

SESION CLINICA

NEUROFIBROMA MEDIASTINICO

J JORBA*, M MARTI**, X PASTOR*, MA SANCHO***, J RAMIREZ**, L MORALES***

Varón de 3 años y 9 meses de edad, remitido por su Pediatra, por hallazgo casual de masa torácica tras práctica de radiografía de tórax, con motivo de una infección respiratoria intercurrente.

No existen antecedentes familiares de interés; entre los personales destaca una deambulación tardía (18 m), dificultad para la locución y manchas cutáneas de aparición a los dos meses de vida que han aumentado en número y tamaño de forma progresiva. La exploración física muestra:

Buen estado general, talla elevada (107 cm, P 97), normotenso (105/65), dislalia, macrocefalia (53,5 cm, P 90),

pectum excavatum, talos valgos y discreta escoliosis dorsal. En la piel presencia de 40-50 máculas cutáneas, color «café con leche» de bordes bien definidos y diámetro superior a 1,5 cm, también están presentes incontables efélides en pliegues de flexión. La exploración neurológica sólo demuestra una torpeza motora con dificultad para la marcha y la manipulación manual. El resto de la exploración sistemática es normal.

Entre los exámenes complementarios practicados se aprecia una masa mediastínica posterior, en la RX de tórax, bien delimitada, que se confirma con la TAC que pone de manifiesto la existencia de una pequeña calcificación en el interior. La Resonancia Nuclear Magnética confirma y delimita mejor el hallazgo de recha-

* Servicio Pediatría.

** Servicio Anatomía Patológica.

*** Servicio Cirugía Pediátrica.

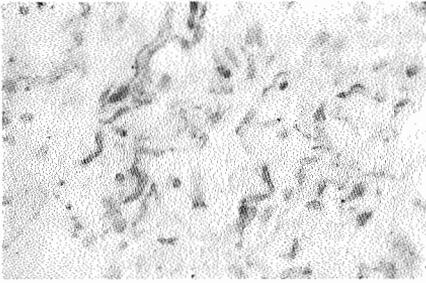


Figura 1. Células tumorales positivas tras aplicación de Ac. antiproteína S-100 (Avidina-Biotina 250 x).

zo pulmonar y englobamiento de las estructuras vasculares vecinas. No existen anomalías óseas. El estudio ocular, auditivo, TAC craneal y la analítica fueron completamente normales. El CI resultó en cifras limítrofes (81) y el EEG mostró una discreta lentificación inespecífica.

Bajo anestesia general, se intervino, practicándose una toracotomía derecha, en la que se evidenció una tumoración paramediastínica derecha de situación extrapleural. Previa disección de la arteria subclavia, tronco venoso braquicefálico y arteria vertebral derecha que estaban englobadas por la tumoración, se efectuó exéresis total de la misma, comprobándose la no afectación del espacio subaracnoideo y médula espinal.

Fueron remitidos, para estudio anatomopatológico, cinco fragmentos tisulares, el mayor de 4 cm de diámetro máximo. Presentaban una superficie nodular y a la sección aparecían bien delimitados y encapsulados,

constituidos por un tejido grisáceo de aspecto fasciculado.

Microscópicamente existe por una celularidad variada apreciándose unas células de aspecto ondulado, con núcleos alargados y otras de citoplasma mal definido con núcleos pequeños, redondos. No se observan mitosis ni atipias celulares. Periféricamente se comprueba que están en relación a ramas nerviosas. De forma aislada se visualizan células neuronales ganglionares que indican que la tumoración afecta a un ganglio vegetativo de la región mediastínica. La tinción de Giemsa demuestra la presencia de numerosos mastocitos, que son un elemento que acompaña frecuentemente a este tipo de tumores.

Se realizaron técnicas de inmunohistoquímica para detección de proteínas S-100, resultando positivas, siendo este hallazgo característico en este tipo de tumores. (Figura 1).

En conclusión se trata de neurofibromas múltiples que afectaban a la región mediastínica.

DISCUSION

El diagnóstico de confirmación de la neurofibromatosis es anatomopatológico, puesto que es preciso demostrar la presencia de neurofibromas acompañando las manchas «café con leche». Sin embargo este dato es raro obtenerlo en la edad pediátrica,

ya que los neurofibromas suelen aparecer en la época puberal y raramente en escolares. Su presencia por debajo de los 5 años es excepcional, aunque ha sido descrito algún caso de neurofibroma congénito.

Generalmente la asociación de alteraciones ofrece suficientes datos para el diagnóstico de neurofibromatosis. En el caso expuesto se manifiesta

la megacefalia, escoliosis y déficit intelectual, que en ausencia de otros datos como son sufrimiento fetal, traumatismos, mal ambiente social etc., obliga a considerarlo como primario. La ausencia de antecedentes familiares no es óbice para el diagnóstico, ya que faltan en un 50% de los casos, debido al alto grado de mutaciones espontáneas.

BIBLIOGRAFIA

- Summa Pezzi J, Estévez J, Casademont R, Doménech P, Pedrola D. Neurofibromatosis en la infancia. Arch Pediat 1984; 35: 165-173.
- Ricardi VM. Von Recklinhausen Neurofibromatosis. N Engl J Med 1981; 305: 1617-1627.
- Rubush DG, Gardin ER, IR, Boyd WC, Ehrenhaft JL. Mediastinal tumors: Review of 186 cases. J Thorac Cardiovasc Surg 1973; 65: 216-222.
- Bla TJ, Jaffe R, Deutsch M, Adkins JC. Neurofibromatosis and Childhood Tumors. Cancer 1986; 57: 1225-1229.