

## Defecto óseo de la bóveda craneal, de carácter familiar, en la neurofibromatosis

Por los D<sup>cs</sup> :

OTTO HERNÁNDEZ-COSSÍO,\* ESPERANZA BARROSO GARCÍA\*\*  
Y ANTONIO DIEZ BETANCOURT\*\*\*

Hernández-Cossío, O. Defecto óseo de la bóveda craneal, de carácter familiar, en la neurofibromatosis. Rev. Cub. Ped. 45: 2, 1973.

Se describen dos casos de neurofibromatosis, madre e hija, quienes presentan defecto óseo de la bóveda craneal asociado a otras alteraciones de las estructuras óseas. Se hace una revisión de las principales alteraciones óseas craneales hasta ahora reportadas, explicándose el aumento en la incidencia de éstas, por una mejor y más completa encuesta radiológica en los casos.

La neurofibromatosis es una displasia de los tejidos meso y ectodérmicos de carácter congénito y hereditario, cuyas manifestaciones cutáneas<sup>3</sup> y nerviosas, tanto centrales<sup>13,20</sup> como periféricas,<sup>2</sup> son bien conocidas desde la descripción de *von Recklinghausen* en 1882;<sup>19</sup> las alteraciones óseas asociadas (de tipo proteiforme) son evidencia de la displasia mesodérmica, pudiendo coexistir zonas de hipoplasia con otras de hiperplasia ósea en un mismo paciente.

Enumerando la patología ósea más frecuente en esta entidad, podemos citar: cifoescoliosis, t-aornos del crecimiento óseo,<sup>6</sup> pseudoartrosis, lesiones quísticas óseas,<sup>5</sup> defectos óseos erosivos,<sup>23</sup> hiperostosis de los huesos de la cara,<sup>17</sup> aumento de la concavidad posterior de los cuerpos vertebrales conocido como "festón" o "scalloping",<sup>15</sup> el cual puede estar en relación con una

meningocele anterior o lateral,<sup>16</sup> defectos de la pared orbitaria,<sup>14</sup> y más recientemente han sido reportados defectos del hueso occipital o parietal,<sup>12,22</sup> siendo esto último el motivo de nuestro trabajo en que describimos dos casos, portadores de este raro defecto, con la característica de tratarse de madre e hija.

### PRESENTACION DE LOS CASOS

Y.T.M., de la raza blanca, sexo femenino, de 3 años de edad, quien fue llevada a consulta por crisis convulsivas, refiriendo la madre que desde el nacimiento le observaron ptosis palpebral derecha con aumento de volumen en la región frontotemporal derecha y manchas "café con leche" en piel que iban aumentando a medida que crecía la niña. A los 7 meses advirtió la ausencia de hueso en el vértex, y al año de edad, presentó crisis convulsiva tónico-clónica que comenzó por un hemisferio, generalizándose secundariamente, acompañada de inconsciencia de unos 20 minutos de duración, habiéndose repetido estas crisis en tres ocasiones hasta la fecha.

El embarazo, parto y desarrollo psicomotor de la niña fueron normales, encontrándose en sus antecedentes que la madre presenta una neurofibromatosis y que la abuela de la madre también presentaba manchas cutáneas color "café con leche". No hay antecedentes de consanguinidad.

\* Residente de 3er. año de Neurología, Instituto de Neurología y Neurocirugía, 29 y D, Habana 4.

\*\* Especialista de 1er. grado en Radiología, Instituto de Neurología y Neurocirugía.

\*\*\* Profesor de Pediatría, Hospital Infantil "A. A. Abalí", Habana.



Fig. 1.—Y. T. M. Se observa la asimetría facial con ptosis palpebral derecha.

Al examen encontramos en piel manchas color "café con leche" diseminadas por tórax, abdomen y miembros inferiores; el perímetro cefálico era de 52.5 cm, palpándose en región occipitoparietal, hacia la línea media, un defecto óseo de  $5 \times 6.5$  cm, con sensación de acolchonamiento como en los neuromas plexiformes; la facies era asimétrica por abombamiento de la región frontotemporal derecha con agrandamiento y asimetría de la órbita derecha (Fig. 1), estando aumentada a la derecha la distancia entre el contorno superior del globo ocular y el reborde orbitario superior; no encontramos desviaciones de la columna vertebral, y las longitudes de los miembros homólogos fueron iguales; había Babinski y Gordon derechos, apreciándose al examen de los pares craneales un fondo de ojo normal con agudeza visual conservada y ptosis palpebral derecha moderada, no encontrando otra alteración en el resto del examen.

Los resultados de los exámenes de laboratorio realizados, estaban dentro de límites normales, así como el electroencefalograma y la presión y citoquímico del líquido cefalorraquídeo. Se hicieron estudios radiológicos simples, donde se pudo observar en la vista frontal de cráneo: discreta desproporción craneofacial con asimetría de la bóveda que se

hace prominente en región temporal derecha, hay un extenso defecto óseo de la bóveda en línea media (Fig. 2) con aumento de las partes blandas vecinas al mismo, en relación con la tumoración plexiforme palpable en el examen clínico; también se apreció discreto aumento de la cavidad orbitaria derecha con elevación del ala menor del esfenoides y depresión del contorno superior del seno maxilar derecho (Fig. 3). En la vista lateral se distingue una asimetría de las alas mayores del esfenoides, apareciendo la del lado derecho extraordinariamente aumentada en relación con la izquierda, aunque conservando sus contornos sin alteraciones, la silla turca tiene forma de omega (Fig. 4). El defecto óseo abarca la porción posterior del parietal desde el vértex, y alcanza y pasa la sutura lambdoidea tomando también el occipital. No hay esclerosis de los mastoides. En huesos largos no se observaron alteraciones, y en columna está ensanchado el canal a nivel de L1-L2 con afinamiento de los pedículos derechos y defecto del contorno posterior de L1 en forma de "festón".

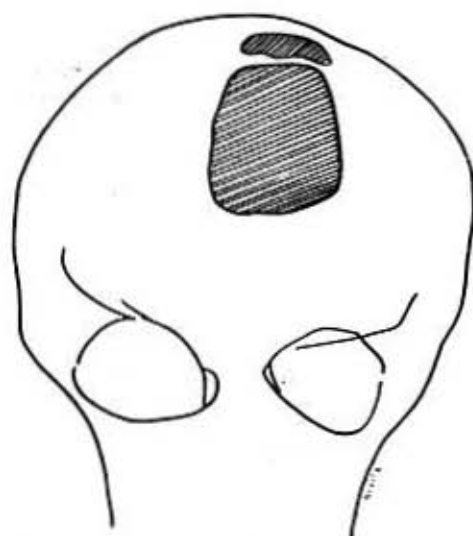
Este caso fue diagnosticado como portador de una facomatosis del tipo de la neurofibromatosis.

M.A.M.A., de la raza blanca, sexo femenino, de 23 años de edad, a quien desde los 7 meses de edad le notaron una "tumoración" en región occipital derecha, pequeña y no dolorosa; y otra de iguales características en cuello, por lo que se le realizó biopsia, la que resultó positiva de neurofibromatosis. A los 5 años, presentó una crisis convulsiva generalizada, tónico-clónica, de unos 10 minutos de duración que no se volvió a repetir. A los 9 años observan desviación de la columna vertebral que continuó aumentando lentamente. Tiene una hija de 3 años con neurofibromatosis (caso anterior) y un hijo de 2 años sano.

Actualmente al examen, presenta manchas color "café con leche" diseminadas por todo el cuerpo; lesiones tumorales, verrucosas, blandas (*moluscum pendulum*), en hombro, de unos  $6 \times 10$  cm de superficie, en región occipitocervical y en la cara lateral del cuello por detrás del esternocleidomastoideo, siendo fácilmente desplazables y algo dolorosas, así como otras más pequeñas de iguales características en el lóbulo superior de la oreja y región temporoccipital, todas del lado derecho; hay asimetría facial marcada por defecto de la rama inferior del maxilar derecho (Fig.



(a)



(b)

Fig. 2.—En a) defecto óseo parietoccipal, en la vista frontal, con prominencia de la región temporal (↑), en b) esquema que muestra la figura anterior.



(a)



(b)

Fig. 3.—En a) aumento de la órbita derecha. Se observa el defecto óseo de la bóveda, en b) esquema que muestra la figura anterior.

5); en el cráneo se palpa defecto óseo en región parietoccipital derecha de unos 4.5 cm de diámetro, en relación con uno de los moluscum pendulum; en columna hay una escoliosis dorsolumbar marcada, siendo el resto del examen normal.

Se le realizaron estudios radiológicos simples, reportándose en el cráneo: extenso defecto óseo de la bóveda, que compromete el occipital del lado derecho, incluyendo la sutura lambdoidea (Fig. 6); hay asimetría en el calibre de los surcos meningeos anteriores, mayor en el lado derecho, con aumento de las partes blandas vecina al defecto óseo, en relación con la tumoración reportada al examen clínico; la mastoidea derecha, vecina al defecto, aparece esclerosada (Fig. 7). Se aprecia extenso defecto óseo que compromete toda la rama inferior del maxilar derecho, de contornos lisos con el aspecto de erosión por tumoración vecina (Fig. 8). En las radiografías de columna se encontró en la lumbar: marcada escoliosis lumbar izquierda con rotación de los cuerpos vertebrales; en la dorsal: escoliosis derecha discreta; y en la cervical: cifosis con ligera escoliosis, apreciándose la masa tumoral de partes blandas en el lado derecho y posterior del cuello.

#### COMENTARIOS

El señalamiento de cambios óseos asociados a la neurofibromatosis es relativamente reciente, ya que aunque antes se admitía una incidencia de tales cambios, en aproximadamente el 7% de los casos son neurofibromatosis, Holt<sup>11</sup> en 1948 encontró anomalías óseas en el 29% de sus pacientes, y Heard<sup>8</sup> en 1960 las halló en el 45% de sus 79 casos. La diferencia entre estas estadísticas, probablemente se deba a que modernamente se realiza un estudio radiológico más completo, dirigido a la búsqueda de alteraciones óseas.

Entre las lesiones de tipo hipoplásico del cráneo, hasta hace poco, sólo se describían las debidas a hipoplasia

o aplasia del esfenoides,<sup>1</sup> causando un exoftalmo pulsátil,<sup>24</sup> así como aislados defectos óseos generalmente en la porción petrosa del hueso temporal.<sup>7</sup> Es en 1965 que Joffe<sup>12</sup> reporta 4 casos de neurofibromatosis generalizada, los que tenían en común la presencia de un defecto óseo redondeado, oval o irregular, envolviendo una sutura lambdoidea justamente posterior a las suturas parietomastoidea y occipital, asociado a una pobreza o ausencia de neumatización de la mastoide correspondiente. En 1966 Davidson<sup>3</sup> entre 44 casos con neurofibromatosis halló 3 con un defecto craneal radiológicamente radiotransparente, de forma oval, en el sitio de la sutura lambdoidea izquierda, demostrando la autopsia de uno de esos casos un afinamiento progresivo de la bóveda, hacia el centro del defecto, sin evidencia de quiste o tumor adyacente. Rabukhina<sup>15</sup> en 1969 encuentra alteraciones radiológicas de cráneo en 9 de 20 pacientes, entre las que había defectos óseos en las paredes de la silla turca, órbitas, huesos parietales y temporales. Higashi<sup>10</sup> en el mismo año describió una niña de 5 años con deformidad hemifacial y tumor pulsátil asociado a defecto del cráneo en región temporal anterior.

Nuestros 2 casos a su vez presentan lesiones de tipo osteolítico en región parietoccipital, en el primero, y occipital derecha, en el segundo, que incluyen la sutura lambdoidea, coincidiendo en este último con esclerosis de la mastoide próxima al defecto. Esto sirve de confirmación a la teoría de que la neurofibromatosis envuelve a los tejidos neuroectodérmicos y mesodérmicos, dando lugar a las alteraciones antes referidas.

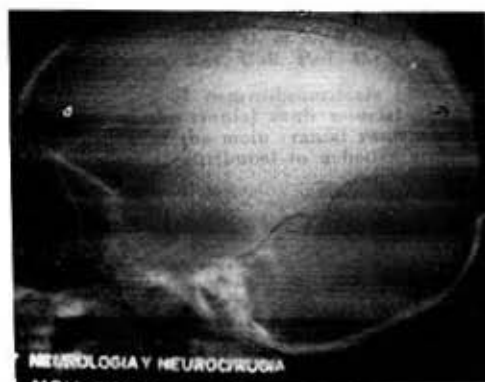
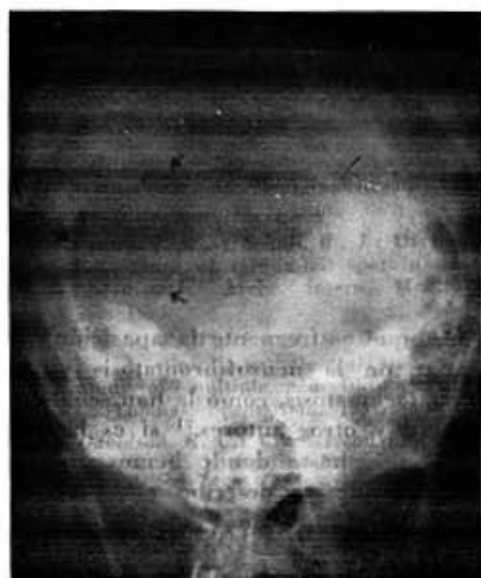


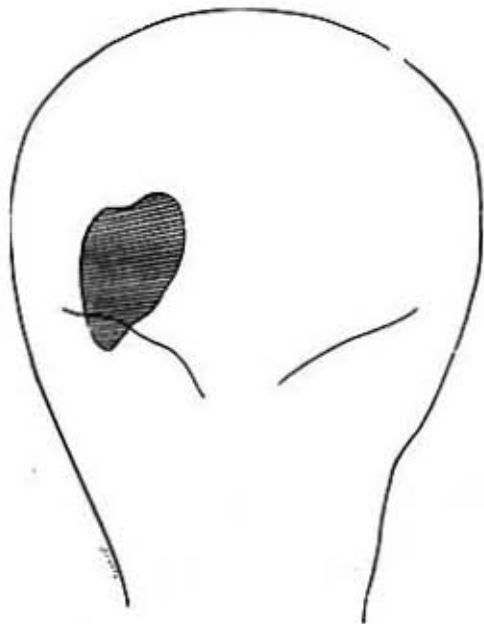
Fig. 4.—(↑) Defecto óseo parietoccipital. Ala mayor del esfenoides izquierdo normal (↑) y ala mayor derecha muy aumentada (↓).



Fig. 5.—Asimetría facial marcada, por defecto de la rama inferior del maxilar derecho.



(a)

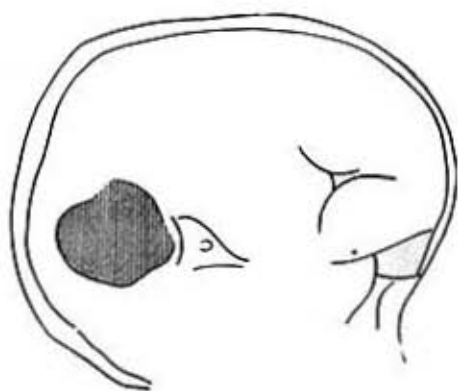


(b)

Fig. 6.—Se observa el defecto óseo occipital derecho (↓) en posición de Towne en a) y en b) esquema que muestra la figura.



(a)



(b)

Fig. 7.—a) Defecto óseo occipital en vista oblicua (↑), en b) esquema que muestra la figura.



Fig. 8.—Erosión con afinamiento de la rama derecha del maxilar inferior.

Aunque es frecuente la aparición familiar de la neurofibromatosis y de otras facomatosis, como la han señalado *Crciu*<sup>4</sup> y otros autores,<sup>21</sup> si es la primera vez, hasta donde hemos podido revisar, que se describe este defecto óseo heredado en dos generaciones, madre e hija.

## SUMMARY

*Hernández Cossío, O. et al. Bone defect of the cranial vault of a familiar character in neurofibromatosis. Rev. Cub. Ped. 45: 2, 1973.*

Two cases of neurofibromatosis affecting a mother and her daughter who show a bone defect of the cranial vault associated to other changes of the bony structures, are described. A review of the main cranial vault changes reported up to now is made, and their increased incidence is attributed to a better and wider radiological survey of cases.

## RESUME

*Hernández-Cossío, O. et al. Déficit osseux de la voûte crânienne, de caractère familial dans la neurofibromatose. Rev. Cub. Ped. 45: 2, 1973.*

On décrit deux cas de neurofibromatose, mère et fille, qui ont défaut osseux de la voûte crânienne associée à d'autres altérations des structures osseuses crâniennes jusqu'alors reportées, en expliquant l'accroissement dans l'incidence de celles-ci par une enquête radiologique plus complète des cas.

## РЕЗЮМЕ

Эрнандес-Коссио О., и др. Костный порок черепной коробки, семейного типа, при неврофиброматозе. Rev. Cub. Ped. 44: 2, 1973

Приводится описание двух случаев неврофиброматоза - у матери и ее дочери -, у которых присутствовал костный порок черепной коробки, сочетающийся с другими изменениями костных структур. Пересматриваются главные сообщения о черепно-костных изменениях, полученные до сих пор, и объясняется увеличение числа случаев тем, что в настоящее время проводится более широкое радиологическое обследование среди больных.

## BIBLIOGRAFIA

- 1.—Binet, E. F., Kieffer, S. A., Martin, S. H. y Peterson, H. O.: Orbital dysplasia in neurofibromatosis, *Radiology* 93: 829, 1969.
- 2.—Cailliau, F.: Les formes anatomiques de la maladie de Recklinghausen, *Annl. Anat. Path.* 7: 1077, 1930.
- 3.—Crowe, F. W. y Schull, W. J.: Diagnostic importance of café-au-lait spot in neurofibromatosis, *Archs. intern. Med.* 91: 758, 1953.
- 4.—Crowe, F. W., Schull, W. J. y Neel, J. V.: A clinical, pathological and genetic study of multiple neurofibromatosis, C. C. Thomas, Springfield, 1957.
- 5.—Davidson, K. C.: Cranial and intracranial lesions in neurofibromatosis, *Am. J. Roentg.* 98: 550, 1966.
- 6.—Dechaume, M.: Maladie de Recklinghausen avec tumeur royale particulière, *Paris méd.* 17: 43, 1927.
- 7.—Decker, K.: Clinical neurocardiology, McGraw-Hill, New York, 1966.
- 8.—Expósito, L.: Formas óseas de Recklinghausen, *Boln. Soc. Cub. Pediat.* 17: 266, 1945.
- 9.—Heard, G. y Payne, E. E.: Scalloping of the vertebral bodies in von Recklinghausen's disease of the nervous system, *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* 25: 345, 1962.
- 10.—Higashi, K. y Matsuki, K.: An unusual case Von Recklinghausen's disease with facial deformity, aplasia of the skull and of the internal carotid artery, *Clin. Neurol. Tokyo* 9: 248, 1969.
- 11.—Holt, J. F. y Wright, E. M.: The radiologic features of neurofibromatosis, *Radiology* 51: 674, 1948.
- 12.—Joffe, N.: Calvarial bone defects involving the lambdoid suture and neurofibromatosis, *Br. J. Radiol.* 38: 23, 1965.
- 13.—Kramer, W.: Lesions of the central nervous system in multiple neurofibromatosis, *Folia psychiat. Neurol. neurochir. neerl.* 74: 349, 1971.
- 14.—Langmaid, E. y Daws, A.: Pulsating exophthalmos in von Recklinghausen's disease, *J. Neurol. Neurosurg. Psychiat.* 21: 42, 1958.
- 15.—Hernández-Cossío, O. y Barroso, E.: El signo del "festón" o "scalloping" vertebral en la neurofibromatosis, *Rev. Cub. Méd. (en prensa)*.

- 16.—*Hernández-Cossío, O., Barroso, E. y Foyaca, H.*: Meningocele cervical anterolateral, *Rev. Cub. Cirug.* (en prensa).
- 17.—*Puech, A.*: Les manifestations osseuses dans la neurofibromatose, *Paris méd.* 15: 502, 1925.
- 18.—*Rabukhina, N. A.*: Changes in the cranial bones in some forms of neurofibromatosis, *Vest. Rentg. Radiol.* 44: 38, 1969.
- 19.—*Recklinghausen, F. von*: Über die multiplen fibrome der haut und ihre beziehung zu den multiplen neuromen, *Festschrift für Rudolf Virchow, Hirschwald, Berlin, 1882* (citado por Crowe).
- 20.—*Rosman, N. P. y Pearce, J.*: The brain in multiple neurofibromatosis (von Recklinghausen's disease): A suggested neuropathological basis for the associated mental defect, *Brain* 90: 829, 1967.
- 21.—*Ruppe, C.*: A propos de quelques types de sclérose osseuse, *Annls. Anat. path.* 5: 41, 1928.
- 22.—*Seaman, W. B. y Furlow, L. T.*: Anomalies of the bony orbit, *Am. J. Roentg.* 71: 51, 1954.
- 23.—*Valle, R.*: Neurofibromatosis, *Rev. clin. esp.* 60: 181, 1956.
- 24.—*Zieper, I y Richardson, R. L.*: Hemispherical aplasia associated with pulsating exophthalmos, *J. Am. méd. Ass.* 185: 730, 1963.