

CASOS CLÍNICOS

Hospital General "Dr. Juan Bruno Zayas Alfonso"

Leucosis linfoide crónica y neurofibromatosis de tipo 1 Lymphoid chronic leukosis and neurofibromatosis type1

Dr. Darío Sánchez Massó

Resumen

Se describe el caso de una paciente de 57 años, quien durante más de 4 decenios se ha visto afectada por una neurofibromatosis de tipo 1 con varias manifestaciones clínicas de neoplasia uterina, esteatosis hepática y disfunción vesicular, todo lo cual, asociado con anemia ferropénica diagnosticada y tratada durante más de 3 décadas, condujo a la aparición de esplenomegalia con intensificación del cuadro anémico. Los resultados del medulograma confirmaron la presencia de leucosis linfoide crónica, sin síntomas ni signos periféricos. En la bibliografía revisada no se hallaron informes sobre esta asociación morbosa.

Descriptores: NEUROFIBROMATOSIS 1; NEOPLASIAS UTERINAS; HEPATOPATÍAS; ENFERMEDADES DE LA VESÍCULA BILIAR; ANEMIA FERROPÉNICA; ESPLENOMEGALIA; EXAMEN DE LA MÉDULA ÓSEA.

Límites: HUMANO FEMENINO, MEDIA EDAD

Abstract

The case of a 57 year-old patient is described who during more than 4 decades has been affected by a neurofibromatosis type1 with several clinical manifestations of uterine neoplasia, hepatic steatosis and vesicular dysfunction, all of which, associated to ferropenic anemia diagnosed and treated during more than 3 decades, provoked an splenomegaly with intensification of the anemic condition. The results of the medulogram confirmed the presence of lymphoid chronic leukosis, without peripheral symptoms or signs. In the reviewed literature there were no reports on this disease.

Subject headings: NEUROFIBROMATOSIS 1; UTERINE NEOPLASMS; LIVER DISEASES; GALLBLADDER DISEASES; ANEMIA, IRON-DEFICIENCY; SPLENOMEGALY; BONE MARROW EXAMINATION

Limits: HUMAN FEMALE, MIDDLE AGED

Las facomatosis son un grupo de alteraciones congénitas de la piel, con alto riesgo de tumores neurológicos, de condiciones autosómicas dominantes y penetración variable.

La neurofibromatosis de tipo 1 (enfermedad de Von Recklinghausen) se caracteriza por neurofibromas cutáneos localizados en áreas no expuestas al sol y acompañados de pseudoartrosis de la tibia, de carácter benigno, excepto si se forman en áreas cerradas como el foramen intervertebral, donde pueden desarrollar una radiculopatía o neuropatía compresiva.¹

La asociación de neurofibromatosis de tipo 1 y hemopatías malignas se ha descrito mayormente en niños y adolescentes; de igual modo, a estas edades las formas malignas más frecuentes son la leucosis linfoide crónica juvenil, así como los síndromes mieloproliferativos y mielomonocíticos.^{2,3}

Existen informes de cáncer hereditario colorrectal no polipósico, presente en edades tempranas, asociado a neurofibromatosis de tipo 1 y hemopatías malignas (linfomas y leucemias), atribuibles a mutaciones genéticas; pero no se ha encontrado leucosis linfoide crónica asociada con neurofibromatosis de tipo 1 en la vejez y sin manifestaciones periféricas humorales de la enfermedad.⁴

Caso clínico

Paciente de 57 años de edad, sexo femenino y procedencia suburbana, con neurofibromatosis de tipo 1 desde hacía 40 años, anemia crónica ferropénica diagnosticada y tratada durante más de 3 décadas, histerectomizada por neoplasia uterina y con manifestaciones clínicas de esteatosis hepática, sinusitis y epigastralgia, que asistió a consulta por sensación de masa abdominal en hemiabdomen superior y anorexia progresiva.

Examen físico

- Mucosas intensamente hipocoloreadas
- Neurofibromas y manchas parecidas a café con leche en tórax, abdomen y miembros superiores e inferiores (**figura 1**).
- Esplenomegalia con reborde costal (más de 10 cm)



Figura 1. Neurofibromas en miembros superior e inferior

Exámenes complementarios realizados

- Hemoglobina: 91g/L
- Eitrosedimentación: 133 mm/h; reticulocitos 10x10
- Lámina periférica: macrocitosis, anisocitosis y microcitosis positivos y plaquetas normales.
- Ecografía abdominal: esplenomegalia masiva homogénea
- Transaminasa glutámico pirúvica: 18 UI
- Colesterol: 3,1 mmol/L
- Creatinina: 67,5 mmol/L
- Glucemia: 5,1 mmol/L
- Filtrado glomerular: 89 mL/min

- Medulograma: infiltrado medular por linfocitos maduros \pm 50 %, plaquetas: 60 000/mm³ (**figura 2**). Los resultados del medulograma confirmaron el diagnóstico de leucosis linfoide crónica.

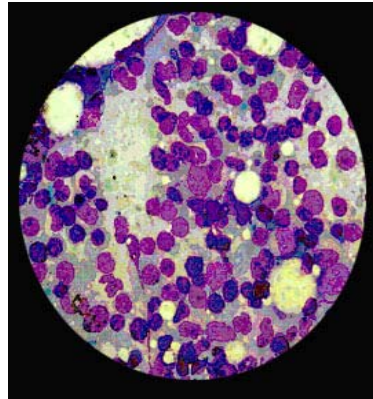


Figura 2. *Abundantes linfoblastos que sustituyen el parénquima medular*

Comentarios

La leucosis linfoide crónica constituye una entidad nosológica muy singular entre las neoplasias hematológicas, relacionada con la edad (mayores de 65 años) y con carácter favorecedor cuando se presenta en ascendentes de primer grado. Es un fenómeno linfoacumulativo más que linfoproliferativo, de origen aún desconocido, pero se vincula a las células B, T ó NK y aunque la periferia reviste una importancia determinante, la infiltración medular de ganglios y otros tejidos deviene una potencialidad diagnóstica.^{3,4}

En esta paciente no fue posible detectar adenopatías periféricas y profundas mediante la ecografía. El gen de la neurofibromatosis se manifiesta como supresivo tumoral, aunque factores externos pueden inactivarlo y desarrollarse la cascada oncogénica;^{2,4} sin embargo, hubo pruebas de que esta propiedad del gen no fue efectiva y parecer ser que no existieron factores externos, previos al inicio de la neoplasia hematológica.

Tampoco se realizaron pruebas de Coombs, electroforesis de proteínas e inmunofenotipo; elementos coadyuvantes en el diagnóstico y no se observaron linfocitosis absoluta y linfadenopatías demostrables, para lo cual no tenemos explicación.^{3,5}

Consideramos que el diagnóstico medular de leucosis linfoide crónica en etapa 1, según el porcentaje de linfocitos maduros encontrados en el medulograma, fue precoz y extremadamente infrecuente, lo que se evidencia al no existir en la literatura revisada informes acerca de esta asociación.

Referencias bibliográficas

1. Ricciardone MD, Tayfun Ö, Cevher B, Özdag H, Tuncer M, Gürgey A, et al. Human MLH1 deficiency predisposes to hematological malignancy and neurofibromatosis type 1. *Cancer Res* 1999; 59(2):290-3.
2. Origone P, Defferrari R, Mazzocco K, Lo Cunsolo C, De Bernardi B, Tonini GP. Homozygous inactivation of NF1 gene in a patient with familial NF1 and disseminated neuroblastoma. *J Am Med Genet* 2003 May 1; 118(4):309-13.
3. Kaspers DL, Braunwald E, Fauci S, Hauser S, Longo L, Jameso L, et al. *Harrison's. Principles of internal medicine*. 16 ed. New York: Mac Graw Hill, 2005; vol 2: 2457.
4. Van Baren N, Issa A, Delannoy A. Von Recklinghausen neurofibromatosis and hematologic malignancies: 2 case reports in adulthood. *Acta Clin Belg* 1993; 48(3):164-70.

5. Roca Goderich R, Smith Smith V, Paz Presilla E, Losada Gómez J, Serret Rodríguez B, Llamas Sierra N, Toirac Lamarque E, et al. Temas de medicina interna. 4 ed. La Habana: Editorial Ciencias Médicas, 2002; t3: 429-33.

Dr. Darío Sánchez Massó. Edificio Turquino, apto. 2H. Centro Urbano "Sierra Maestra", Santiago de Cuba

Dirección electrónica: eloina@medired.scu.sld.cu

¹ **Especialista de II Grado en Medicina Interna. Profesor Auxiliar Policlínico Docente "Armando García Aspurú", Santiago de Cuba, Cuba**

Recibido: 6 de febrero del 2008

Aprobado: 2 de marzo del 2008

CÓMO CITAR ESTE ARTÍCULO

Sánchez Massó D. Leucosis linfoide crónica y neurofibromatosis de tipo 1 [artículo en línea]. MEDISAN 2009;13(3). <http://bvs.sld.cu/revistas/san/vol13_3_09/san11309.htm> [consulta: fecha de acceso].