

Anestesia en la neurofibromatosis tipo 1. A propósito de un caso

Anesthesia in case of type 1 neurofibromatosis

Dr. Jaime Lopez Rivero^I, Dra. María Elena Paneque Pocio^{II}, Dra. Zaily Fuentes Díaz^{III}, Dra.C. Viviana Martínez Watson^{IV}, Dr. William Guevara Tovaes^V

^I Especialista de I Grado en Anestesiología y Reanimación. Profesor Consultante. Hospital Universitario "Manuel Ascunce Doménech" Camagüey.

^{II} Especialista de II Grado en Anestesiología y Reanimación. Profesor Auxiliar. Hospital Universitario "Manuel Ascunce Doménech" Camagüey.

^{III} Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Residente de Anestesiología y Reanimación. Máster en Urgencias Médicas. Hospital Universitario "Manuel Ascunce Doménech" Camagüey.

^{IV} Residente de Anestesiología y Reanimación. Hospital Universitario "Manuel Ascunce Doménech" Camagüey.

^V Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Residente de Anestesiología y Reanimación.

RESUMEN

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 o neurofibromatosis de Von Recklinghausen es el trastorno neurocutáneo más frecuente, presentándose aproximadamente en 1 de cada 3 000 personas. Es un síndrome genético que se transmite de manera autosómica dominante. Los criterios para el diagnóstico clínico se establecieron desde 1988, a partir de dos o más manchas color café con leche de más de cinco milímetros de diámetro en individuos pospuberales; dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibromas plexiforme; pecas axilares o en región inguinal; glioma óptico; dos o más nódulos de Lisch; lesiones óseas tales como displasia de esfenoides o afinamiento de la corteza de los huesos largos, con o sin pseudoartrosis; así como un familiar de primer grado de consanguinidad con el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1.

Objetivo: Presentar la conducta perioperatoria de los pacientes portadores de neurofibromatosis tipo 1.

Caso clínico: IRA masculino, blanco de 71 años con antecedentes patológicos de

neurofibromatosis tipo 1 diagnosticada desde los 15 años, insuficiencia cardíaca izquierda, hipertensión arterial y fibrilación auricular crónica con respuesta ventricular normal. Se diagnostica neurofibroma lumbar, se realizó exéresis total de la lesión.

Conclusiones: resulta un desafío para el anestesiólogo la conducción peri anestésica del paciente con enfermedad de Von Recklinghausen

Palabras clave: Neurofibromatosis tipo 1, anestesia, complicaciones perioperatorias.

ABSTRACT

Introduction: The type 1 neurofibromatosis or Von Recklinghausen's neurofibromatosis is the more frequent neurocutaneous disorder, present in approximately 1 of each 3 000 persons. It is a genetic syndrome with an autosomal dominant way of transmission. Criteria for the clinical diagnosis were made in 1988, from two or more spots of white coffee color larger than 5 millimeters diameter in postpubertal subjects, two or more neurofibroma of any type or a plexiform neurofibroma, axillary freckles or in the inguinal region, optical glioma; two or more Lisch's nodules, bone lesions such as sphenoid dysplasia or a thin cortex of large bones with or without pseudoarthrosis, as well as a first grade relative blood relation diagnosed with type 1 neurofibromatosis.

Objective: To present the operative behavior of patients presenting with type 1 neurofibromatosis.

Clinical case: IRA white male patient aged 71 with a pathologic history of type 1 neurofibromatosis diagnosed from 15 years old with a left heart insufficiency, high blood pressure and chronic auricular fibrillation with a normal ventricular response. Diagnosis of lumbar neurofibroma was made carrying out a total exeresis of the lesion.

Conclusions: The peri-anesthetic conduction of patient diagnosed with Von Recklinghausen's disease is a challenge for the anesthesiologist.

Key words: Type 1 neurofibromatosis, anesthesia, perioperative complications.

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo I o neurofibromatosis de Von Reckinhausen es un síndrome genético. El gen mutado se transmite como herencia autosómica dominante con penetrancia completa y expresividad variable y se corresponde alrededor de la mitad de los pacientes como índice a nuevas mutaciones.^{1,2}

El gen de la neurofibromatosis 1 se localiza en 17q11.2, su producto es denominado neurofibromina.³

Es el trastorno neurocutáneo más frecuente, observándose aproximadamente en 1 de cada 3 000 personas, aunque su incidencia es difícil de determinar, tanto por su elevada prevalencia como por la gran variabilidad del cuadro clínico, por lo que se estableció desde 1988 los criterios para el diagnóstico clínico: a partir de dos o más manchas color café con leche de más de cinco milímetros en individuos

pospuberales, dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme, pecas axilares o en región inguinal, glioma óptico, dos o más nódulos de Lisch, lesiones óseas tales como displasia de esfenoides o afinamiento de la corteza de los huesos largos, con o sin pseudoartrosis, así como un familiar de primer grado de consanguinidad con el diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1.^{4,5}

Caso Clínico

Motivo de ingreso: Lesiones en piel

IRA masculino, blanco de 71 años con antecedentes patológicos de neurofibromatosis tipo 1 diagnosticado desde los 15 años, insuficiencia cardíaca izquierda compensada hace diez años con tratamiento a expensas de espirolactona de 25 mgs cada 12 horas, hipertensión arterial con tratamiento hace 15 años y fibrilación auricular crónica con respuesta ventricular normal tratada con digoxina media tableta de 0,25 mg cada 12 horas. Refiere que hace un mes comenzó con dolor en región lumbar, escozor y aumento de volumen de una de las lesiones cutáneas en región lumbar con secreción purulenta.

Examen dermatológico: Múltiples lesiones propias de la neurofibromatosis tipo 1 extendidas por toda la superficie corporal. Lesión lumbar de base ancha móvil, exofítica de aproximadamente doce por quince centímetros de diámetro, irregular, bordes eritematosos, en cuya superficie se observa zona ulcerada con abundantes secreciones purulentas y sanguinolentas.

Examen oftalmológico: Se aprecian nódulos de Lisch en ambos ojos en periferia del iris en horas tres, cuatro, seis y siete.

Fondo de ojo: Opacidad lenticular bilateral más en ojo derecho, por lo que es difícil de visualizar polo posterior. Ojo izquierdo: papila definida con excavación en límites normales.

Rayos X de tórax vista postero-anterior: se visualizan múltiples imágenes nodulares. Cardiomegalia global. Adenomatosis de la aorta.

Electrocardiograma: fibrilación auricular con respuesta ventricular normal.

Ultrasonido de partes blandas: ecogenicidad irregular de 72 x 73 mms en la línea media de la región lumbar de partes blandas que impresiona que no interesa tejido muscular.

Ultrasonido abdominal: hígado con aumento de la ecogenicidad de los vasos portales, que no rebasa el reborde costal, vesícula de paredes finas sin litiasis páncreas y bazo normales, ambos riñones de forma, tamaño y relación seno parénquima normales sin ectasia no litiasis.

Resonancia Magnética Columna Lumbar T1, T2 coronal, mixto sagital y coronal: Se observan cambios degenerativos de la columna lumbar con formación de osteofitos anteriores. Cambios de intensidad de señal de los discos intervertebrales lumbares y dorsales. A nivel de partes blandas, región posterior se observan varias imágenes nodulares, la mayor heterogénea de cien por noventa y dos milímetros que se comporta hiperintensa en T2 e hipointensa en T1 con el aspecto de tumores de neurofibromatosis.

Citología Aspirativa por Aguja Fina de lesión tumoral: Schawnoma benigno

Una vez en la sala de preoperatorio se procedió a la canalización de dos venas periféricas con cánulas plásticas calibre dieciocho. La medicación preanestésica consistió en midazolam a dosis de 0,1 miligramos por kilogramos de peso por dosis más difenhidramina 5 mg/kg, vía endovenosa.

En el quirófano, fue necesario colocarlo en decúbito lateral. Se realizó anestesia general orotraqueal. Se preoxigenó de forma habitual. Inducción con midazolam 0,2 mg/kg de peso, atracurio a dosis de cebado (10 % de la dosis de intubación), 0,1 mg/kg, fentanilo 5 µg/kg. Posteriormente se administró la dosis restante del relajante muscular y se mantuvo la preoxigenación por tres minutos y 90 segundos. Antes de la intubación de la tráquea se administró lidocaína al 2 % (2 mg/kg) para inhibir la respuesta refleja a la laringoscopia. Se realizó intubación con laringoscopio de Macintosh y se colocó tubo de 8.0 milímetros con manguito (Fig. 1).



Figura 1. Intubación orotraqueal en posición no convencional.

Se corroboró la correcta colocación por inspección y auscultación de epigastrio y ambos campos pulmonares a través de bolsa autoinsuflable. Se fijó y acopló al ventilador Dräger Fabius con un volumen corriente de 8 mL/kg, frecuencia respiratoria de 10 resp/min. Durante el mantenimiento se utilizó mezcla oxígeno-óxido nitroso con una fracción inspirada de oxígeno (FiO₂) de 0.50. La analgesia se realizó con fentanilo a 2,5 5 µg/kg, así como atracurio a 0,5 mg/kg (Fig. 2).

La monitorización básica fue a expensas de electrocardiograma derivación II, saturación de oxígeno de la hemoglobina, frecuencia cardíaca, presión arterial no invasiva, frecuencia respiratoria, volumen corriente, volumen minuto, tiempo inspiratorio, relación inspiración/ espiración y presiones intrapulmonares.

Intraoperatorio: Se repusieron pérdidas hemáticas con cristaloides, cloruro de sodio al 0,9 %. Se registraron signos vitales en rango de normalidad.



Figura 2. Se corroboró ventilación por auscultación.

Se realizó exéresis total de la lesión con tiempo quirúrgico de 45 min, tiempo anestésico 50 min. Al finalizar la intervención quirúrgica no existieron signos clínicos de recuperación espontánea. Se trasladó a la Sala de Cuidados Postoperatorios en ventilación controlada. Se acopló a un ventilador manométrico tipo Mark 8 hasta su recuperación. Se aplicó escala de Alderete e índice de Tobin. Fue extubado sin complicaciones.

DISCUSIÓN

La unidad motora está constituida por una neurona del asta anterior, su axón eferente y todas las fibras musculares inervadas por dicho axón. Los trastornos de la unidad motora se clasifican en función del segmento principalmente afectado por lo que la lesión directa de la vaina de mielina por afectación de las células de Schwann o del cuerpo neuronal da lugar a una desmielinización, con el consecuente enlentecimiento de la velocidad de conducción. Cada célula de Schwann mantiene la vaina de mielina a lo largo de un segmento de la fibra nerviosa, por lo que la lesión selectiva de células de Schwann produce una desmielinización segmentaria. Los neurofibromas están formados por células de Schwann y fibroblastos neurales.^{6,7}

Las manifestaciones clínicas de la neurofibromatosis 1 es un aspecto de interés a tener en cuenta para la elección del método anestésico.

Sistema nervioso central: Epilepsia, retraso mental, enfermedad vascular cerebral, neoplasias como gliomas ópticos, neurofibromas, meduloblastomas, meningiomas, ependimomas, hamartomas. (9)

Anormalidades del esqueleto: Macrocefalia, displasia de alas de esfenoides, asimetría craneal, alteraciones del foramen magno, erosiones y/o ampliación de los orificios de nervios craneales, ensanchamiento de la silla turca, defecto de la sutura lamboidea, crecimiento orbital, asimetría y/o hipertrofia o atrofia de huesos faciales. (10)

Tejidos blandos de la cara: Neurofibromas plexiformes y cutáneos en la segunda o tercera división del nervio trigémino, neurofibroma cutáneo o subcutáneo de la cara, cuero cabelludo o pabellón auricular. (11)

Ojo/órbita: Glioma del quiasma óptico con o sin afección visual, hemartomas del iris, exoftalmos (ausencia del hueso esfenoidal con herniación del lóbulo temporal), neurofibroma del párpado. (12)

Nariz/senos paranasales: Obstrucción nasal o rinorrea, neurofibroma del seno maxilar o etmoidal, neurofibroma del espacio pterigomaxilar, síntomas causados por crecimiento de neurofibromas orbitarios. (13)

Cavidad oral: Neurofibromas labiales, gingivales, mucosa oral, lengua, piso de la boca, neurofibroma del nervio dental inferior, macroglosia, disartria o disfagia causada por los anteriores, pérdida de dientes causada por neurofibroma gingival, rinolalia abierta. (14)

Otoneurológicas: Neurofibroma del pabellón o del conducto auditivo externo, neurofibroma del nervio facial o meningioma, fijación estapedial por tumor, neurofibroma del oído medio. Hipoacusia conductiva causada por los hallazgos anteriores. (15)

Cuello y laringe: Neurofibromas plexiformes y cutáneos o neurilemoma de los nervios craneales IX-XII, plexo simpático (síndrome de Horner), crecimiento tiroideo benigno, carcinoma medular del tiroides, neurofibroma del pliegue ariepiglótico, aritenoides, nervios laringeos, disfagia, disfonía o estridor secundario a los hallazgos anteriores. (16)

Algunos autores,^{17,18} han publicado que el bloqueo subaracnoideo y epidural es considerado como una contraindicación debido a que los neurofibromas pudieran comprometer las raíces nerviosas o la medula espinal. Estos pueden observarse a lo largo del trayecto subcutáneo de los nervios periféricos. Los neurofibromas pueden afectar a las raíces espinales y crecen de forma característica a través de los agujeros de conjunción formando una masa intra y extraespinal los llamados tumores en pesas. El componente intraespinal puede comprimir la médula. Los neuromas plexiformes pueden afectar a los nervios periféricos y producir déficit distal a la lesión; por lo que las técnicas regionales deben ser usadas en aquellas circunstancias en que los neurofibromas han sido descartados en esta área por la clínica, tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear; sin obviar las manifestaciones diversas de esta enfermedad que resultan en contraindicaciones de métodos regionales

En cuanto a la anestesia plexal los tumores pueden confluir en la región de los plexos braquial, sacros y producir neuromas plexiformes que pueden evolucionar hacia la malignidad.^{19,20}

Teniendo en cuenta lo antes planteado, se decidió el método general endotraqueal con el consentimiento riesgo/beneficio de la intervención propuesta a partir del uso de relajantes musculares no despolarizantes en un paciente con lesión selectiva de células de Schwann lo que produce una desmielinización segmentaria lo que podría ser causa de retardo al despertar. Este proceder no está exento de complicaciones, no sólo en el abordaje de la vía aérea, sino en el resto de los signos y síntomas propios de la neurofibromatosis.

Se concluye que resulta un desafío para el anestesiólogo la conducción peri anestésica del paciente con enfermedad de Von Recklinghausen.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Zencirci B. Safe performance of spinal anesthesia in a critical patient with neurofibromatosis, pectus carinatum, and temporomandibular joint dysfunction: A case report. *Patient Saf Surg* 2010;4(1):7.
2. Millonig G, Giesel FL, Reimann FM, Topalidis T, Seitz HK, Mueller S. Gastrointestinal stromal tumor in a patient with undiagnosed neurofibromatosis type I: an uncommon cause of extrahepatic cholestasis. *Z Gastroenterol* 2010;48(4):479-81.
3. George JL, Marchal JC. [Orbital tumors in children: clinical examination, imaging, specific progression]. *Neurochirurgie* 2010;56(2-3):244-8.
4. Orhan E, Erol S, Deren O, Sevin A, Ekici O, Erdogan B. Idiopathic bilateral central giant cell reparative granuloma of jaws: a case report and literature review. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 2010;74(5):547-52.
5. Widimsky J, Zelinka T, Petrak O, Strauch B, Rosa J, Michalsky M, et al. [Pheochromocytoma: diagnosis and treatment]. *Cas Lek Cesk.* 2009;148(8):365-9.
6. Mason KP, Zgleszewski S, Forman RE, Stark C, DiNardo JA. An exaggerated hypertensive response to glycopyrrolate therapy for bradycardia associated with high-dose dexmedetomidine. *Anesth Analg.* 2009;108(3):906-8.
7. Ramina R, Mattei TA, Soria MG, da Silva EB, Jr., Leal AG, Neto MC, et al. Surgical management of trigeminal schwannomas. *Neurosurg Focus* 2008;25(6):6
8. Meningaud JP, Paraskevas A, Ingallina F, Bouhana E, Lantieri L. Face transplant graft procurement: a preclinical and clinical study. *Plast Reconstr Surg* 2008;122(5):1383-9.
9. Ganesh S, Gupta A, Sharma M, Bhuttan S. A case of neurofibromatosis 1 presenting with optic pathway glioma with an early onset and an aggressive course. *Indian J Ophthalmol* 2008;56(2):161-2.
10. Edler A. Special anesthetic considerations for stereotactic radiosurgery in children. *J Clin Anesth* 2007;19(8):616-8.
11. Kapur S, Kumar S, Eagland K. Anesthetic management of a parturient with neurofibromatosis 1 and Charcot-Marie-Tooth disease. *J Clin Anesth* 2007; 19(5):405-6.
12. Conlon NP, Redmond KC, Celi LA. Spontaneous hemothorax in a patient with neurofibromatosis type 1 and undiagnosed pheochromocytoma. *Ann Thorac Surg* 2007;84(3):1021-3.
13. Winter R, Strassburger U, Li L, Dornheim U, Gottschalk A. [Microvascular bone transplantation in a child. Pain therapy with combined nerve blocks]. *Anaesthesist* 2007;56(9):886-9.
14. Schuler A, Coupland SE, Krause L, Bornfeld N. [Malignant and non-malignant uveitis-masquerade syndromes in childhood]. *Klin Monbl Augenheilkd* 2007;224(6):477-82.

15. Widimsky J, Zelinka T, Petrak O, Strauch B, Safarik L, Kasalicky M, et al. Diagnostic and therapeutic procedures in pheochromocytoma: current trends. *Vnitr Lek* 2007;53(4):428-33.
16. Radeschi G, Boris EF, Sega P, Odetto L, Venturino S. Utilization of recombinant activated factor VII in a case of spontaneous massive haemothorax in a patient with Von Recklinghausen's disease. *Minerva Anesthesiol* 2007;73(4):241-4.
17. Hilton G, Andrzejowski JC. Prolonged propofol infusions in pregnant neurosurgical patients. *J Neurosurg Anesthesiol* 2007;19(1):67-8.
18. Widimsky J. Recent advances in the diagnosis and treatment of pheochromocytoma. *Kidney Blood Press Res* 2006;29(5):321-6.
19. Nagata S. A systematic multiple stage surgical approach for attainment of satisfactory and favourable surgical results in an extremely severe von Recklinghausen's disease, elephantiasis neurofibromatosa. *J Plast Reconstr Aesthet Surg* 2006;59(6):662-74.
20. Baujat B, Krastinova-Lolov D, Blumen M, Baglin AC, Coquille F, Chabolle F. Radiofrequency in the treatment of craniofacial plexiform neurofibromatosis: a pilot study. *Plast Reconstr Surg* 2006;117(4):1261-8.

Recibido: 7 de febrero de 2011.

Modificado: 12 de marzo de 2011.

Aprobado: 29 de abril de 2011.

Dr. *Jaime Lopez Rivero*. Hospital Universitario "Manuel Ascunce Doménech", Camagüey. E-mail: paneque@finlay.cmw.sld.cu