

NEUROFIBROSARCOMA EN NEUROFIBROMATOSIS I

Jaramillo R., Ana Patricia
Jiménez C., Guillermo
Restrepo, Rodrigo

RESUMEN

Se presenta el caso de un hombre de 52 años con una masa en antebrazo izquierdo de 5 años de evolución.

El diagnóstico clínico e histopatológico correspondió a Neurofibrosarcoma o Schwannoma Maligno. El paciente padecía una Neurofibromatosis I (NF-1).

Palabras Clave: Neurofibrosarcoma, neurofibromatosis.

HISTORIA CLINICA

Hombre de 52 años, quien consulta por una masa de crecimiento progresivo en antebrazo izquierdo desde hace 5 años, acompañado de dolor y debilidad muscular en el último mes.

AP: NF-1

AF: Todos sus hijos (7) y sus nietos (4) NF-1.

Al examen físico inicial presentaba masa mal definida de consistencia dura en el trayecto del nervio cubital izquierdo. Durante el siguiente mes, tuvo rápido crecimiento de la lesión, tornándose en una masa excéntrica de 8x8 cm.

También presentaba múltiples neurofibromas dérmicos, máculas café con leche, efélides axilares e inguinales y múltiples nódulos de Lisch bilaterales.

Histopatología

Tumor fusocelular con diferenciación neural, intensa celularidad, pleomorfismo y anisocariosis. Hay figuras mitóticas y núcleos atípicos. El tumor fue negativo para la proteína S-100.

Exámenes de Laboratorio

Rx tórax, Rx antebrazo y gamagrafía ósea no mostraron extensión local ni a distancia de la enfermedad.

TAC (Tomografía axial computarizada) de antebrazo contrastado: Lesión ovalada de 10 cm de diámetro, hipodensa y con pared bien definida, próxima al paquete vasculonervioso de la región interósea.

Ana Patricia Jaramillo R., Residente I Dermatología CES.

Guillermo Jiménez C., Dermatólogo Oncólogo y Cirujano Dermatológico.

Rodrigo Restrepo, Patólogo.

Correspondencia: Ana Patricia Jaramillo R., CES Sabaneta Carrera 43A No. 52 Sur 99, Medellín.

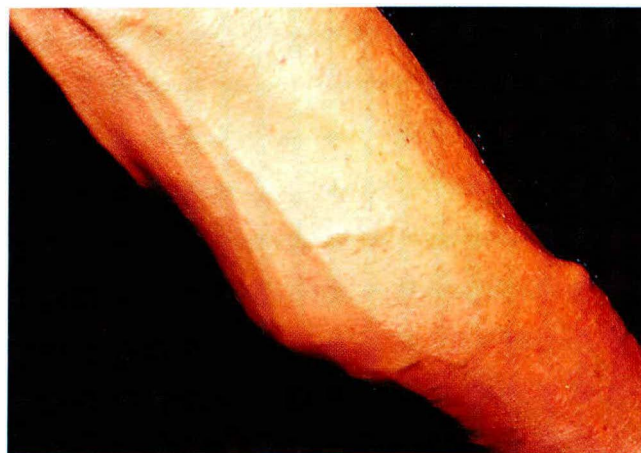


Fig. No. 1. Aspecto clínico. Neurofibrosarcoma.

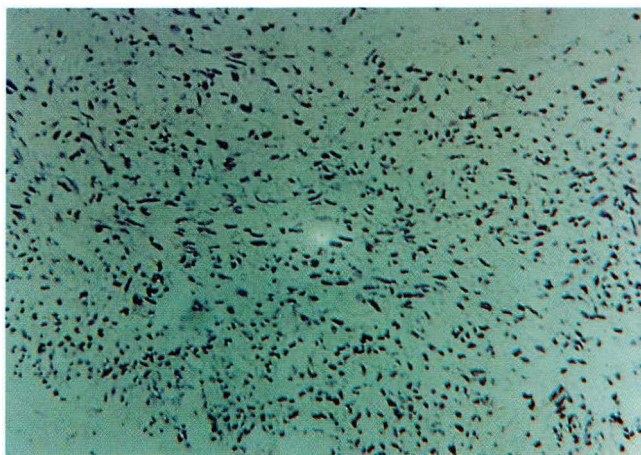


Fig. No. 2. Aspecto histológico. Neurofibrosarcoma.

Tratamiento

Se planea cirugía conservadora (excisión quirúrgica amplia) más radioterapia post-operatoria.

COMENTARIOS

La neurofibromatosis (NF) es una genodermatosis con potencial maligno, heredada en forma autosómica dominante. Hay dos formas bien definidas genéticamente, la NF-1 cuyo gen está sobre el cromosoma 17 y la NF-2 sobre el 22.



Fig. No. 3. Neurofibromas dérmicos.

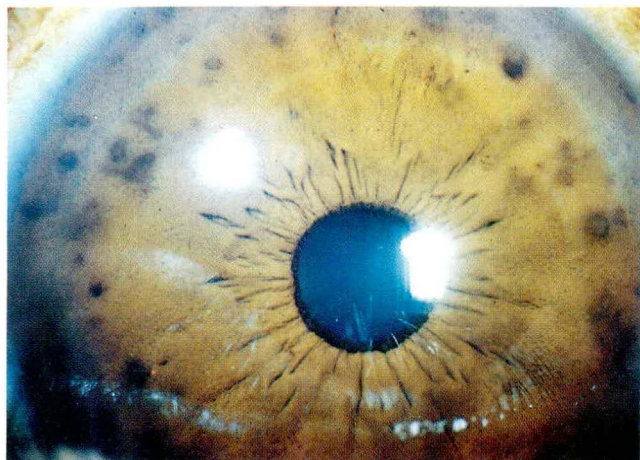


Fig. No. 4. Nódulos de Lisch.

Los criterios para el diagnóstico de NF-1 son:

- 6 ó más máculas café con leche mayores de 5 mm en individuos prepuberales y 15 mm en postpuberales.
- 2 ó más neurofibromas de cualquier tipo o uno plexiforme.
- Efélides en región axilar o inguinal.
- 2 ó más nódulos de Lisch.
- Glioma de N. óptico.
- Lesiones óseas características.
- Familiar de primer grado con NF-1

El gen NF-1 es considerado un gen supresor de tumores. Su producto, la neurofibroma, cuya función normalmente es la diferenciación celular, está disminuida, lo cual deja un sustrato para neoplasias.¹

Neoplasias Asociadas a NF-1 ⁴	%
Neurofibrosarcoma	4
Tumores intracraneales	4
Feocromocitoma	0.004-1
Leucemia	0.004

El neurofibrosarcoma o schwannoma maligno es un sarcoma originado en un nervio periférico o neurofibroma. Corresponde al 10% de todos los sarcomas y 50% se presenta en neurofibromatosis. Su incidencia es mayor entre los 20-50 años.³

Clínicamente se presenta como una masa indistinguible de otros sarcomas, casi siempre en relación con un tronco nervioso mayor, por lo cual su localización más frecuente es en la porción proximal de extremidades y tronco superior. El diagnóstico se confirma por estudio histopatológico, inmunohistoquímica, siendo el principal marcador la proteína S-100, la cual es negativa en el 50% por la pérdida de diferenciación del tumor, y en raras ocasiones se requiere microscopía electrónica.⁵

Ya que el control de la enfermedad local no mejora la supervivencia, el tratamiento inicial con cirugía radical como la amputación ha pasado a un segundo plano, y se prefiere la cirugía conservadora (excisión amplia con márgenes sanos de 3 cm) más radioterapia postoperatoria.²

El neurofibrosarcoma es considerado un sarcoma de alto grado de malignidad, con más pobre pronóstico para los pacientes con NF, teniendo una supervivencia a los 5 años del 16% comparado con el 53% para los casos esporádicos. Los principales sitios de metástasis son: Pulmón, hígado, tejido celular subcutáneo y hueso.³

CONCLUSIONES

Se presenta el caso de neurofibrosarcoma o schwannoma maligno, comprobado con estudio histopatológico en un paciente con neurofibromatosis-I.

SUMMARY

We report the case of a 52 year-old man with a mass in the forearm of 5 years of evolution.

The clinical and histopathologic diagnosis was a Neurofibrosarcoma or Malignant Schwannoma. The patient had a type-1 Neurofibromatosis (NF-1).

Key words: Neurofibromatosis, neurofibrosarcoma.

BIBLIOGRAFIA

1. Patel SR and Benjamin RS. Sarcomas Part I. Philadelphia 1995.
2. Patel SR and Benjamin RS. Sarcomas Part II. Philadelphia 1995.
3. Enzinger FM and Weiss SW. Malignant Tumors of Peripheral Nerves in Soft Tissue Tumors, Second Edition. St. Louis 1988. 1-98. 781-800.
4. Zvulunov A. and Exteriy N. Neurocutaneous Syndromes Associated with Pigmentary Skin Lesions in JAAD. Wisconsin, junio 1995. 915-920
5. Albrecht S. and Feom L. Neoplasias and Hyperplasias of Neural and Muscular Origin in Fitzpatrick TR et al de. Dermatology in General Medicine fourth ed. Mac Graw Hill NY 1993. 1269-1277.