Rev Clin Esp. 2016;216(Espec Congr):46

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

V-100 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 3 O schwannomatosis

S. Albas Sorrosal, J. Modesto dos Santos, I. Leturia Delfrade, M. León Rosique, J. Rojo Álvaro, S. Pérez Ricarte, A. Oliván Ballabriga, T. Rubio Vela

Medicina Interna. Hospital de Navarra. Pamplona/Iruña (Navarra).

Resumen

*Objetivos:*Presentamos un caso de neurofibromatosis tipo 3 o schwannomatosis y revisión de la literatura.

*Material y métodos:*Varón de 52 años con antecedentes de litotricia renal, úlcera ástrica y neumotórax izquierdo tras esfuerzo hace 25 a. Presenta dolor torácico izquierdo, de características parietales. Exploración física: Buen estado general. Buena coloración de piel y mucosas sin manchas cutáneas café con leche. No pecas axilares. Resto sin alteraciones. Antecedentes familiares: sin interés. No antecedentes de manchas cutáneas "café con leche".

*Resultados:*Se realiza TAC torácico objetivando bultomas pleuro-parietales (paravertebrales anteriores y derechas) (fig.). Se realiza biopsia: neoformación mesenquimal benigna constituida por células fusiformes, con citoplasma fibrilar y núcleos ovoides, monomorfos sin atipia. Se disponen en empalizada. Estudio inmunohistoquímico: inmunofenotipo S-100 positivo (nuclear y citoplasmático); BCL2 positivo; CD99 positivo; CD34 negativo; citoqueratina AE3-AE1 negativo; actina muscular específica negativo; desmina negativo; calretinina negativo; WT1 negativo. Conclusión: schwannoma.

V-100.jpg

*Discusión:*La NF está desencadenada por mutaciones genéticas y por tanto pueden transmitirse de padres a hijos. La mutación, condiciona la aparición de tumores en los nervios del cuerpo o debajo de la piel, generalmente benignos, causando daño por compresión. El dato más característico son las manchas “café con leche” o pecas axilares. La forma clásica, NF tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen, presenta signos antes de los 10 años ("manchas café con leche", pecas axilares o en ingle; neurofibromas subcutáneos, nódulos de Lisch en el iris). La NF tipo 2 (también llamada NF2, NF acústica bilateral, NF central o NF vestibular). La NF2, muestra signos y síntomas durante la adolescencia, afectando principalmente al oído. La neurofibromatosis tipo 3 o schwannomatosis fue descrita por primera vez en 1973. (< 15% de las NF) presenta múltiples schwannomas en todas partes del cuerpo exceptuando el nervio vestibular, causando dolor y disminución de sensibilidad. El criterio diagnóstico es la presencia de 2 o más schwannomas sin afectación del VIII par craneal No se conoce el patrón de herencia y son frecuentes los casos de novo. El tratamiento se basa en cirugía de los schwannomas sintomáticos y la vigilancia de las lesiones (potencial riesgo de malignización). Las enfermedades raras continúan siendo un problema tanto diagnóstico como de manejo. Deberían

crearse unidades para centralizar los casos y poder realizar investigaciones eficientes. La división en comunidades autónomas dificulta su creación.

*Conclusiones:*La schwannomatosis o neurofibromatosis tipo 3 es una enfermedad de escasa prevalencia, sin tratamiento curativo. Debemos sospecharla ante la presencia de dolor neuropático múltiple sin afectación del VIII par craneal. La ausencia de historia familiar no descarta el diagnóstico. Deben centralizarse los casos en unidades para mejorar su manejo e investigación.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.