



## PRESENTACIÓN DE CASO

### Neurofibromatosis tipo I con manifestaciones en el maxilar superior

### Neurofibromatosis type-I involving the upper maxilla

**Ernesto Carmona Fernández**

Especialista de Primer Grado en Cirugía Maxilo Facial. Máster en Urgencias Estomatológicas. Hospital Docente Clínico Quirúrgico León Cuervo Rubio. Pinar del Río.

**Recibido: 21 de noviembre de 2015**

**Aprobado: 10 de enero de 2016**

### RESUMEN

**Introducción:** la enfermedad de Von Recklinghausen o Neurofibromatosis Tipo I es una enfermedad autosómica dominante que presenta una variada expresión clínica, con manifestaciones que van desde manchas tipo café con leche en piel a severas complicaciones estéticas y funcionales afectando los tejidos óseos y nerviosos. Las manifestaciones orales de la Neurofibromatosis Tipo I son poco comunes, afectando algunos pacientes.

**Caso clínico:** se presenta un caso de esta enfermedad con lesiones neurofibromatosas en el reborde alveolar superior, tuberosidad maxilar y parte de la fosa pterigomaxilar, con indicación de escisión quirúrgica debido a que el tamaño del tumor imposibilita la adaptación correcta de la prótesis dental que la paciente porta y además también favorece el traumatismo local que es un factor de riesgo importante para padecer de cáncer bucal.

La relevancia de esta investigación consiste en lo poco común que se manifiesta esta enfermedad dentro de la cavidad bucal, la magnitud del tumor, el abordaje quirúrgico

utilizado y los resultados funcionales y estéticos obtenidos sin evidencias de recidiva hasta la fecha.

**Conclusiones:** se presentó un caso clínico de neurofibromatosis con localización en el reborde alveolar, tuberosidad maxilar y fosa pterigomaxilar. El tratamiento realizado permitió la rehabilitación funcional y estética del paciente.

**DeCS:** Neurofibromatosis 1; enfermedades de la boca.

### ABSTRACT

**Introduction:** Von Recklinghausen disease or neurofibromatosis type I is an autosomal dominant disease with a wide clinical expression, with manifestations ranging from multiple café-au-lait spots to severe functional and aesthetic complications affecting bone tissue and nerve. Oral manifestations of neurofibromatosis type I are rare, affecting some patients.

**Case report:** a case presenting neurofibromatous lesions in the upper alveolar ridge, maxillary tuberosity and part of the pterygomaxillary cavity, indicating surgical excision due to the difficulties presented when using dental prosthesis and the risk of trauma for this tumor during the mastication process. The relevance of this research lies in the fact that the disease rarely occurs in oral cavity. The size of the tumor, the surgical approach applied and the functional and aesthetic results obtained are shown, with no evidence of recurrence to date.

**Conclusions:** a case of neurofibromatosis was presented, located in the alveolar ridge, maxillary tuberosity and pterygomaxillary cavity. Treatment made possible the

functional and aesthetic rehabilitation of the patient.

**DeCS:**Neurofibromatosis 1; mouthdiseases.

---

## INTRODUCCIÓN

El neurofibroma o fibroblastomaperineural es una neoplasia benigna relativamente poco frecuente en la cavidad oral en comparación con otras tumoraciones de cabeza y cuello, no obstante se plantea que la mayor cantidad de tumores de los nervios periféricos se ubican en esta región con respecto a otros sitios del organismo. Otros autores plantean que una de sus ubicaciones más frecuentes en la cavidad bucal es en la lengua y que por lo general resulta difícil localizar el nervio del cual se originó. Estas afecciones se pueden observar de manera aislada o asociadas a una neurofibromatosis. El término neurofibromatosis (NF) es usado para un grupo de desórdenes genéticos que afectan primariamente el crecimiento celular de los tejidos neurales. Existen varias formas de NF, siendo las dos principales la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y la neurofibromatosis tipo 2 (NF2).<sup>1, 2, 3</sup>

Las neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen se caracteriza por la presencia de dos o más de los siguientes síntomas: numerosas manchas café con leche, neurofibromas, pecas en axilas o ingles, glioma óptico, nódulos de Lisch y displasia en los huesos largos. Esta enfermedad tiene una expresión muy variable. No se puede predecir la severidad con la que cursará la enfermedad, ni siquiera entre miembros afectados de una misma familia. La NF1 se debe a una mutación genética, es decir, un cambio de alteración en el gen, el cual se encuentra en el cromosoma 17 y se hereda con carácter autosómico dominante. La aparición o no de complicaciones no puede predecirse. Dentro de las complicaciones más frecuentes están los problemas de crecimiento, dificultades de aprendizaje, precocidad o retraso de la pubertad, hipertensión, aumento del perímetro cefálico y los tumores.<sup>4, 5</sup>

Las manifestaciones orales de la NF1 son encontradas en el 5 y 7% de los pacientes,

siendo la más común el aumento de las papilas fungiformes de la lengua. Nódulos asintomáticos aislados, no ulcerados, normocoloreados están localizados en el paladar, en la mucosa yugal, en el vestíbulo o en la lengua. La afectación de la mucosa alveolar es rara y encontrada en apenas el 5% de los casos. La macroglosia es observada debido a la afectación difusa de la lengua. La asimetría facial está presente en 10% de los pacientes y es debido a la presencia de una hipoplasia del esqueleto facial.<sup>6, 7, 8</sup>

Para diagnosticar un paciente afectado de NF1 desde el punto de vista clínico debe cumplir unos criterios diagnósticos y está estipulado que deben cumplir dos o más de los que se detallan a continuación:<sup>9, 10</sup>

1. 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.
2. Dos ó más neurofibromas de cualquier tipo.
3. Pecas en las axilas y/o en ingles.
4. Gliomas en vías ópticas.
5. Dos ó más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris).
6. Una lesión ósea característica (como la escoliosis).
7. Pariente de primer grado afectado de NF1 (padre o hermano).

Actualmente no hay ningún tratamiento curativo para la neurofibromatosis, solo existen terapias que pueden mejorar algunos de los síntomas. El tratamiento quirúrgico está indicado para la resección de las lesiones neurofibromatosas cuando éstas interfirieren con la función y estética, o cuando existan posibilidades evidentes de malignización.<sup>2, 4, 6</sup>

Resulta interesante debatir este caso por su ubicación en un subsitio anatómico bastante infrecuente, el tamaño que llegó a alcanzar el tumor, la técnica quirúrgica utilizada y los resultados satisfactorios obtenidos desde el punto de vista funcional y cosmético con una evolución favorable hasta la fecha.

Se trata de un caso con NF1 afectando del reborde alveolar superior, tuberosidad maxilar y parte de la fosa pterigomaxilar, con necesidad de resección quirúrgica debido a la

imposibilidad para el uso de la prótesis y la gran posibilidad de trauma local durante la masticación.

## PRESENTACIÓN DE CASO

Paciente de 45 años de edad, de sexo femenino, de raza negra, de procedencia rural, con antecedentes de presentar Neurofibromatosis tipo I, diagnosticada hace varios años por la especialidad de genética de su área de salud que acude a consulta de cirugía maxilofacial de su municipio por presentar tumefacción del maxilar superior, de varios años de evolución, que le dificultaba la masticación e imposibilitaba el uso adecuado de la prótesis, para lo cual no había recibido tratamiento anteriormente.

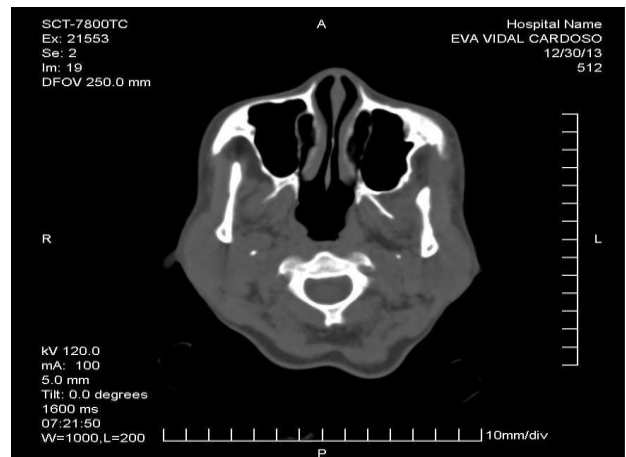
En el examen físico se constató la presencia de una masa de aspecto tumoral de consistencia duro fibrosa que se extendía por el reborde alveolar superior y tuberosidad ósea en el hemimaxilar izquierdo, que impresionaba extensión a fosa pterigomaxilar (Figura 1).



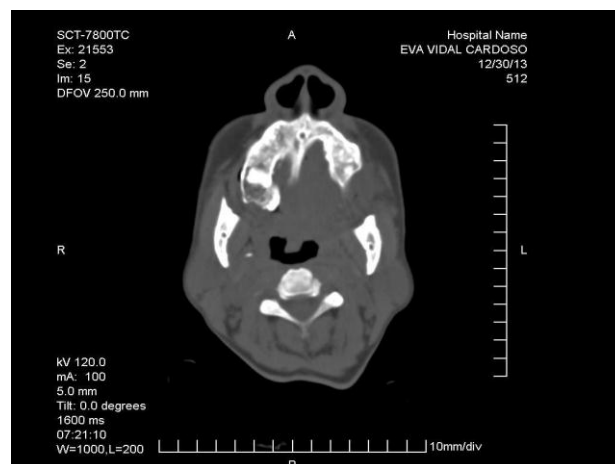
**Figura 1.** Manifestación bucal del tumor

Se le indicaron exámenes complementarios: hemograma, coagulograma, calcio, fósforo, fosfatas ácida y alcalina y tomografía de la zona afectada con el objetivo de precisar la extensión del tumor y realizar la planeación quirúrgica del mismo. Todos los complementarios se encontraban dentro de los límites normales; en las imágenes por tomografía no se observa afectación de los senos maxilares, pero se advierte imagen

hipodensa en reborde alveolar y tuberosidad del maxilar superior izquierdo y se confirmó el diagnóstico histológico de neurofibroma a través de una biopsia incisional, previa al tratamiento definitivo (Figuras 2 y 3).



**Figura 2.** Visualización del seno maxilar no ocupado.



**Figura 3.** Afectación del reborde alveolar y maxilar superior izquierdo.

Se realizó exéresis quirúrgica de la tumoración, utilizando como vía de abordaje la de Ferguson-Weber, realizando la resección del reborde alveolar, tuberosidad y parte de la fosa pterigomaxilar, se colocó en el defecto quirúrgico una somatoprótesis previamente elaborada y rebasada con silicona en el transoperatorio (Figura 4).



**Figura 4.** Abordaje quirúrgico y muestra para biopsia.

Finalmente se colocó una sonda nasogástrica para la alimentación del paciente, como es común en estos casos para evitar la contaminación del lecho quirúrgico. El proceder se realizó bajo anestesia general, de manera electiva y sin ningún tipo de complicación (Figura 5).



**Figura 5.** Postoperatorio inmediato y rehabilitación posquirúrgica.

Finalmente al cabo de 20 días se construyó una prótesis inmediata para lograr una mejor adaptación al defecto quirúrgico que quedo después de la cirugía (Figura 5).

## DISCUSIÓN

Las manifestaciones orales de la NF1 se presentan entre el 5 y 7%. Se han reportado tumores que comprometen todos los tejidos, tanto duros como blandos, pero la lengua es el lugar más común de aparición de los neurofibromas.<sup>5</sup>

Las manifestaciones orales son bien conocidas, pero muchas veces la neurofibromatosis no se presenta por si sola, sino asociada a otros signos y síntomas como las alteraciones oculares, la escoliosis, el feocromocitoma y la hepatomegalia. Esto no ocurre en otras alteraciones de la mucosa oral como los tumores benignos, las lesiones traumáticas y granulomas. La frecuencia de las manifestaciones orales es controvertida en la literatura. Algunos autores relatan la aparición en apenas 4 a 7% de los casos, en cuanto otros sugieren que esas manifestaciones están presentes en hasta 72% de los casos. Nódulos aislados, no ulcerados y de la misma coloración de la mucosa son notados durante el examen clínico intraoral.

Generalmente están localizados en la mucosa yugal, en paladar, en la cresta alveolar, en el vestíbulo y en la lengua. Las lesiones son asintomáticas y la lengua es descrita como la más afectada, presentándose macroglosia y deformación de la misma.<sup>11</sup>

En el caso descrito se observó un neurofibroma de gran tamaño localizado en la región del reborde alveolar superior izquierdo, con afectación parcial del paladar y toda la tuberosidad del maxilar de ese lado, con toma parcial de la fosa pterigomaxilar. Como se describe en la literatura, esta localización no es la más común y es encontrada en apenas 5% de los casos.

En este caso el tamaño del tumor imposibilitaba el uso de la prótesis y por ende la correcta alimentación del paciente, por otra parte esto hacia posible su traumatismo crónico, factor este de gran importancia ya que estos tumores tienen tendencia a malignizarse.<sup>15</sup> Durante el examen físico, fue detectada una asimetría facial debido a alteraciones en crecimiento óseo del maxilar. El compromiso óseo es común en pacientes con neurofibromatosis, siendo descrito en 51 a 71% de los casos. Los hallazgos radiográficos de la región maxilofacial pueden revelar aumento del foramen y canal mandibular, densidad ósea aumentada, aumento de la dimensión de la escotadura coronoide, y defectos radiolúcidos. Hipoplasias e hiperplasias óseas se presentan en el maxilar, la mandíbula, hueso zigomático y en la articulación temporomandibular,



siendo responsables de las asimetrías faciales. <sup>10, 11</sup>

Se ha publicado la asociación de niveles bajos de vitamina D y la ocurrencia de neurofibromas. El producto proteico neurofibromina es un regulador negativo de las vías de transducción de señales de Ras (Ras forma parte de la cadena de transmisión que va de la membrana plasmática al núcleo en respuesta a factores de crecimiento) por lo que está involucrado en el desarrollo normal del tejido óseo. El tratamiento con vitamina D en estos pacientes inhibe in vitro el crecimiento de líneas celulares. La vitamina D y la neurofibromina pueden interactuar en la reducción de la proliferación celular. La deficiencia de esta vitamina está relacionada con el desarrollo tumoral y su metabolismo interviene en la densidad ósea, osteoporosis y lesiones óseas focales. <sup>5</sup>

El tratamiento de la neurofibromatosis es sintomático ya que se trata de una enfermedad de naturaleza progresiva. No hay tratamiento específico, siendo éste centrado en la prevención o el tratamiento de las complicaciones. De acuerdo con la literatura, deben ser realizados seguimientos clínicos e intervención quirúrgica cuando las lesiones comprometan la estética o la función. <sup>10, 11</sup>

En el presente caso se optó por realizar tratamiento quirúrgico, debido a las dimensiones que presentó el tumor y a la dificultad para la realización de una correcta prótesis. Se realizó la total remoción del tumor para evitar la recidiva que es frecuente en pacientes operados de estos tumores, Asimismo, los riesgos, las posibles complicaciones y el beneficio de esta conducta deben ser considerados antes de su ejecución.

Independiente de la realización de procedimientos quirúrgicos previos o no, existe un potencial de malignización en el 5% de los casos. Cuando ocurre la malignización del tumor, el pronóstico es desfavorable. De esta forma, los pacientes que presentan neurofibromatosis deben ser siempre reevaluados clínicamente para verificar el curso de la enfermedad. <sup>11</sup>

Concluyendo: el caso clínico presentó manifestaciones orales de la

neurofibromatosis, así como una localización rara del tumor en región del reborde alveolar, tuberosidad maxilar y fosa pterigomaxilar. El tratamiento realizado consistió en la exégesis tridimensional del tumor con margen de tejido sano y posteriormente la colocación de una somatoprótesis en el acto quirúrgico la cual se sustituyó periódicamente hasta que terminó la etapa de cicatrización. El paciente se siguió por consulta externa para evaluar entonces las condiciones del lecho quirúrgico y estabilidad de la prótesis, pero además confirmar que no existiera recidiva con el transcurso del tiempo. Se logró con el tratamiento combinado restablecer las funciones del aparato estomatognático y la estética del paciente.

A los profesionales que trabajan en el primer nivel de atención, especialmente a los estomatólogos, se recomienda realizar exámenes frecuentes a estos pacientes con el fin de detectar neurofibromas que puedan en un futuro producir alteraciones funcionales importantes ya que cuando estos tumores se detectan en etapas avanzadas se hace muy complejo el tratamiento lo que constituye mayor riesgo quirúrgico para el paciente.

---

## AGRADECIMIENTOS.

A la Licenciada Dunia Milagros Labrador Falero por la ayuda técnica recibida, asesoramiento metodológico y revisión crítica del estudio.

---

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Rodrigues G, Joaquim A, Ghizoni E, Queiróz L, Tedeschi H. Giant Cervical Neurofibroma with Concomitant Deformity - Surgical Strategies for Treatment. J. bras. Neurocir [Internet]. 2013 [Citado 2014 Oct 15]; 23(4): [Aprox. 8 p.]. Disponible en: [http://www.abnc.org.br/ed\\_art\\_down.php?id=1031](http://www.abnc.org.br/ed_art_down.php?id=1031)
2. Sethi A, Chopra S, Passey JC, Agarwal AK. Intraparotid Facial Nerve Neurofibroma: an Uncommon Neoplasm. Int. J. Morphol. [Internet]. 2011 Sep [citado 2014 Oct 15]; 29(3): [Aprox. 6 p.]. Disponible en:

[http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0717-95022011000300066](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0717-95022011000300066)

3. Vargas Domínguez R, Díaz Zavala FA, Beltrán Ortega C. Neurofibroma en paladar. Reporte de un caso. *OdontAct* [Internet]. 2012 [citado 2014 Jul 08]; 9(115): [Aprox. 4 p.]. Disponible en: [http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id\\_revista=306&id\\_seccion=4703&id\\_ejemplar=8739&id\\_articulo=88848](http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_revista=306&id_seccion=4703&id_ejemplar=8739&id_articulo=88848)

4. Orraca Castillo M, Licourt Otero D. Características del neurofibroma plexiforme en pacientes con neurofibromatosis tipo 1. *Pinar del Río. Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río* [Internet]. 2012 [citado 2014 Jul 8]; 16(4): [Aprox. 10 p.]. Disponible en: <http://www.revcmpinar.sld.cu/index.php/publicaciones/article/view/953/html>

5. Duque FL, Ramírez OA. Neurofibromatosis: a case report. *RevFacOdontolUnivAntioq* [Internet]. 2010 [citado 2014 Jul 08]; 21(2): [Aprox. 16 p.]. Disponible en: <http://aprendeenlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/odont/article/view/2556/4863>

6. Bermeo Herrera R, Molina Solano B, Bermejo González N. Neurofibromatosis Tipo 1 o Enfermedad de Von Recklinghausen: Reporte de un caso y revisión bibliográfica. *Oncología* [Internet]. 2010 [citado 2014 Jul 08]; 20(3-4): [Aprox. 6 p.]. Disponible en: [http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id\\_revista=107&id\\_seccion=1606&id\\_ejemplar=7420&id\\_articulo=74390](http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_revista=107&id_seccion=1606&id_ejemplar=7420&id_articulo=74390)

7. Duque FL, Ramírez OA. Neurofibromatosis: a case report. *RevFacOdontolUnivAntioq* [Internet]. 2010 [citado 2014 Jul 08]; 21(2): [Aprox. 16 p.]. Disponible en: <http://aprendeenlinea.udea.edu.co/revistas/index.php/odont/article/view/2556/4863>

8. Vaillant Suárez GM, Pereira Gómez G. Neurofibromatosis de von Recklinghausen en la niñez. *MEDISAN* [Internet]. 2010 Jul [citado 2014 Jul 08]; 14(5): Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-30192010000500017&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-30192010000500017&lng=es)

9. Orraca Castillo M, Travieso Téllez A. Caracterización clínica de pacientes con neurofibromatosis segmentaria. *Revista de Ciencias Médicas de Pinar del Río* [Internet]. 2012 Jul [citado 2014 Jul 07]; 16(2): [Aprox. 5 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rpr/v16n2/rpr06212.pdf>

10. Salas Alanis JC, De la Garza Ramos R, Cepeda Valdés R. Neurofibromatosis Tipo 1 (enfermedad de von Recklinghausen): reporte de 2 casos. *Dermatología CMQ* [Internet]. 2011 [citado 2014 Jul 08]; 9(4): [Aprox. 6 p.]. Disponible en: [http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id\\_revista=209&id\\_seccion=3502&id\\_ejemplar=7595&id\\_articulo=76377](http://www.imbiomed.com.mx/1/1/articulos.php?method=showDetail&id_revista=209&id_seccion=3502&id_ejemplar=7595&id_articulo=76377)

11. Javed F, Ramalingam S, Bashir Ahmed H, Gupta B, SundarCh, Qadri T, et al. Oral manifestations in patients with neurofibromatosis type-1: A comprehensive literature review. *Critical Reviews in Oncology Hematology*. [Internet]. 2014 [citado 2014 Jul 08]; 91(2): [Aprox. 6 p.]. Disponible en: [http://fawadjaved.com/wp-content/themes/fawad/downloads/Javed%20et%20al%202014%20\(NF%20%20Oral%20health\).pdf](http://fawadjaved.com/wp-content/themes/fawad/downloads/Javed%20et%20al%202014%20(NF%20%20Oral%20health).pdf)



**Dr. Ernesto Carmona Fernández:**  
Especialista de Primer Grado en Cirugía Maxilo Facial. Máster en Urgencias Estomatológicas. Hospital Docente Clínico Quirúrgico León Cuervo Rubio. Pinar del Río.  
***Si usted desea contactar con el autor principal de la investigación hágalo [aquí](#)***