

HOSPITAL MATERNO INFANTIL DE SANTA CLARA
VILLA CLARA
SERVICIO DE NEONATOLOGIA

Neurofibromatosis en la etapa neonatal. Presentación de un caso

Por los Dres.:

CLARA FRANCISCA ALMENARES ALARCON*, GUILLERMO LEGARDE AMPUDIA**,
ANA ROJAS GUZMAN***, RAFAEL TORRENS DE LA NUEZ****
y JUAN ENTENZA SURI*****

Almenares Alarcón, C. F. y otros. *Neurofibromatosis en la etapa neonatal. Presentación de un caso.* Rev Cub Ped 55: 2, 1983.

Se presenta el caso de una paciente recién nacida, con diagnósticos de neurofibromatosis de Recklinghausen, donde llama la atención las localizaciones óseas del tipo osteolítico. Fue ingresada en el servicio de neonatología del hospital materno infantil de Santa Clara, donde fue estudiada y tratada. Se hace énfasis en los pocos casos informados con este tipo de lesiones óseas en la neurofibromatosis y lo poco frecuente de su presencia a esta edad. Se analiza el cuadro clínico y se comentan los exámenes complementarios, especialmente los rayos X.

INTRODUCCION

La neurofibromatosis o enfermedad de Recklinghausen es una enfermedad que corresponde al grupo de las facomatosis.^{1,2} Se caracteriza por la existencia de manchas de color café con leche netamente delimitadas;¹⁻⁴ neurofibromas cutáneos y subcutáneos a menudo pediculados; a lo largo de los nervios y raíces correspondientes y además por osteítis fibrosa quística diseminada. Estas manifestaciones con frecuencia son inaparentes al nacer.

Se ha descrito al quiste subperióstico⁵ como una localización frecuente de la neurofibromatosis; sin embargo, son muy pocos los casos que apa-

* Especialista de I grado en pediatría.

** Especialista de I grado en neonatología. Jefe del servicio de neonatología del hospital materno infantil de Santa Clara.

*** Especialista de I grado en radiología. Jefa del servicio de radiología del hospital materno infantil de Santa Clara.

**** Especialista de I grado en anatomía patológica. Jefe del servicio de anatomía patológica del hospital infantil "José Luis Miranda".

***** Especialista de I grado en ortopedia y traumatología. Jefe del servicio de ortopedia del hospital clínicoquirúrgico de Santa Clara.

recen informados. Así, la literatura ha notificado solamente los siguientes casos: según relatan *Shashikant San y colaboradores*,⁵ en 1924. *Brooks y Lehman* describieron un quiste cortical neurofibromatoso en la tibia izquierda de un niño de 12 años y el de la clavícula derecha de una joven de 22 años. En 1930 *Weber* describió un caso de neurofibromatosis periosteal de las tres cuartas partes superiores de la tibia con aumento de 1,3 cm de su longitud. En 1948 *Holt y Wright* describieron un quiste cortical en la porción distal de la tibia de un hombre de 43 años con neurofibromatosis. En el año 1950 uno de los 46 casos de neurofibromatosis descritos por *Mc Carrol* tuvo un quiste cortical en la mitad del radio izquierdo. En el año 1953 *Hensley* informó el desarrollo rápido de un quiste subperióstico en la parte distal de la tibia de un muchacho de 13 años. *Hunt y Pugh* informaron 220 casos de neurofibromatosis y ninguno presentó quistes óseos. En el año 1971 *Shashikant San y colaboradores* (pennsylvania) publicaron un caso en un niño de 6 1/2 años con un quiste subcortical neurofibromatoso en la tibia izquierda. Los autores hacen énfasis en lo poco frecuente de estas manifestaciones.

En los casos publicados el paciente que menos edad tuvo fue 6 1/2 años y la lesión quística encontrada fue única. Todo lo anteriormente expuesto nos motivó a la presentación de este caso de un recién nacido que tenía una neurofibromatosis con localizaciones óseas múltiples (lesiones osteolíticas) diseminadas en diversos huesos del esqueleto.

Presentación del caso

HC No. 142088.

Fecha de nacimiento: 11-8-80 a las 12 y 20 pm.

Hija de la señora: Z. M. G., de 27 años de edad.

Serología: no reactiva.

Grupo: 0 positivo.

Ocupación: S/C.

Escolaridad: 7mo. grado.

Estado civil: Acompañada.

10 controles prenatales en el policlínico de Malezas.

Antecedentes patológicos familiares: sin importancia.

Esposo: sano y saludable.

Tiene otro hijo de 6 años, saludable.

Antecedentes obstétricos: 2 embarazos.

1 cesárea anterior.

No refiere abortos.

A las 39,1 semanas de gestación se produce el nacimiento de un recién nacido del sexo femenino con apgar de 9 y 9, peso de 2 655 g. Talla 48 cm.

C. C. de 34 cm CT de 32 cm y CA de 32 cm.

El examen físico arrojó los siguientes datos:

Tumoración de diámetro aproximado de 5 cm (figura 1) de consistencia dura, no dolorosa a la palpación, sin signos de inflamación; localizada en el tercio superior e interno del muslo derecho.

Se encuentran otras tumoraciones (figura 2): una en el 5to. arco costal derecho, otra en el tercio superior e inferior de ambas tibias, otra en rama ascendente derecha del maxilar inferior y otra en la cresta ilíaca izquierda.



Figura 1

Tumoración de diámetro apropiado de 5 cm, de consistencia dura, no dolorosa a la palpación, situada en el tercio superior e interno del muslo derecho.



Figura 2

Tumoración situada en el quinto arco costal derecho.

Estas tumoraciones descritas tenían un diámetro aproximado de 1,5 cm, no dolorosa a la palpación, de consistencia dura, pero que no forman parte del hueso subyacente. El resto de examen físico fue normal.

Complementarios

1. Hemograma: Hb: 17,1
Htco: 54
Leucocitos: 22 600
Segmentados: 33
Linfocitos: 59
2. Eritrosedimentación: 1 mm
3. Coagulograma: Conteo de plaquetas: 420 000
Coagulación: 4
Sangramiento: 1
Coágulo retráctil
Tiempo de protombina: Control 15, paciente 24.
4. Grupo: 0 positivo
5. Glicemia: 74
6. Proteínas totales: 5,6
7. Sodio: 130
8. Potasio: 5,5
9. Calcio: 11,5
10. Magnesio: 2,3 mEq
11. Fósforo: 5 mg
12. Serología: no reactiva.

Rayos X

1. Defecto óseo que destruye la cortical a nivel de ambas metáfisis de las tibias (figura 3).
2. Insuflación del cuarto y quinto arco costales posteriores del hemitórax derecho.
3. Lesión osteolítica a nivel de la rama ascendente derecha del maxilar inferior.
4. Lesiones osteolíticas a nivel del tercio superior de la tibia que respeta la cortical; así como en el tercio inferior del mismo hueso que destruye la cortical (figura 4).

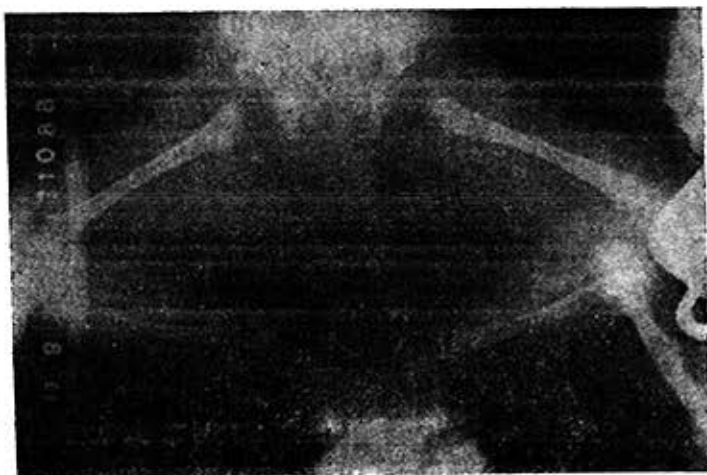


Figura 3

Defecto óseo que destruye la cortical a nivel de ambas metáfisis de las tibias.

Informe de anatomía patológica

Tumoración bien delimitada, no encapsulada, formada por fibras con cierta tendencia a formar espirales y remolinos característicos de los neurofibromas. En el ángulo superior derecho se observa la zona de separación del tejido vecino (figura 5).



Figura 4

Lesiones osteolíticas a nivel del tercio superior de la tibia que respeta la cortical, así como en el tercio inferior del mismo hueso que destruye la cortical.

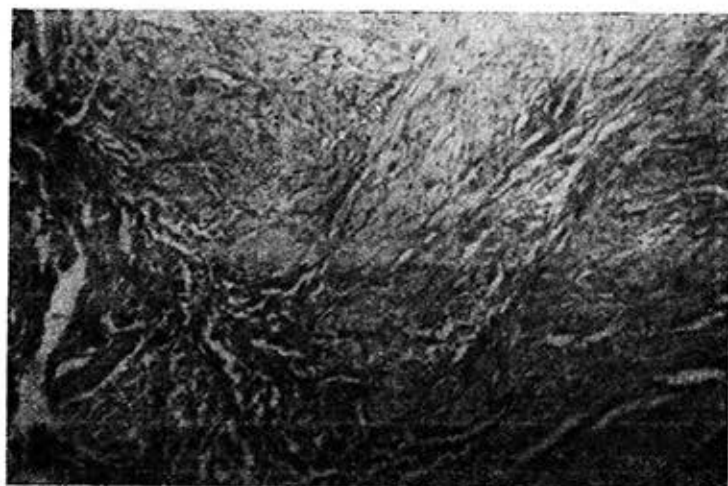


Figura 5

Tumoración bien delimitada no encapsulada, formada por fibras con cierta tendencia a formar espirales y remolinos característicos de los neurofibromas. En el ángulo superior derecho se observa la zona de separación del tejido vecino.

COMENTARIOS

La neurofibromatosis es una enfermedad relativamente frecuente^{1,6} un caso por cada 3 000 nacimientos aproximadamente: sin diferencias étnicas, ni edad, ni sexo; se hereda con tendencia autosómica dominante^{1,6,7} con penetrancia alta (rara vez omite generaciones), del 50% al 79% de los casos parecen depender de mutaciones nuevas y la gravedad y sitio de las lesiones pueden variar según la familia. Sin embargo, en el paciente que nos ocupa no encontramos antecedentes de la enfermedad en otros miembros de la familia; a pesar de que personalmente nos interesamos en conocer la mayor parte de sus integrantes.

La causa y patogenia de la enfermedad son desconocidas.

Se caracteriza por la presencia de:

- a) Manchas de color café con leche netamente delimitadas;^{1,3,6,8} planas de tamaño 1,5 cm de diámetro en número de 5 ó 6 en más del 90% del los casos. Suelen existir al nacer, pero también pueden hacer su aparición en épocas posteriores de la vida; pueden aumentar en número y diámetro con la edad. En nuestro caso no se encontraron estas manchas, suponemos que sería porque correspondía a la etapa neonatal.
- b) Neurofibromas pequeños, múltiples y subcutáneos que asientan sobre todo a nivel del tronco. Algunos provocan pequeños salientes pediculados o perceptibles a la palpación. Pocas veces constituyen tumores más voluminosos. Toman a veces el aspecto de importantes masas de consistencia blanda, rodeada de una hipertrofia cutánea, formando voluminosos repliegues y asentando a nivel del cuello, a nivel de la región orbitaria o de un tobillo.

Nuestro caso presentaba tumoraciones pequeñas de un diámetro aproximado de 1,5 cm, no dolorosa a la palpación, visibles y palpables (figura 2) que coincidían con la localización de la lesión ósea. Estas tumoraciones se encontraban en el 5to. arco costal derecho (figura 2), en el tercio superior e inferior de ambas tibias, en rama ascendente del maxilar inferior y cresta ilíaca izquierda. Además, existía una de 5 cm de diámetro (figura 1), de consistencia dura, no dolorosa a la palpación sin signos de inflamación en el tercio superior e interno del muslo derecho.

- c) Manifestaciones óseas:⁹ Prefiere los huesos largos de las extremidades, sobre todo la tibia y el peroné. La situación puede ser diafisaria o metafisaria. Puede afectar el tejido óseo en dos formas:
 1. Desarrollándose en el hueso con destrucción marcada del mismo y deformidad o induciéndolo a una hipertrofia elefantásica con marcado ensanchamiento y alargamiento del hueso.
 2. Pueden encontrarse burbujas localizadas en la bóveda craneal;^{9,10} a veces una zona de rarefacción ósea es el asiento de un neurofibroma.

En nuestro caso las localizaciones óseas las hemos descrito a propósito del resultado de los rayos X.

La neurofibromatosis es una enfermedad benigna de larga evolución, pero las lesiones pueden sufrir complicaciones malignas y producir la muerte.¹⁰⁻¹³

Se citan otras complicaciones, como son: hipertensión,¹⁴ glaucoma congénito,¹⁵ localizaciones palpebrales^{15,16} y otras localizaciones en otros órganos y sistemas.¹⁷⁻²⁷

SUMMARY

Almenares Alarcón, C. F. et al. *Neurofibromatosis at neonatal stage. Presentation of a case.* Rev Cub Ped 55: 2, 1983.

The case of a newborn girl with diagnosis of Recklinghausen's disease, where bone localizations of the osteolytic type call the attention, is presented. The girl was admitted at the Neonatology Service of the Maternal and Infantile Hospital, Santa Clara, where she was studied and treated. Emphasis is made on the few cases reported with this type of bone lesions in neurofibromatosis and uncommon occurrence at this age. The clinical picture is analyzed, and complementary examinations, specially rays X are commented.

RÉSUMÉ

Almenares Alarcón, C. F. et al. *Neurofibromatose à l'étape néonatale. A propos d'un cas.* Rev Cub Ped 55: 2, 1983.

Il est présenté le cas d'une nouveau ayant le diagnostic de neurofibromatose de Recklinghausen, chez laquelle il attire l'attention les localisations osseuses type ostéolytique. Elle a été hospitalisée dans le service de néonatalogie de hôpital materno-infantile de Santa Clara, où elle a été étudiée et traitée. L'accent est mis sur le faible nombre de cas rapportés avec ce type de lésions osseuses dans la neurofibromatose et la basse fréquence de sa présentation à cet âge. Il est analysé le tableau clinique; les examens complémentaires sont commentés, notamment les rayons X.

BIBLIOGRAFIA

1. *Watson, W.*: Genodermatosis seleccionadas, Clin Pediatr North Am p. 266, mayo, 1978.
2. *Cruz, M.*: Enfermedades heredo-degenerativas. 4a. ed. Barcelona, Ed. Romargraf, 1980, P. 1800.
3. *Nelson, W. E.*: Lesiones neurológicas. Tratado de pediatría. 6a. ed. Barcelona Salvat, 1975, P. 1317.
4. *Mc Laurin, R.*: Tumores del sistema nervioso en bases biológicas. En: Cooke, R. E. La práctica pediátrica, Barcelona. Ed. Salvat, 1970. P. 1699.
5. *Shashikant, S. et al.*: Subperiosteal or cortical cyst and intramedullary neurofibromatosis. Uncommon manifestations of neurofibromatosis. J Bone Joint Surg 53-A: 1194, Sept., 1971.
6. *Cecil-Loeb*: Tratado de medicina interna. 14 ed., México, Interamericana, 1979. P. 2204.
7. *Behrman, R.*: Neonatologic diseases of the fetus and infant. Saint Louis, Mosby Company, 1973. P. 621.

8. *Scheisguth, O.*: Los tumores malignos. En: Debre, Robert, Marcel Leiong. *Pediatría*, Barcelona, Ed. Jims, 1966. P. 1370.
9. *Valls, O.*: Tumores óseos. *Ciencias y Técnica*. La Habana, 1970. P. 63.
10. *Hecht, F. et al.*: Neurofibromatosis and malignancy (letter). *J Pediatr* 94: 1010, Jun, 1979.
11. *Mc Keen, E. A. et al.*: Rbdomiosarcoma complicating multiple neurofibromatosis. *J Pediatr* 93: 992, Dec., 1978.
12. *Hammond, J. A. et al.*: Detection of malignant change in neurofibromatosis (Von Recklinghausen's disease) by gallium-67 scanning. *Can Med Assoc J* 119: 352, 26 Aug., 1978.
13. *Varela Durán, J. et al.*: Von Recklinghausen's disease and malignant neoplasms. *Rev Clin Esp* 153: 459, 30 Jun, 1979.
14. *Young, L. W. et al.*: Radiological case of the month. Renovascular hypertension in Von Recklinghausen's disease. *J Dis Child* 133: 429, Apr. 1979.
15. *Politi, F. et al.*: Neurofibromatosis and congenital glaucoma. A case report. *Ophthalmologica* 176: 155, 1977.
16. *Pabst, A. et al.*: Recklinghausen's disease. Palpebral localization. *Rev Otoneuroophthalmol* 51: 199 Mar-Apr. 1979.
17. *Cohen, S. R. et al.*: Neurofibroma of the larynx in a child. *Ann Otol Rhinol Laryngol* 87 (pt 2 Suppl 52): 29, Sept-Oct. 1978.
18. *Davis, S. A. et al.*: Neurofibromatosis and interstitial lung disease. *Arch Dermatol* 114: 1368, Sept. 1978.
19. *Dreyfuss, U. et al.*: Liposarcoma a rare complication in neurofibromatosis. Case report. *Plast Reconstr Surg* 61: 287, Feb. 1978.
20. *Ettinger, L. J. et al.*: Hepatoma in a child with neurofibromatosis. *Ann J Dis Child* 133: 528, May, 1979.
21. *Forbes, K. A.*: Neurofibromatous uretral obstruction relieved by sigmoid conduct cystoplasty. *J Urol* 121: 100, Jan, 1979.
22. *Masikuz, Z.*: Pseudoarthrosis of the radius associated with neurofibromatosis. A case report. *J Bone Joint Surg (Am)* 59: 977, Oct., 1977.
23. *Mostrangelo, M. J. et al.*: Cutaneous melanoma in a patient with neurofibromatosis. *Arch Dermatol* 115: 864, Jul., 1979.
24. *Vacoillie, P. et al.*: Cervical neurofibroma and generalized spinal stenosis in Von Recklinghausen's disease (letter). *Lancet* 2: 1246, Dec., 1979.
25. *Winter, R. B. et al.*: Spine deformity in neurofibromatosis. A review of one hundred and two patients. *J Bone Joint Surg (Am)* 61 A: 677, Jul, 1979.
26. *Beldi, A. et al.*: Digestive localization of Recklinghausen's neurofibromatosis. Apropos of 2 cases. *Minerva Chir* 34: 365, 15 March, 1979.
27. *Lever, W. F.* *Histopatología de la piel*. Barcelona, Ed. Científico-Médica, 1964. P. 662.

Recibido: 1 de agosto de 1982.
Aprobado: 3 de octubre de 1982.

Dra. Clara F. Almenares
Luis Estévez No. 169
Santa Clara.
Villa Clara.