

NEUROFIBROMATOSIS 2, PRESENTACIÓN DE CASO.

Hospital General Universitario Camilo
Cienfuegos, Sancti Spiritus, Cuba.

Dra. BelKis Milady Herrera Pérez *
Dra. Amelia Gonzáles Martín**
Dr. Elio Ríos Herrera

INTRODUCCIÓN

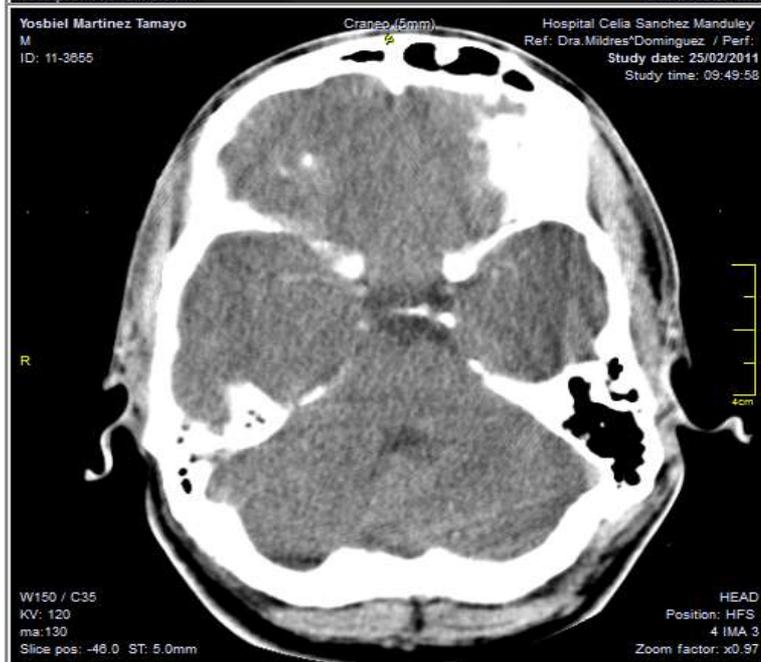
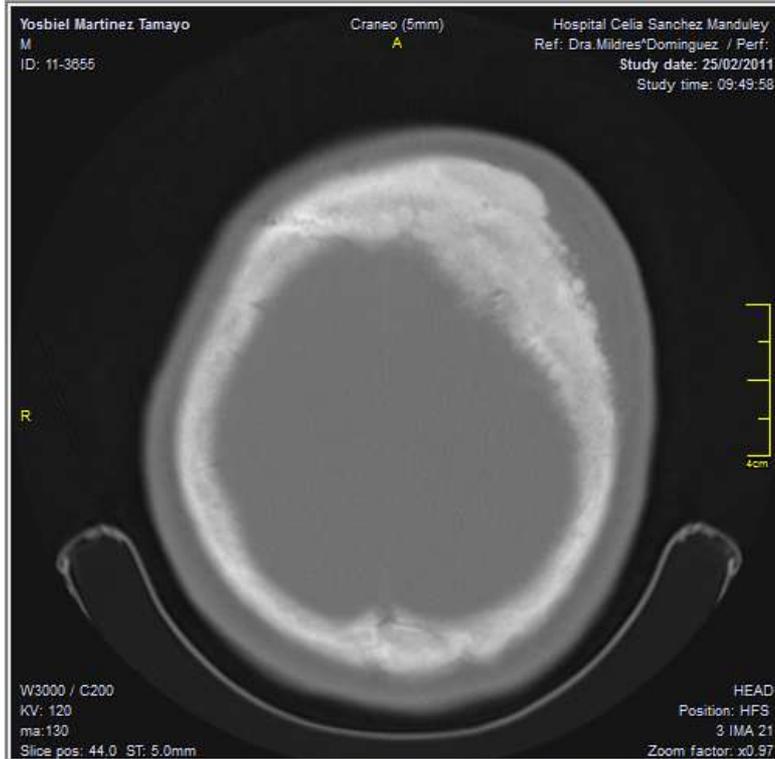
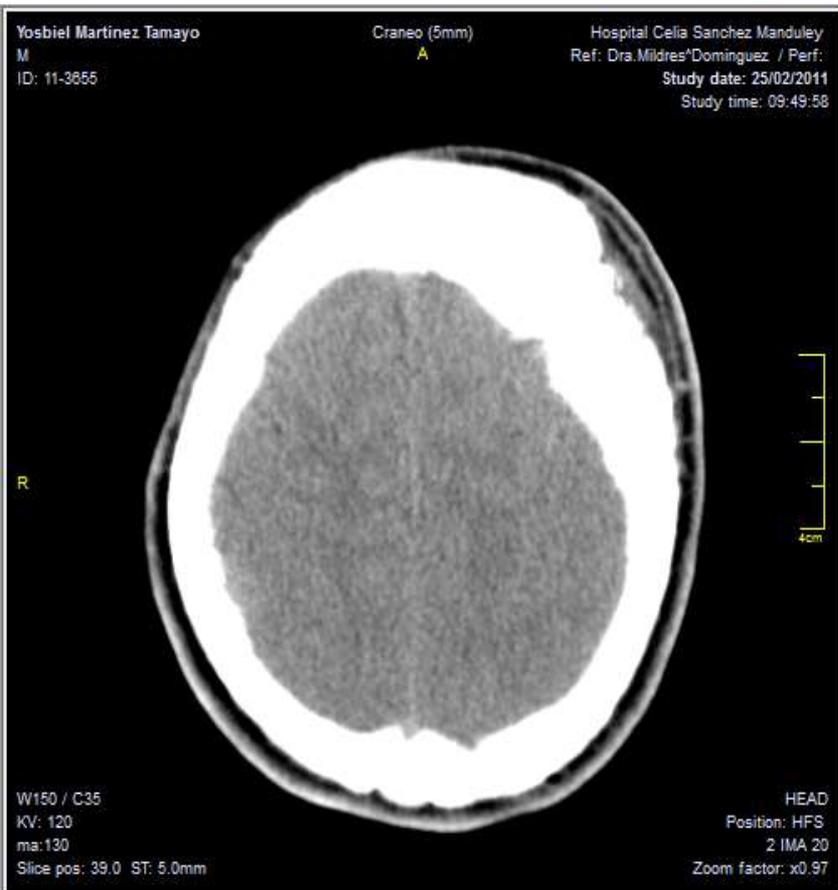
- ◉ La Neurofibromatosis fue descrita por primera vez por Tilesius en el año 1793 refiriéndose a los tumores cutáneos como “Moluscum Fibrosum
- ◉ La Neurofibromatosis tipo 1 fue descrita por el médico, morfofisiólogo y botánico suizo Rudolph Albert von Kölliker en 1860, más tarde en el año 1882 es publicada la primera descripción organizada de la enfermedad por el patólogo alemán Friedrich Daniel Von Reclinghausen´.
- ◉ Están descrita dentro de las llamadas facomatosis, y se conocen en la actualidad varias formas de la misma siendo las más frecuentes la Neurofibromatosis tipo 1(NF1), la Neurofibromatosis tipo 2(NF2) y la Schwannomatosis.

INTRODUCCIÓN

- La NF2 es un desorden genético hereditario autosómico dominante. Su causa es un defecto en el cromosoma 22 en el segmento q12, generando como resultado la desactivación del trabajo de la proteína supresora de tumores conocida con el nombre de Merlina o schwannomina, cuya función presuntiva es regular negativamente un gen supresor tumoral.
- Se presenta en todos los grupos raciales, es menos común que la NF1, con una prevalencia aproximada de 1/210.000 aunque algunos autores la sitúan en el orden de 1/ 50. 000 o 1 / 40 000. La mortalidad del la NF2 es mucho más alta que la de la NF1.

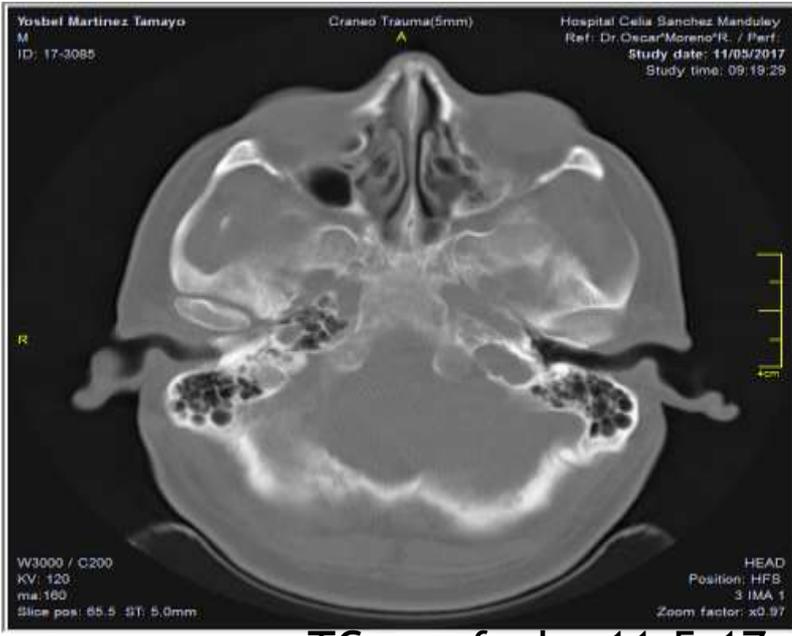
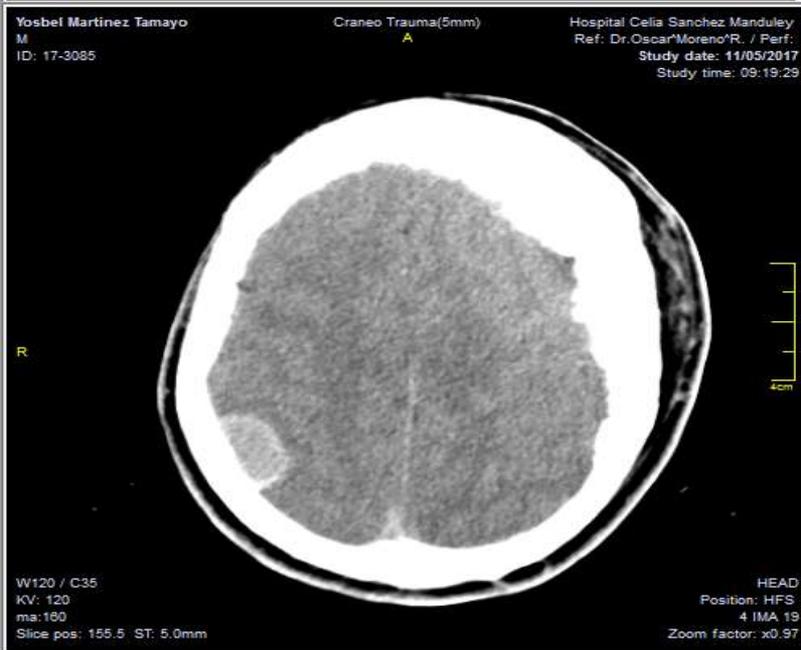
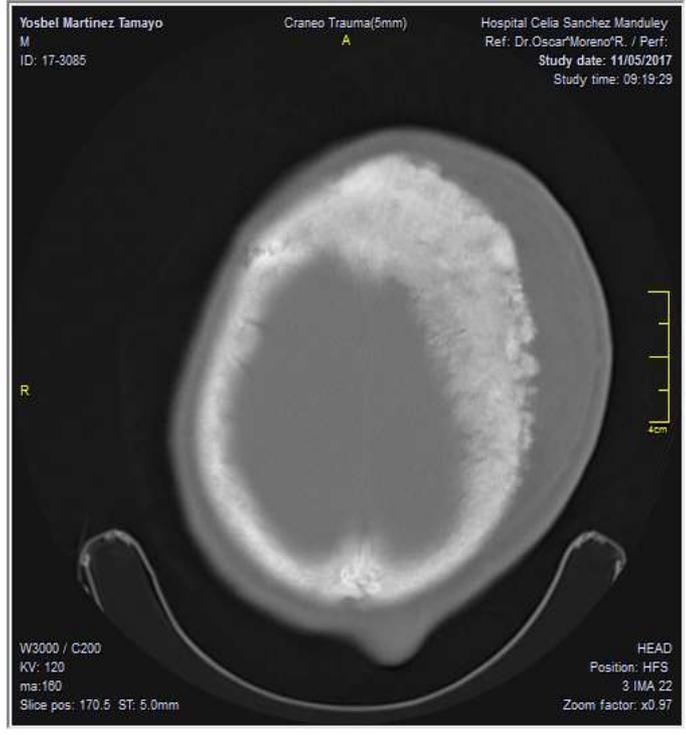
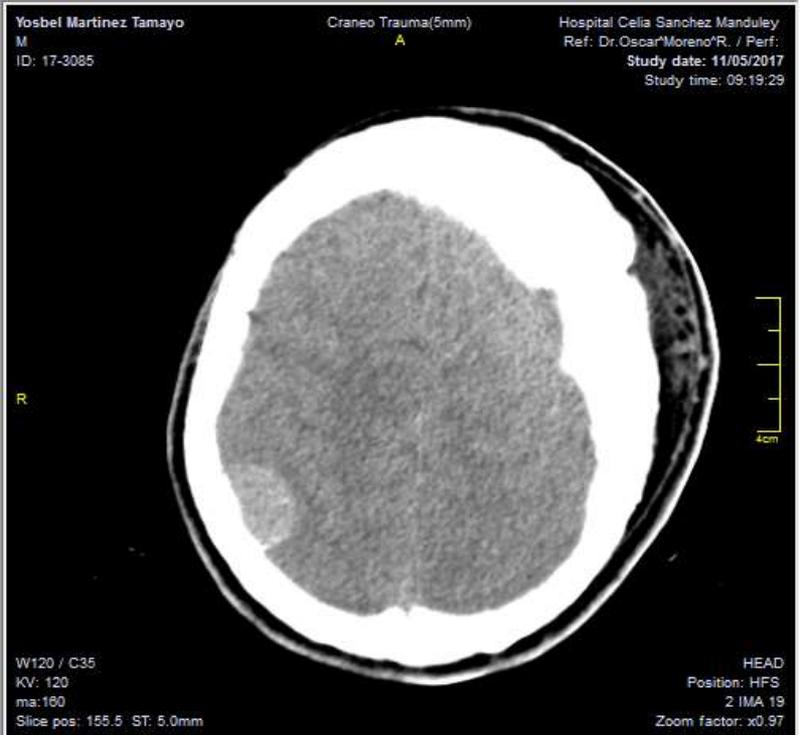
PRESENTACIÓN DEL CASO

- Paciente masculino de 28 años de edad con antecedentes de aumento de volumen de la región parietal izquierda hace 7 años, en aquel momento presentaba cefalea recurrente, universal, por lo que al ser consultado por su médico de asistencia y ser examinado además del aumento de tamaño de la porción parietal izquierda del cráneo que causaba asimetría evidente del mismo, el paciente no presentaba alteraciones al examen físico general ni al examen neurológico.
- Por los hallazgos se le indica radiografía simple de cráneo, informándose por parte del Especialista en Imagenología un marcado engrosamiento selectivo del hueso parietal con extensión al frontal izquierdo que impresionaba a expensas del diploe, así como aumento de los tejidos blandos adyacentes. Decidiéndose por éste motivo realizarle una Tomografía Axial Computadorizada (TC)



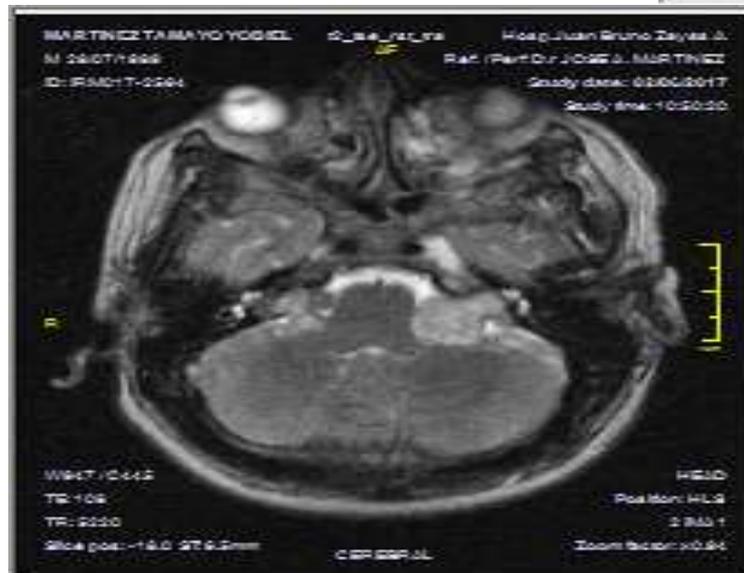
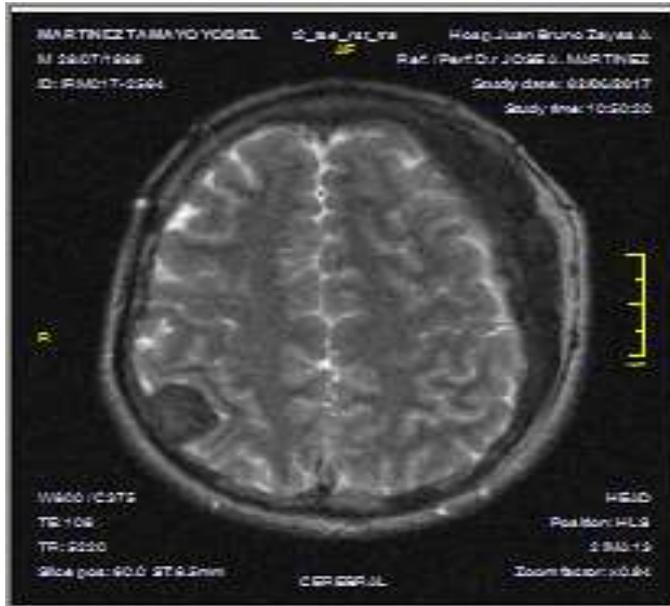
TC con fecha 25-2-2011

- No asiste a consulta médica especializada hasta hace 11 meses que comienza con disminución lenta y progresiva de la visión e hipoacusia a predominio izquierda.
- Al examen físico del SNC estamos ante un paciente consiente, orientado en tiempo, espacio y persona, no toma motora, no signos meníngeos, pupilas isocóricas y reactivas.
- Fondo de ojo: papilas de color pálido, con buen tamaño, borramiento del borde papilar 360⁰, edema perivascular.
- Hipoacusia sensorial bilateral.
- Se indican nuevos estudios de neuroimagen
- TAC simple y contrastada de cráneo.



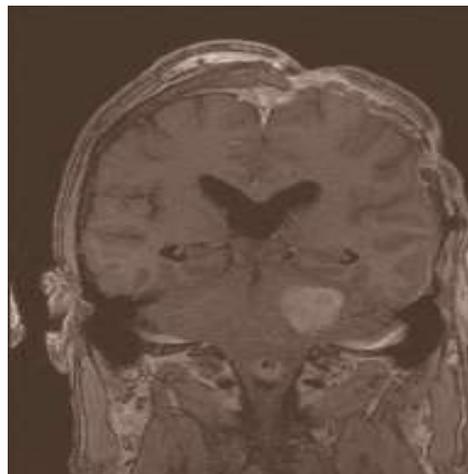
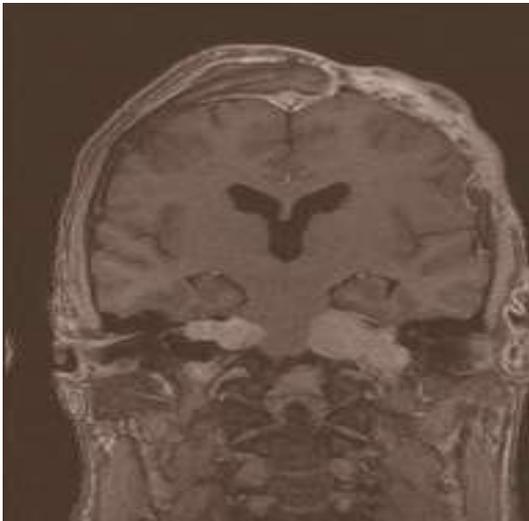
TC con fecha 11-5-17

SE INDICA RM



EVOLUCIÓN

- Se realiza cirugía del Meningioma de la convexidad y el Meningioma en placa, evolucionando satisfactoriamente, disminuye la cefalea, persiste hipoacusia bilateral a predominio izquierdo y aparecen síntomas de debilidad de los miembros superiores.



CRITERIOS DIAGNÓSTICOS DE MANCHESTER PARA LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

Se debe cumplir una de estas posibilidades

1. Neuroma bilateral acústico (hoy llamado schwannoma vestibular)
2. Tener un pariente de primer grado con NF-2 y una de estas dos opciones:
Un schwannoma vestibular unilateral
Tener dos de estas alteraciones: neurofibroma, meningioma, glioma, schwannoma, catarata subcapsular posterior, calcificación cerebral
3. Tener 2 o más meningiomas y unos de éstos:
schwannoma, glioma, catarata subcapsular posterior, calcificación cerebral

Diagnóstico
Neurofibromatosis tipo 2

DISCUSIÓN

- Este paciente presenta una variante agresiva de la enfermedad (Wishart, fenotipo más severo y asociación de Schwannomas Vestibulares con tumores espinales, que suele aparecer en la segunda y tercera décadas de la vida) por la gran cantidad de tumores que han aparecido en corto período de tiempo lo que supone que su supervivencia será corta y la calidad de vida muy pobre debido a los síntomas y signos que progresivamente irán apareciendo y empeorando.
- Los estudios de Neuroimagen en especial la TAC y la RM son muy importantes para el diagnóstico y seguimiento de los pacientes con esta enfermedad, de gran valor la RM contrastada con Gadolinio la que define mucho mejor las características de las lesiones múltiples, de fosa posterior y de medula que pueden aparecer en la misma.

BIBLIOGRAFIA

- 1-R. Suárez Fernández*, L. Trasobares, S. Medina y M. García Rodríguez; Neurofibromatosis. Medicina Integral, Vol. 38, Núm. 2, Junio 2001.64-68.
- 2-Youssef Fares; Georges F Haddad.et al. Neurofibromatosis tipo1 y 2(Characterísticas clínicas y Manejo). Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica. LXV (583) 131-137; 2008.
- 3-Gutmann, DH, Aylsworth A, Carey JC, et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. JAMA 1997; 278:51-57.
- 4- Rosario Sánchez Martínez. IV Reunión de enfermedades minoritarias. Sevilla, 13 Junio 2014.
- 5-Listernick R, Charrow J. “The neurofibromatoses”. En Wolff K, Goldsmith L, Katz SI *et al. Fitzpatrick’s dermatology in general medicine*. 7a.ed. Nueva York. McGraw-Hill. 2008; 1331-1339.
- 6- Neff A, Welling B. “Current concepts in the evaluation and treatment of neurofibromatosis type II”. *Otolaryngol Clin N Am* 2005; 38: 671-684.
- 7- Evans D, Saino M, Baser M. “Neurofibromatosis type 2”. *J Med Genet* 2000; 37: 897-904.
- 8- Ferner R. “Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: A twenty first century perspective”. *Lancet Neurol* 2007; 6: 340-351.
- 9- Rosenblatt P, Abram S. “Stereotactic radiation techniques in the treatment of acoustic schwannomas otolaryngol”. *Clin N Am* 2007; 40: 571-588.
- 10- Bosch M, Bolthausen E. “Ophthalmologic findings and long-term course in patients with neurofibromatosis type 2”. *Am J Ophthalmol* 2006; 141: 1068-1077.