

Descripción de pacientes que por sus características clínicas, de diagnóstico, forma de presentación infrecuente, imágenes radiológicas o estudios histopatológicos demostrativos puedan resultar de interés para nuestros lectores. [www.siiic.com/tit/casiic.php](http://www.siiic.com/tit/casiic.php)

## Neurofibroma uterino en la enfermedad de Von Recklinghausen: hallazgos de resonancia magnética con correlación clínica

*Uterine neurofibroma in Von Recklinghausen's disease: findings of magnetic resonance with clinical correlation*



**Vivek Patre**

Department of Radiodiagnosis, Pt JNM Medical College and Dr. B. R. Ambedkar Hospital, Raipur, India

Acceda a este artículo en [siiic.com](http://www.siiic.com)



Código Respuesta Rápida  
(Quick Response Code, QR)



Especialidades médicas relacionadas,  
producción bibliográfica y referencias  
profesionales del autor.

### Introducción

La neurofibromatosis es un trastorno autosómico dominante que involucra varios órganos a la vez. El compromiso visceral (extracutáneo) se observa en menos del 1% de los pacientes con neurofibromatosis.<sup>1-3</sup> El tracto gastrointestinal y la vejiga urinaria son las vísceras más frecuentemente afectadas. El compromiso del tracto genitourinario femenino es inusual. La vulva parece ser afectada más frecuentemente, con sólo unos pocos casos informados de compromiso uterino, vaginal, clitoridiano y ovárico en pacientes con enfermedad de Von Recklinghausen.<sup>4-8</sup> En el presente informe, describimos los hallazgos en las imágenes de tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM) en una paciente con diagnóstico de neurofibromatosis con compromiso uterino. Según nuestro mejor conocimiento, la bibliografía no cuenta con material que describa el aspecto imagenológico de estas lesiones.

### Caso clínico

Una mujer soltera de 27 años se presentó en el servicio de Ginecología de nuestra institución con tumoraciones indoloras y de crecimiento progresivo en la región inferior del abdomen y la axila izquierda, de un año y medio de evolución, con amenorrea de tres meses de duración. Previamente, su ciclo menstrual era regular.

El examen físico reveló múltiples manchas color café con leche en la piel y neurofibromas cutáneos en el tórax (anterior y posterior) y en la pared abdominal. En el examen abdominal, el tamaño del útero estaba aumentado y correspondía a una gestación de 16 semanas. El tacto rectal confirmó la presencia de una masa de localización anterior, irregular, nodular y de consistencia dura. Los genitales externos eran normales. La evaluación oftalmológica no reveló anomalías. Los datos de laboratorio no tuvieron particularidades. Los estudios por imágenes iniciales incluyeron una radiografía de tórax de rutina que mostró una formación que crecía desde el mediastino en el lado dere-

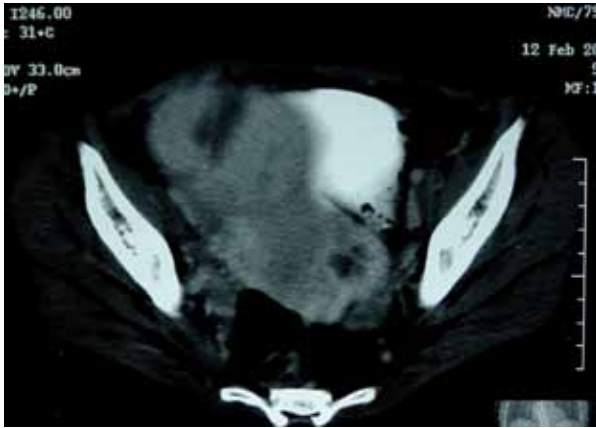
cho. La ultrasonografía demostró una tumoración grande, lobulada y heteroecoica que se extendía desde la pared anterior del útero.

La TC con contraste reveló una gran masa heterogénea y moderadamente lobulada en la pelvis que sobresalía del útero, con un área central hipodensa. Otra neoformación más pequeña y con hipodensidad central fue hallada posteriormente (Figura 1). La TC de tórax mostró una lesión redonda y heterogénea con un tamaño de 4.1 x 4.1 cm en la región infraclavicular izquierda. Adicionalmente, se encontró un tumor homogéneo con atenuación de fluidos y un tamaño de 5.0 x 5.3 x 3.7 cm en el mediastino posterior, en la fosa paravertebral derecha y que se extendía entre la tercera y la quinta vértebras torácicas, con escoliosis asociada a este nivel. Esta lesión crecía en forma intraespinal a través de los forámenes intervertebrales derechos de dichas vértebras (Figura 2).

La RM, realizada con un equipo de 1.5 T (Magnetom Sonata Maestro class: Siemens, Erlangen, Alemania), mostró una masa grande, bien definida y heterogénea, de 11.0 x 10.0 x 10.2 cm que se extendía desde la pared anterior del útero; era isodensa con respecto al músculo y mostraba una hiperintensidad central en T1. En las imágenes en T2, la lesión era heterogénea y relativamente isointensa a nivel periférico, con una señal central mixta y algunas zonas claramente hiperintensas (Figura 3a). Las áreas hiperintensas tanto en T1 como en T2 podían representar zonas de hemorragia intratumoral. También se observaron múltiples neoformaciones pequeñas y bien definidas en el miometrio posterior, isointensas con respecto al miometrio normal en T1 y predominantemente hipointensas en T2 (Figura 3b).

En el tórax y la columna vertebral, la RM reveló una masa bien definida, homogénea y fusiforme en la región infraclavicular izquierda, isointensa con respecto al músculo en T1, relativamente hiperintensa en la zona periférica e hipointensa en las áreas centrales en T2. Se halló una escoliosis de segmento corto en la espina dorsal superior, de convexidad derecha. Había ectasia dural focal, que causó erosiones en las zonas posteriores de los cuerpos de las vértebras D1 y D2, y una gran formación quística protruía a través del foramen vertebral a nivel de D1 y D2, lo que sugería un meningocele lateral derecho. La médula espinal estaba aplanada en sentido anteroposterior y desplazada hacia delante y la izquierda.

La paciente se sometió a una biopsia guiada ecográficamente de la masa uterina. Su análisis histopatológico reveló células fusiformes, monomorfas, en un fondo fibrilar, sin atipia nuclear ni actividad mitótica. La inmunohistoquí-



**Figura 1.** Tomografía axial computarizada de pelvis con contraste, que muestra dos grandes masas lobuladas contiguas a nivel del útero, con áreas hipodensas que sugieren necrosis.



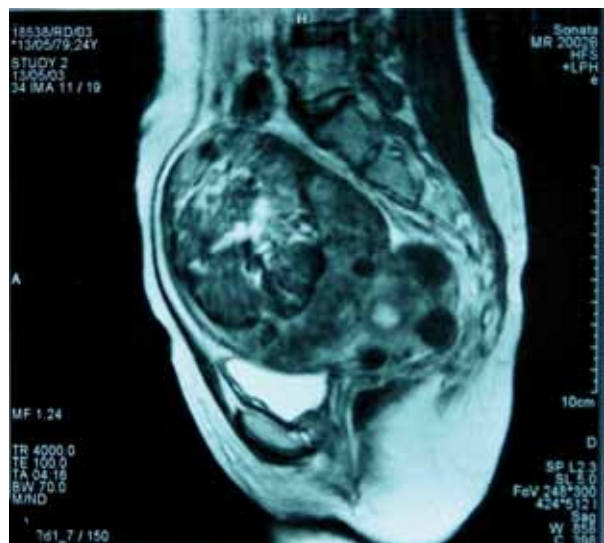
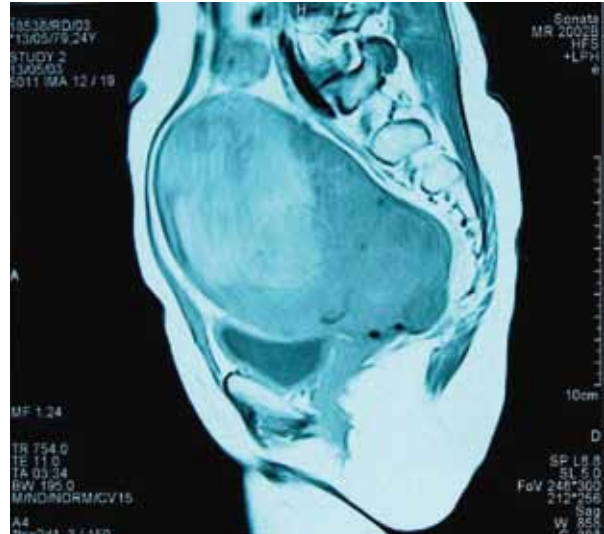
**Figura 2.** Tomografía axial computarizada de tórax con contraste; a nivel de la carina, se observa una lesión quística en el lado derecho del canal espinal que se proyecta hacia fuera desde el foramen de conjunción derecho ensanchado de la quinta vértebra torácica hacia la región paravertebral. En el contexto de una neurofibromatosis, esto sugiere un meningocele lateral. La curvatura de la columna vertebral también está alterada y la teca se localiza en la porción izquierda del canal espinal a este nivel.

mica de las células tumorales fue positiva para la proteína S-100. El diagnóstico histopatológico final fue neurofibroma benigno. La paciente se negó a la cirugía y su seguimiento fue imposible.

### ■ Discusión

La neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) es el clásico trastorno neurocutáneo autosómico dominante que se asocia con áreas características de hiperpigmentación (manchas café con leche). La neurofibromatosis tipo 2 también es un trastorno autosómico dominante en el que los neurofibromas involucran en forma exclusiva y bilateral los nervios acústicos. Pese a que este síndrome hereditario lleva el nombre de Von Recklinghausen, fue descrito por primera vez por Smith en 1849.<sup>9-10</sup> En la práctica clínica, el diagnóstico requiere la presencia de ciertos criterios consensuados internacionalmente.<sup>11</sup> La NF1 es la forma más común de neurofibromatosis, con una incidencia estimada de 1 cada 2 500 nacimientos y una prevalencia de la enfermedad de aproximadamente 1 cada 4 500.<sup>12</sup>

Para entender la génesis de las lesiones de la neurofibromatosis en el útero y los órganos pélvicos asociados, es necesario discutir brevemente la distribución de los nervios y los ganglios autonómicos en la pelvis. Los plexos pélvicos se localizan a lo largo de las caras laterales de las vísceras



**Figura 3.** Imagen por resonancia magnética (corte sagital) en T1 (a) Se distingue una gran masa lobulada y heterogénea que involucra el útero. Hay áreas hiperintensas de localización anterior dentro de la formación. Las imágenes posteriores son isointensas o levemente hipointensas en T2; (b) la masa anterior muestra zonas centrales hiperintensas que sugieren hemorragia, mientras que las porciones periféricas de esta gran neoformación y las múltiples imágenes posteriores son hipointensas, lo que sugiere un componente fibroso.

pélvicas y se continúan con el plexo hipogástrico. Cada plexo pélvico está compuesto por una extensa maraña de filetes nerviosos que se ramifican entre las vísceras en la pared pélvica. Las partes regionales de cada plexo pélvico se relacionan con los órganos a los cuales están asociados, pero los límites entre ellos no son estrictos. El plexo uterovaginal está localizado en relación al cuello uterino y a la porción superior de la vagina. Ramos derivados penetran las paredes del útero y la vagina e inervan los músculos y los vasos de estos órganos. La inervación autonómica de la vejiga (plexo vesical) es más densa que la del útero y la porción superior de la vagina (plexo uterovaginal). Esto puede explicar la frecuencia relativamente más elevada de compromiso de este órgano debido a su mayor grado de inervación autonómica.<sup>13</sup>

Las características de las imágenes de TC y RM de la masa uterina hallada en nuestra paciente no eran específicas y los diagnósticos diferenciales podían incluir leiomiomas degenerados y leiomiosarcoma. Las imágenes de RM

pueden establecer el origen miometrial de una neoformación mediante la demostración de la distinción de la serosa uterina o del miometrio.

Si una tumoración está bien definida y presenta hipointensidad en relación con el miometrio en imágenes en T2, generalmente se considera el diagnóstico de leiomioma. Los leiomiomas pueden sufrir cambios degenerativos que resultan en variaciones en la intensidad de la señal en la RM, que aparecen más frecuentemente como imágenes heterogéneas en las secuencias en T2. Sin embargo, como se vio en este caso, su apariencia en TC y RM puede ser indistinguible de la de un neurofibroma. La presencia de estigmas cutáneos, neurofibromas axilares y un meningo-

cele torácico en nuestra paciente orientó al equipo hacia el diagnóstico de neurofibroma, que fue confirmado posteriormente por la histopatología.

La revisión de la bibliografía revela que el compromiso del útero es extremadamente raro. Se han informado muy pocos casos de neurofibromatosis que involucren al útero<sup>14-19</sup> y, según nuestro mejor conocimiento, no se cuenta con descripciones de su apariencia en TC ni en RM. Este caso es un recordatorio de que el compromiso uterino por los neurofibromas debe ser considerado como un diagnóstico diferencial de una masa uterina como un leiomioma en mujeres con enfermedad de von Recklinghausen, especialmente en un contexto de compromiso sistémico.

Copyright © Sociedad Iberoamericana de Información Científica (SIIC), 2014  
www.siic.salud.com

*El autor no manifiesta conflictos de interés.*

#### Lista de abreviaturas y siglas:

TC: tomografía computarizada; RM: resonancia magnética; NF1: neurofibromatosis de tipo 1

#### Cómo citar este artículo

Patre V. Neurofibroma uterino en la enfermedad de Von Recklinghausen: hallazgos de resonancia magnética con correlación clínica. *Salud i Ciencia* 20(4):415-7, 2014.

#### How to cite this article

Patre V. Uterine neurofibroma in Von Recklinghausen's disease: findings of magnetic resonance with clinical correlation. *Salud i Ciencia* 20(4):415-7, 2014.

#### Autoevaluación del artículo

Las neurofibromatosis son enfermedades genéticas autosómicas dominantes que generan manifestaciones clínicas variadas.

**¿Cuál de las siguientes manifestaciones clínicas es más indicativa de neurofibromatosis de tipo 2?**

A, Neurofibromas bilaterales en los nervios acústicos; B, Manchas color café con leche; C, Neurofibromas cutáneos; D, Neurofibromas viscerales; E, Todas son correctas.

Verifique su respuesta en: [www.siic.salud.com/dato/evaluaciones.php/136721](http://www.siic.salud.com/dato/evaluaciones.php/136721)

#### Bibliografía

- Shonnard KM, Jelinek JS, Benedikt RA, Kransdorf MJ. CT and MR of neurofibromatosis of the bladder. *J Comput Assist Tomogr.* 16(3):433-438, May-Jun 1992.
- Hints A, Lindell O, Heikkila P. Neurofibromatosis of the bladder. *Scand J Urol Nephrol.* 30(6):497-499, Dec 1996.
- Chakravarti A, Jones MA, Simon J. Neurofibromatosis involving the urinary bladder. *Int J Urol.* 8(11):645-647, Nov 2001.
- Wei E X, Saavedra J A, Fowler. Plexiform Neurofibroma of the Uterine cervix. *Arch pathol Lab Med.* 129:783-786, 2005.
- Lewis FM, Lewis-Jones MS, Toon PG, Rollason TP. Neurofibromatosis of the vulva. *Br J Dermatol.* 127(5):540-541, Nov 1992.
- Nogita T, Kawabata Y, Tsuchida T et al. Clitoral and labial involvement of neurofibromatosis. *J Am Acad Dermatol.* 23(5 Pt 1):937-938, Nov 1990.
- Nishimura K, Sugao H, Sato K, Okuyama A, Sonoda T. Neurofibroma of the clitoris. A case report. *Urol Int.*46(1):109-111, 1991.
- Hegg CA, Flint A. Neurofibroma of the ovary. *Gynecol Oncol.* 37(3):437-438, Jun 1990.
- Pearce JM. Neurofibromatosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 74(3):384, Mar 2003.
- Wilson SAK. *Neurology London:* Edward Arnold; 1526, 1940.
- Gutmann DH, Aynsworth A, Carey JC et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA;*278:51-57, 1997.
- Ruggieri M, Huson SM. The clinical and diagnostic implications of the mosaicism in the neurofibromatosis. *Neurology* 56 : 1433 - 1443, 2001.
- Pessin JI, Bodian M. Neurofibromatosis of the pelvic autonomic plexuses. *Brit J Urol* 36:510-518, 1964.
- Ebara S, Yuzara Y, Kinoshita T, et al. A neurofibromatosis type 1 patient with severe kyphoscoliosis and intrathoracic meningocele. *J Clin Neurosci.* 10(2):268-272, Mar 2003.
- Piringer-kuchinka VA, Turnheim L. Neurofibromatosis uteri. *Ztschr. Geburtsh. u. Gynak.*136;170, 1952.
- Yousem HL, Dorfman HD. Myometrial involvement in Von Recklinghausen's disease. *Obstet Gynecol* 20:781-784, 1962.
- Holzner JH, Lassmann G. [Neurofibromatosis uteri (neurofibrome encapsule-Masson) *Arch Gynakol.* 204(1):43-50, 1967.
- Char G, Hanchard B, Manjoo RB. Neurofibromatosis of the cervix uteri. *West Indian Med J.* 31(2):90-92, Jun 1982.
- Melissa D, Gordon MD, MichaelWeilert MD, Karen Ireland. Plexiform neurofibromatosis involving the uterine cervix, endometrium, myometrium, and ovary. *Obstet Gynecol* 88:699-701, 1996.