

# ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN (NEUROFIBROMATOSIS TIPO I)

A PROPÓSITO DE UN CASO.

1/3

Joseph JACKAMAN – Florencia GUARIGLIA – Natalia VICENTE – Pedro MARTINEZ – Lorena SALOMON – Niteb BETIN

Departamento de Diagnóstico por Imágenes. Hospital de Clínicas "José de San Martín".

## CUADRO CLÍNICO

Femenina de 47 años con antecedentes de ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN (NEUROFIBROMATOSIS TIPO I) Consulta a la guardia por un cuadro clínico de tres semanas de evolución caracterizado por dolor abdominal tipo cólico, intermitente, localizado en hipocondrio derecho, de intensidad 7/10, concomitantemente vómitos de contenido alimenticio, irradiación a hemiabdomen inferior y empeora con la ingesta de alimentos.

## AYUDAS DIAGNÓSTICAS

### • TOMOGRAFÍA COMPUTADA MULTISLICE DE ABDOMEN Y PELVIS CON CONTRASTE ENDOVENOSO

**Fase venosa (Fig 1 y 2 ):** Adyacente a lóbulo hepático derecho, segmento VII una lesión que Impresiona subcapsular, perihepatica, con densidad de partes blandas, borde definidos e irregulares, heterogénea tras la administración de contraste que mide 49 x 22 mm en su plano axial.

Fig 1

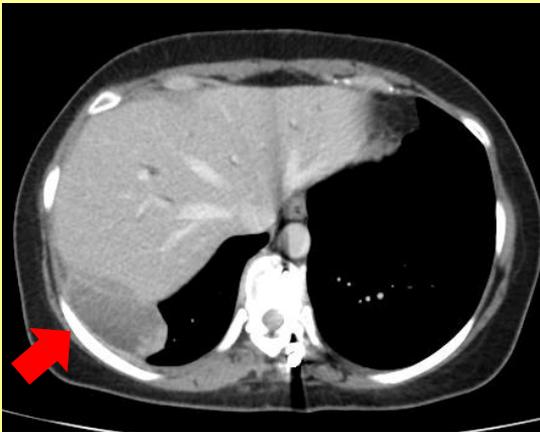


Fig 2



# ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN (NEUROFIBROMATOSIS TIPO I)

A PROPÓSITO DE UN CASO.

2/3

Joseph JACKAMAN – Florencia GUARIGLIA – Natalia VICENTE – Pedro MARTINEZ – Lorena SALOMON – Niteb BETIN

Departamento de Diagnóstico por Imágenes. Hospital de Clínicas "José de San Martín".

## ANATOMIA PATOLOGICA

### • TOMOGRAFÍA COMPUTADA MULTISLICE DE ABDOMEN Y PELVIS CON CONTRASTE ENDOVENOSO

**Fase venosa (Fig 3 y 4):** En flanco derecho se visualiza una segunda lesión de densidad de partes blandas, bordes irregulares y definidos, presenta realce tipo marginal tras la administración de contraste y predomina una zona central de hipotenuación compatible con degeneración quística y/o necrosis. Mide 9 x 12 cm en su plano coronal.

Fig 3

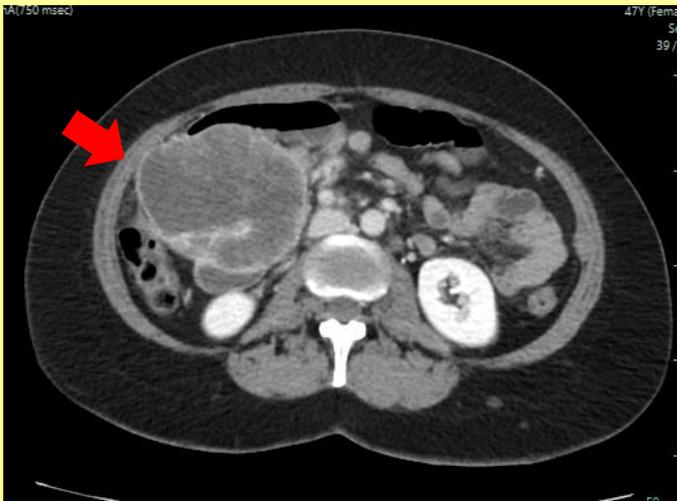


Fig 4



# ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN (NEUROFIBROMATOSIS TIPO I)

A PROPÓSITO DE UN CASO.

3/3

Joseph JACKAMAN – Florencia GUARIGLIA – Natalia VICENTE – Pedro MARTINEZ – Lorena SALOMON – Niteb BETIN

Departamento de Diagnóstico por Imágenes. Hospital de Clínicas "José de San Martín".

## ANATOMIA PATOLOGICA

- Resección pieza quirúrgica flanco derecho: Hallazgos patológicos e inmunohistiquímicos vinculables a tumor maligno de la vaina nerviosa periférica en neurofibroma.

## TRATAMIENTO

- No existe tratamiento curativo, consiste en trabajo multidisciplinario incluyendo dermatología, cirugía, genética entre otros para tratar el tema estético y de dolor.
- La resección quirúrgica es el método de elección dependiendo del número y tamaño de los tumores.
- La resección completa es imposible si no se extrae también la raíz nerviosa comprometida, por tanto, se reserva para aquellas lesiones altamente sintomáticas con compromiso funcional.

## DISCUSIÓN

- Enfermedad de Von Recklinghausen (Neurofibromatosis Tipo I) es una entidad poco frecuente que se incluye dentro de los síndromes neurocutáneos.
- La clínica de la entidad es amplia y variable, pero existe un patrón característico de manchas de color café con leche, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples neurofibromas.
- En las pruebas de imagen existen hallazgos patológicos en más del 50% de los casos siendo las lesiones displásicas de la sustancia blanca y los gliomas de los nervios ópticos las más comunes.

## CONCLUSIÓN

- La neurofibromatosis Tipo I es una enfermedad neurocutánea compleja que requiere un seguimiento periódico multidisciplinario, en especial por imágenes diagnósticas ya logra valorar las múltiples lesiones que presenta el curso de la enfermedad y así poder tomar una conducta terapéutica.
- Se puede utilizar Tomografía computada o Resonancia magnética, siendo esta última de elección.