

Plastia del muñón en paciente con neurofibromatosis tipo 1

Plasma of the wrist in patient with neurofibromatosis type 1

Saymara Castillo Deprés, Dania Castillo Deprés, Yamila Álvarez Castillo

Hospital Militar Central Dr. "Carlos J. Finlay". La Habana, Cuba.

RESUMEN

La neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen (NF1) es uno de los desórdenes genéticos heredables más comunes en el hombre. Se presenta el caso de una paciente femenina de 59 años, afecta de neurofibromatosis tipo 1 con antecedentes de amputación supracondílea del miembro inferior izquierdo a la edad de 19 años por elefantiasis, que provocó deformidad total de la extremidad y que acude por presentar deformidad del muñón que le impide ponerse la prótesis para caminar. Se realizaron complementarios y se procedió a realizar la plastia del muñón con evolución favorable. Se presenta este caso por el interés que dimana de su singularidad en la especialidad de Angiología del Hospital Militar Central "Dr. Carlos J. Finlay", donde fue necesaria la intervención quirúrgica con resultados favorables en la rehabilitación de la paciente.

Palabras clave: neurofibromatosis; muñón redundante; plastia del muñón; antecedentes.

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen disease (NF1) is one of the most common hereditary genetic disorders in human. We present the case of a 59 year female patient, affected by neurofibromatosis type 1. She has a history of supracondylar amputation of the lower left limb at age 19 due to elephantiasis, which caused her total limb deformity. She comes for presenting deformity of her stump that prevents her from putting on the prosthesis to walk. Complementary

procedures were performed and the stent plasty was performed with favorable evolution. This case is presented by the interest that arises from its singularity in the specialty of Angiology at "Dr. Carlos J. Finlay" Central Military Hospital, where the surgical intervention was necessary resulting favorably in the patient's rehabilitation.

Keywords: Neurofibromatosis; redundant stump; plasty of the stump; background.

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis fue descrita por primera vez en 1882 por Friedrich Daniel von Recklinghausen, un patólogo alemán.¹ La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de Von Recklinghausen, es uno de los desórdenes genéticos heredables más comunes en la especie humana. Está condicionada, básicamente, por mutaciones en un complejo gen denominado NF-1: un defecto en el cromosoma 17 en su sección q 11.2 que da como resultado un menor o nulo desempeño en el cuerpo de la proteína neurofibrina.^{1,7}

Estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos. Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos y en todos los grupos étnicos. Se transmiten a la descendencia de forma autosómica dominante. Es una enfermedad muy variable y no hay dos personas afectadas de la misma manera, inclusive aunque sean de la misma familia.²

Para diagnosticar clínicamente un paciente afectado con esta enfermedad debe cumplir determinados criterios diagnósticos en los cuales deben estar presentes dos o más de los detallados a continuación:³

- Seis o más manchas "café con leche" mayores de 5 mm de diámetro en personas antes de la pubertad y más de 15 mm si se miden después de la pubertad.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo.
- Pecas en las axilas y/o en la ingle.
- Gliomas en vías ópticas.
- Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris).
- Una lesión ósea característica (como la escoliosis).
- Pariente de primer grado afectado de NF 1 (padre o hermano).

Los neurofibromas son tumores benignos compuestos por células de Schwann, fibroblastos y mastocitos.

Con el objetivo de dar a conocer un nuevo caso de paciente afectada de neurofibromatosis tipo I con deformidad del muñón supracondíleo y en la que fue necesaria la plastia del muñón, se ha presentado este caso por su singularidad en la especialidad de Angiología del Hospital Militar Central "Dr. Carlos J. Finlay".

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 59 años de edad, afecta de neurofibromatosis tipo 1 con antecedentes de amputación supracondílea del miembro inferior izquierdo, a la edad de 19 años, por elefantiasis; lo descrito provocó deformidad total de la extremidad y, a la edad de 42 años, se le realiza reamputación por crecimiento desmedido del muñón. Ahora se recibe por presentar dolor del muñón supracondíleo con aumento de volumen y deformidad del mismo que impiden la colocación de la prótesis para la deambulaci3n.

Al examen f3sico de los miembros inferiores se constata mu1n3n supracond3leo redundante, pesado y doloroso a la movilizaci3n, con m3ltiples n3dulos peque1os en toda su extensi3n (Fig. 1A y B)

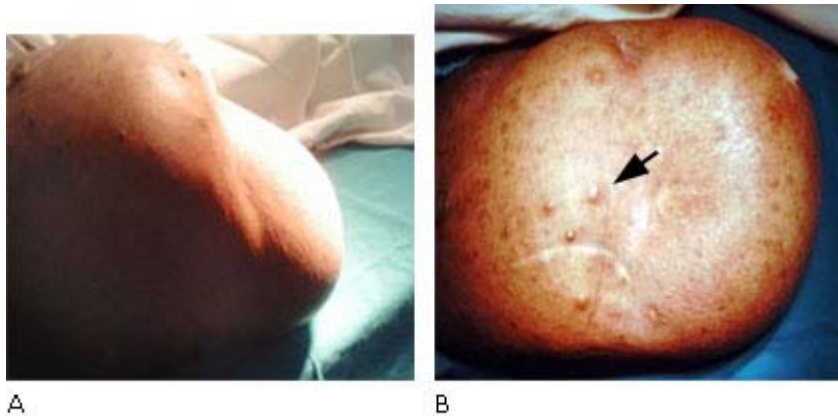


Fig. 1. (A) Mu1n3n supracond3leo con extremo distal redundante. (B) N3tese los m3ltiples neurofibromas presentes en todo el mu1n3n.

Se realizan hemoqu3mica completa, radiograf3a del mu1n3n y arteriograf3a de miembros inferiores (Fig. 2), valorando de esta forma la intervenci3n quir3rgica adecuada.



Fig. 2. Arteriografía que muestra la poca vascularización del extremo distal del muñón.

Se practicó exéresis de toda la masa redundante distal al muñón, observándose masa tumoral delimitada. Se reseca todo el tejido y se realiza la plastia del mismo (Fig. 3).



Fig. 3. Muñón cicatrizado.

No existieron complicaciones durante el transoperatorio.

El resultado del informe anatomopatológico fue: piel con edema de la dermis superficial e infiltrado inflamatorio perivascular ligero, superficial y profundo, neurofibromas plexiformes en tejido celular subcutáneo, permeación linfática en varios de los cortes estudiados.

COMENTARIO

Reciben el nombre de neurofibromas plexiformes los que afectan las múltiples ramas de un nervio más o menos grande y se deben a un mayor crecimiento de células de Schwann.

Según reportes de otros autores, los neurofibromas plexiformes pueden estar presentes en el nacimiento o aparecer durante la infancia temprana. Pueden encontrarse en cualquier lugar del cuerpo pero, en un pequeño grupo de pacientes, se encuentran en la cara, generando un serio problema estético. Esta clase de problema es casi siempre obvio desde la temprana edad y, si no aparece en ese momento, no se desarrollan en forma súbita más tarde en la vida.⁴

Esta clase de neurofibroma es considerada una complicación de la NF1 más que un signo de la enfermedad,⁴ porque ocurre sólo en algunas personas con NF1 y los problemas que presenta son diferentes de los referidos a los neurofibromas dérmicos.

Clínicamente, la distinción entre los neurofibromas dérmicos y los plexiformes es clara. Estos últimos son generalmente mucho más grandes, su forma es más indefinida y tienden a mezclarse con el tejido que los rodea, lo que hace muy difícil su completa resección.

Los neurofibromas plexiformes varían en tamaño, desde unos pocos a varios centímetros de diámetro, y pueden estar asociados con pigmentación e hipercrecimiento de la piel que los rodea o, si están en una extremidad, con los huesos debajo del mismo.^{5,8}

Desde el punto de vista terapéutico los neurofibromas benignos son tributarios de extirpación quirúrgica, de manera radical en lo posible. En los malignos desempeñan una función esencial las terapias paliativas, como la quimioterapia, que tiende a estabilizar el crecimiento tumoral y, en muy pocos casos, reducir el tamaño del tumor.⁶

Este caso resultó de interés ya que no se había presentado ninguno con esta enfermedad, en la especialidad de Angiología, en que fuera necesaria la intervención quirúrgica. Se lograron resultados favorables en la rehabilitación del paciente.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fuentes Rodríguez N, Tápanes Domínguez A, Pérez La-O P. Neurofibromatosis tipo I, enfermedad de von Recklinhausen. Rev Cubana Med Mil. 2007 [citado 23 Sept 2015];36(4): Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0138-65572007000400009&lng=es
2. Evans DG, Moran A, King A, Saeed S, Gurusinghe N, Ramsden R. Incidence of vestibular schwannoma and neurofibromatosis 2 in the North West of England over a 10-year period: higher incidence than previously thought. Otol Neurotol. 2005;26(1):93-7.

3. Enz PA, Carbia S, Wappner D, Pereyra K, Malah V, Larralde M, et al. Neurofibromatosis elefantíaca: presentación de dos casos. Arch Argent Dermatol. 1998; 48(6): 275-8.
4. Gaviria Villa C, Larralde M. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): Dermatol Pediatr Lat. 2009; 7(1): 7-13.
5. Saldanha de Avila D, da Silva Pando C, Pizarro Meneghello L, Nunes Ramos T. Neurofibromatose tipo 1. Rev AMRIGS. 2010; 54(3): 317-20.
6. Kramer Hepp DB, Alfaro Cortés PC, Muñoz Moller PA. Caracterización de una serie de pacientes con neurofibromatosis tipo I atendidos en el Hospital Luis Calvo Mackenna. Dermatol Pediatr. Lat. 2012; 10(1): 9-15.
7. Guerrero Domínguez R, López Herrera-Rodríguez D, Acosta-Martínez J, Jiménez I. Implicaciones Anestésicas en La Enfermedad de Von Recklinghausen. Rev Colomb Anestesiol. 2014; 43(1): 107-10.
8. Vargas Flores T, Rojas Mamani CM. Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1). Rev Act Clin Med. 2014 [citado 5 Oct 2015]. Disponible en: http://www.revistasbolivianas.org.bo/scielo.php?pid=S2304-37682014000600009&script=sci_arttext&lng=es

Recibido: 7 de septiembre de 2015.

Aprobado: 7 de octubre de 2015.

Saymara Castillo Deprés. Hospital Militar Central "Dr. Carlos J. Finlay". La Habana, Cuba.

Correo electrónico: saymara@infomed.sld.cu