hospital Dr. Manuel Quintela.

** Cirujano plástico, AMSJ FEPREMI.

*** Cirujano plástico, Hospital Pasteur.

**** Profesor Adjunto del Departamento Clínico de Imagenología, Hospital Dr. Manuel Quintela.

dominantemente hipocogénica, con refuerzo acústico posterior, que presentaba vascularización al Doppler color (Figura 2).

Dado a los hallazgos, antecedentes y la clínica del paciente se plantea pueda corresponder a un neurofibroma con sospecha transformación maligna.

Se decide completar valoración con tomografía, la cual informa una voluminosa masa sólida a nivel del brazo, con epicentro en las partes blandas, de densidad heterogénea a expensas de un centro hipocaptante debido a necrosis y hemorragia. Infiltra y sustituye los planos musculares, rodeando al húmero con ligera remodelación de su cortical externa (Figura 3).

En la resonancia magnética se evidencia voluminosa tumoración de partes blandas a nivel de la cara postero-lateral del brazo, con señal heterogénea en STIR y T1, con realce heterogéneo con el gadolinio a expensa de sectores quísticos probablemente vinculados a zonas de necrosis

y hemorragia. Engloba completamente el paquete vasculo-nervioso radial y desplaza las estructuras musculares y vasculo-nerviosas adyacentes sin infiltrarlas.

Contacta y adelgaza a la cortical del humero a nivel de su tercio medio sobre la cara posterolateral sin infiltrar la misma ni la cavidad medular. La musculatura extensora del antebrazo presenta edema difuso sin realce con el gadolinio (Figura 4).

Se realiza punción bióptica con guía ecográfica y tomográfica, enviándose fragmentos sólidos y material hemorrágico al laboratorio para análisis, obteniéndose diagnóstico de tumor maligno de la vaina del nervio periférico.

Dada la transformación sarcomatosa del neurofibroma, se decide realizar resección quirúrgica lesional completa. Actualmente el paciente presenta secundarismo pulmonar y pleural múltiple, en seguimiento con oncología con tratamiento de poliquimioterapia (Figura 5).

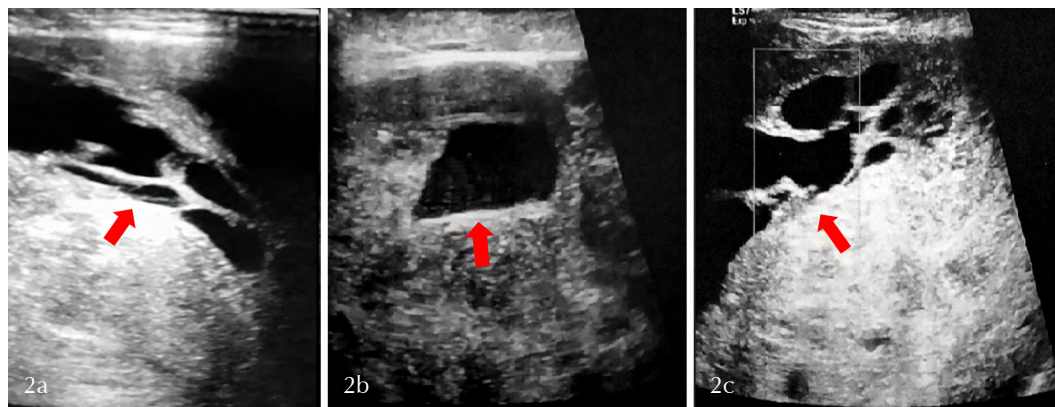


Figura 2. Ecografía de partes blandas. a), b) y c) Se observa a nivel del plano muscular una tumoración heterogénea predominantemente hipocogénica. (flechas rojas).

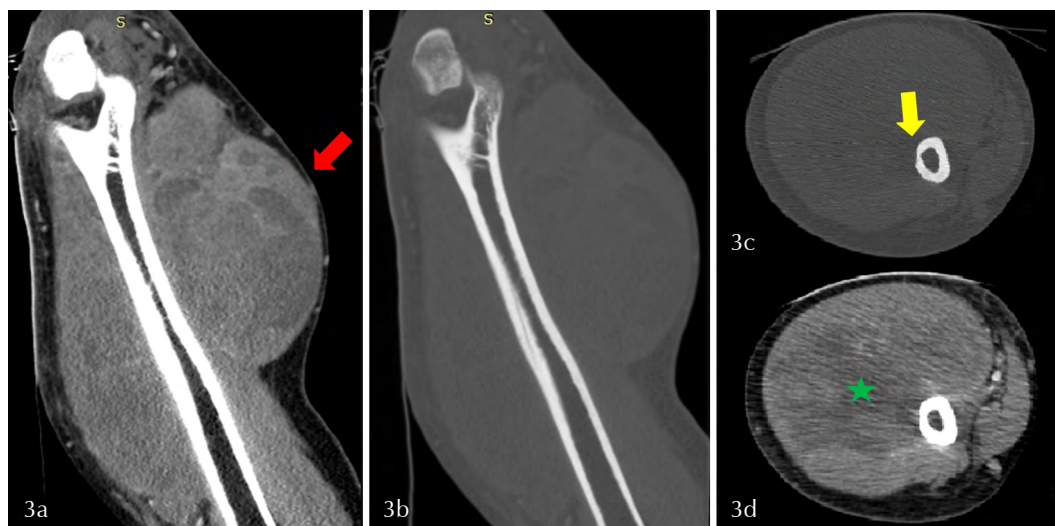


Figura 3. Tomografía computada. a) Corte sagital del brazo derecho en ventana de partes blandas. Se observa tumoración de realce heterogéneo que infiltra los planos musculares (Flecha roja). b) Corte sagital del brazo en ventana ósea. Donde se observa la íntima relación de la tumoración con el humero. c) Corte axial del brazo en ventana ósea. Se identifica remodelación de la cortical externa del humero (Flecha amarilla). d) Corte axial del brazo en ventana de partes blandas, se identifica tumoración de realce heterogéneo que rodea el humero (Estrella verde).

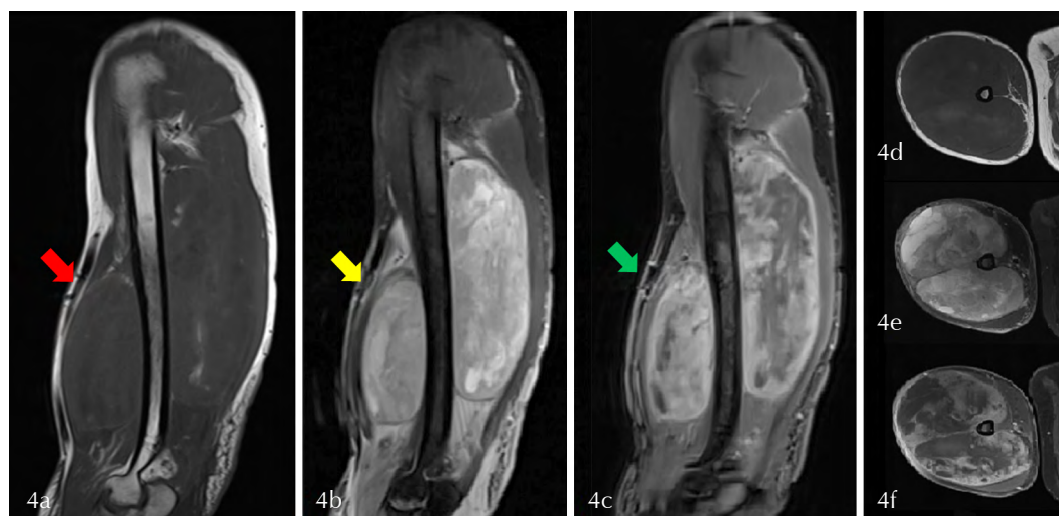


Figura 4. Resonancia magnética. a) Corte sagital del brazo derecho en secuencia T1. Se observa la gran tumoración que presenta señal heterogénea, predominantemente hipointensa, rodeando el humero. (Flecha roja) b) Corte sagital del brazo derecho en secuencia STIR. Se observa gran tumoración que presenta señal heterogénea, predominantemente hiperintensa. (Flecha amarilla). c) Corte sagital del brazo derecho en secuencia T1 con Gadolínico. Se identifica el realce heterogéneo de la lesión. (Flecha verde). d), f), g) Son cortes axiales en T1, STIR y T1 con Gadolínico respectivamente, donde se observa la íntima relación de la tumoración con el humero.

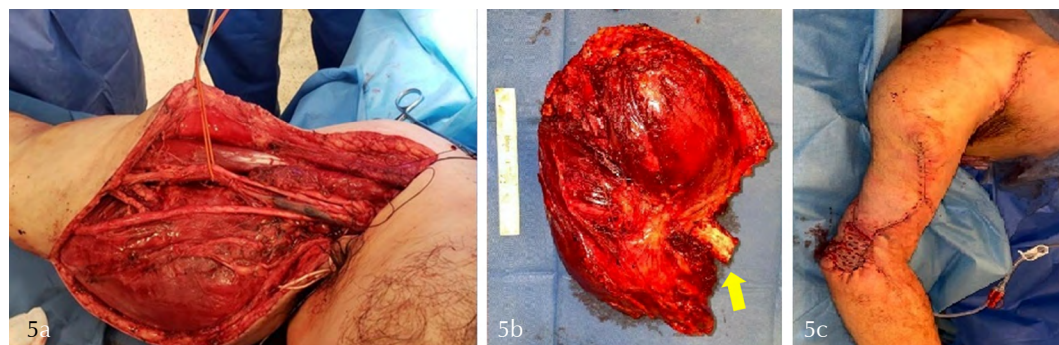


Figura 5. Foto de resección quirúrgica. a) Abordaje quirúrgico del brazo derecho, donde se identifica extensa tumoración. b) Pieza de resección con segmento de nervio radial. (Flecha amarilla). c) Reconstrucción del miembro superior derecho.

DISCUSIÓN

La neurofibromatosis tipo 1, también llamada enfermedad de Von Recklinghausen, es una facomatosis o síndrome neurocutáneo de carácter genético hereditario autosómico dominante, con una incidencia de 1 por cada 3000 nacidos vivos. Conlleva un alto riesgo de formación de tumores con afectación multisistémica que compromete la piel y el sistema nervioso periférico.^(2,3,5)

Como criterios para su diagnóstico se considera la presencia de seis o más manchas café con leche de más de 5mm en pacientes prepuberales, más de 15mm en postpuberales y dos o más neurofibromas o al menos un neurofibroma plexiforme.^(3,5)

Si bien la mayoría de los tumores son benignos, una minoría de los pacientes con NF tipo 1 muestran una mayor incidencia de malignidad.⁽⁵⁾ Los TMVP son tumores infrecuentes que representan aproximadamente del 3 al

10% de todos los sarcomas de los tejidos blandos y surgen de un neurofibroma o de un nervio periférico. La neurofibromatosis tipo I es el factor de riesgo más importante en el desarrollo de estos tumores, asociándose en un 25 a 50% de los casos.^(1,2,3,5,6)

Son tumores de la vida adulta, con un pico de incidencia entre los 25 y 50 años sin predominio de sexo. Los sitios anatómicos de presentación más frecuentes incluyen las regiones proximales de las extremidades superiores e inferiores.^(2,3,5,7)

Las características clínicas sugestivas de transformación maligna incluyen dolor, crecimiento rápido y limitación funcional.^(1,7)

Para su diagnóstico por imagen se utilizan técnicas como la ecografía en la cual se puede observar un tumor de densidad homogénea, hipoecogénico, con refuerzo acústico posterior, presencia de vascularización al Doppler color y continuidad de la lesión con un nervio periférico. Los

schwannomas y neurofibromas pueden presentar características similares por lo cual es difícil diferenciarlos por este método.⁽⁸⁾

En tomografía los TMVP pueden presentarse como tumores de densidad homogénea, bien delimitados y con realce homogéneo lo que los hace difícilmente diferenciables de los neurofibromas. Cuando se presentan como tumores mal delimitados, de densidad y realce heterogéneo a expensas de sectores de hemorragia y/o necrosis, invadiendo o infiltrando los tejidos u órganos adyacentes sugieren malignidad.^(2,6,9)

La resonancia magnética se ha convertido en el método de elección para evaluar la ubicación anatómica, el contorno y las relaciones del tumor con las estructuras musculares, vasculares y nerviosas. Se presentan como tumores de señal heterogénea, predominantemente hipointensa en T1, hiperintensa en T2, con un realce heterogéneo con el

contraste a expensas de cambios quísticos intratumorales como resultado de hemorragia o necrosis. Pueden asociar un sector perilesional hiperintenso en T2 en relación a edema. Los márgenes mal definidos podrían reflejar invasión a tejidos adyacentes.^(1,4,6)

El tratamiento implica una combinación de resección quirúrgica, quimioterapia adyuvante y radioterapia. Los pacientes con resecciones quirúrgicas completas con márgenes amplios presentan mayor supervivencia libre de enfermedad.^(2,5)

Los TMVP son muy agresivos, con bajas tasas de supervivencia. La recidiva local se presenta en el 40% de los casos y la enfermedad metastásica entre el 40% y 60% en el año posterior a la resección inicial. El sitio más frecuente de metástasis es el pulmón. Tienen un mal pronóstico, con una supervivencia del 21% a los 5 años en pacientes que asocian NF tipo 1, en comparación con el 42% de los que no la asocian.^(3,5,6,7)

CONCLUSIÓN

Los TMVP son lesiones malignas de alto grado que se asocian a la NF tipo 1 y presentan un alto índice de recidiva local y a distancia. Pueden ser difíciles de diferenciar de los tumores benignos de la vaina periférica por métodos de imagen, por lo cual es indispensable realzar controles estrechos para su diagnóstico en estadios tempranos.

Dentro de las manifestaciones clínicas sugerentes de transformación maligna se destaca el aumento del tamaño, dolor y limitación funcional de corto tiempo evolutivo. En los estudios de imagen el método de elección es la resonancia magnética, donde los principales hallazgos predictivos de malignidad son las lesiones mayores de 5cm, de intensidad de señal heterogénea a expensas de sectores necróticos/hemorrágicos, con realce heterogéneo con el gadolinio, que asocian infiltración de las estructuras adyacentes.

CONFIDENCIALIDAD DE LOS DATOS

Los autores declaran que se han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre publicación de datos de pacientes, obteniéndose el consentimiento del paciente para la publicación anónima de su información en este artículo.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores deben declarar que no existen conflictos de interés del artículo a ser publicado en la revista.

BIBLIOGRAFÍA

1. Wasa J, Nishida Y, S. Tsukushi S, et al. MRI Features in the Differentiation of malignant peripheral nerve sheath tumors and neurofibromas, AJR 2010; 194:1568–1574.
2. Lin J, Martel W. Cross-sectional imaging of peripheral nerve sheath tumors: characteristic signs on CT, MR Imaging, and Sonography, AJR 2001;176:75–82.
3. Baena-Ocampo L, Reyes-Sánchez A, Alpízar-Aguirre A, Rosales-Olivares L. Tumor de vaina nerviosa periférica maligno asociado a neurofibromatosis tipo 1. Informe de dos casos. Cir Ciruj, 2009; 77:391-395.
4. C. Lia , G. Huangb , H Wuc , Et al. Differentiation of soft tissue benign and malignant peripheral nerve sheath tumors with magnetic resonance imaging, Clinical Imaging 2008; 32: 121 – 127.
5. B. Bilgic, L. Ates , M. Demiryont, Et al. Nerve Sheath Tumors Associated With Neurofibromatosis Type 1, Pathology Oncology Research, 2003; 9(3):201-203.
6. Angela D. Levy, MD Maria A. Manning, MD Markku M., Et al, Soft-Tissue Sarcomas of the Abdomen and Pelvis: RadiologicPathologic Features, Part 2 Uncommon Sarcomas, RadioGraphics 2017; 37:797–812.
7. D. Furniss, M. Swan, D. Morritt, Et al. A 10-Year Review of Benign and Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors in a Single Center: Clinical and Radiographic Features Can Help to Differentiate Benign from Malignant Lesions. February 2008; Volume 121 - Issue 2: 529-533.
8. D. Reynolds, J. Jacobson, P. Inampudi, Et al. Sonographic Characteristics of Peripheral Nerve Sheath Tumors, AJR 2004;182: 741–744.
9. B. Coleman, P. Arger, M. Dalinka, Et al. CT of Sarcomatous Degeneration in Neurofibromatosis, AJR, February 1983; 140:383-387.