

ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN

**Rolla Juan Bautista, Mendoza Margareth, Rodríguez Leidy Diana, Galván Juan Manuel,
Hatamleh Nual, Larrañaga Víctor Nebil**

Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas(CEMIC), Hospital Universitario Sede Saavedra, Departamento de Diagnóstico por imágenes. Capital Federal, Argentina.

CONFLICTO DE INTERESES: Los autores declaran no presentar conflictos de interés.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 27 años con antecedentes de neurofibromatosis tipo I que presenta:

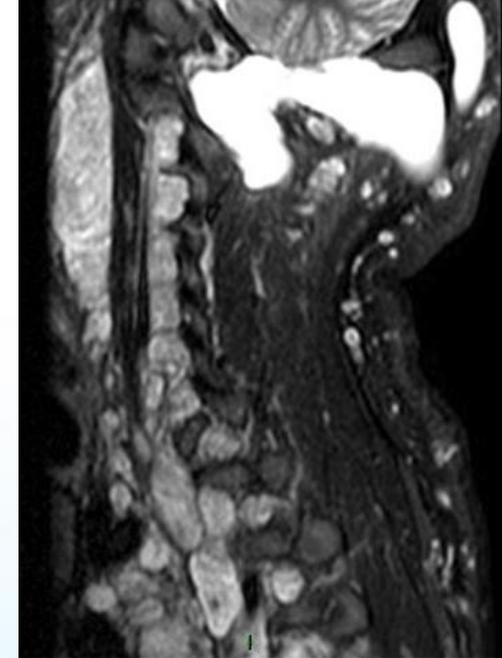
- Disfagia progresiva a sólidos y líquidos de meses de evolución.
- Parestesias en miembros.

Radioscopia

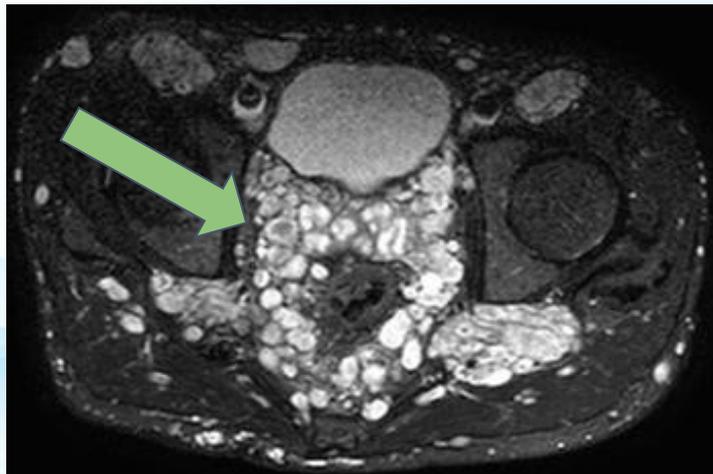
Episodios de penetración al vestíbulo laríngeo con aspiración del medio líquido de contraste que impresiona a expensas de abombamiento en pared posterior de orofaringe.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

Múltiples imágenes nodulares **hipointensas en T1 e hiperintensas en T2** de distribución difusa comprometiendo las **raíces de plexos braquiales y lumbosacro**, así como en recorridos de múltiples estructuras nerviosas a nivel de miembros superiores e inferiores, en **topografía retrofaríngea y tejido celular subcutáneo** de todo el cuerpo.

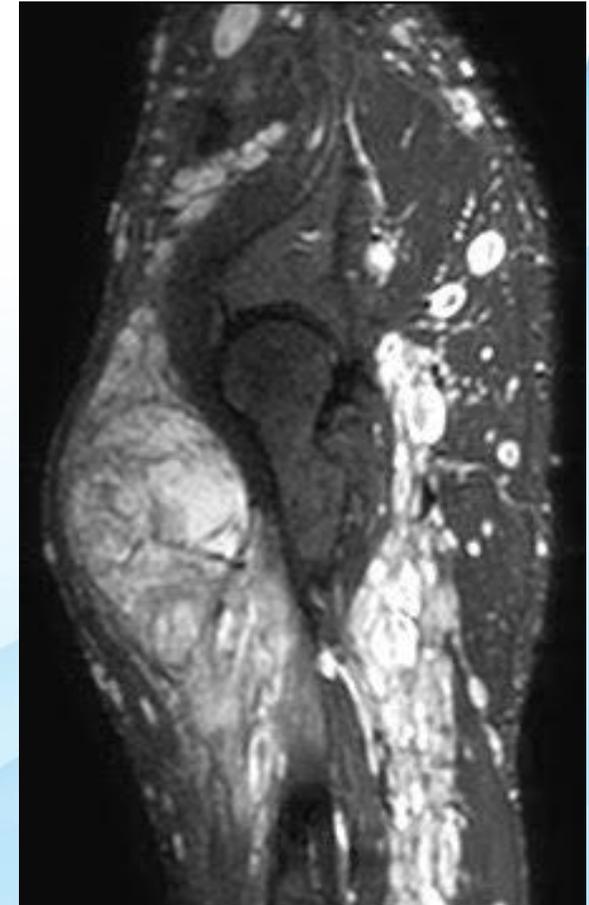


Conformación plexiforme



Signo del target

Múltiples imágenes nodulares de señal heterogénea hiperintensa en T2, se encuentran distribuidas de manera difusa en el espesor del TCS, músculos y trayecto nerviosos visualizados, vinculables a **neurofibromas** en relación a enfermedad de base, destacando el de mayor tamaño de aproximadamente (6,8 cm) x (6,3 cm) en topografía inguinofemoral derecha



DISCUSIÓN

La neurofibromatosis tipo I (enfermedad de Von Recklinghausen) es una patología infrecuente de origen genético que se caracteriza por un **compromiso tumoral multisistémico, principalmente cutáneo y del sistema nervioso central y periférico**, y constituye **la facomatosis más frecuente**.

Se define por la presencia de múltiples neurofibromas y manchas café con leche de distribución difusa, gliomas ópticos y hamartomas oculares, y otras lesiones como displasia de esfenoides.

Los **neurofibromas** son tumores benignos de la vaina de los nervios que son la lesión más frecuentemente observada y producen la compresión de las estructuras nerviosas involucradas generando repercusión clínica.

CONCLUSIÓN

Por el tipo de estructuras y tejidos que frecuentemente se ven afectadas, **la RM se destaca como el método de adquisición de imágenes con mayor sensibilidad y especificidad para el estudio de la neurofibromatosis**, siendo útil no sólo en su diagnóstico temprano y la valoración prequirúrgica sino también para su seguimiento postoperatorio y control posterior.

BIBLIOGRAFÍA

1. Fortman BJ, Kuszyk BS, Urban BA et-al. Neurofibromatosis type 1: a diagnostic mimicker at CT. Radiographics. 21 (3): 601-12. Radiographics (full text) - Pubmed citation
2. Aoki S, Barkovich AJ, Nishimura K et-al. Neurofibromatosis types 1 and 2: cranial MR findings. Radiology. 1989;172 (2): 527-34. Radiology (abstract) - Pubmed citation
3. Ferner RE, Gutmann DH, Neurofibromatosis type 1 (NF1): diagnosis and management. Handbook of clinical neurology. 2013 [PubMed PMID: 23931823]
4. Lin DD. Early characteristics of Sturge-Weber syndrome shown by perfusion MRI and proton MRS imaging. AJNR 2003;24(9):1912-5.
5. Cristophe C. MRI spectrum of cortical malformations in tuberous sclerosis complex. Brin DEV22(8):487-493.