

TRANSFORMACIÓN SARCOMATOSA EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1) EN SEGUIMIENTO.

A propósito de un caso

Autores: Dr. Cabrera Andrés, Dr. Gutierrez Luis, Dra. Guaycha Pamela, Dr. Hurtado Francisco, Dr. Vilallonga Javier, Dra. Kura Marta.

Declaramos no tener conflicto de intereses.

Buenos Aires – Argentina

2024

PRESENTACION DEL CASO

Masculino de 31 años

Con antecedente de NF1
diagnosticado desde el
2023

Consulta por dolor pélvico
derecho irradiado a
miembro inferior ipsilateral

Con disminución de la
sensibilidad, fuerza
muscular y aumento de su
diámetro.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

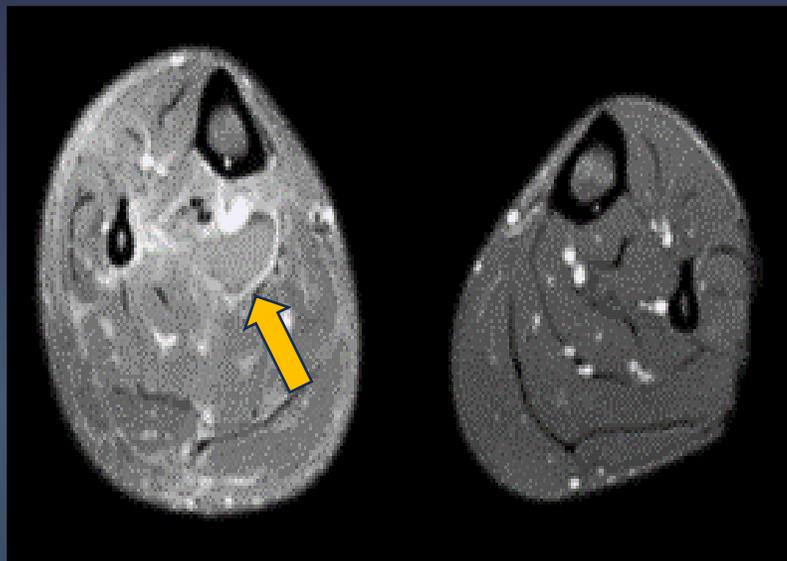
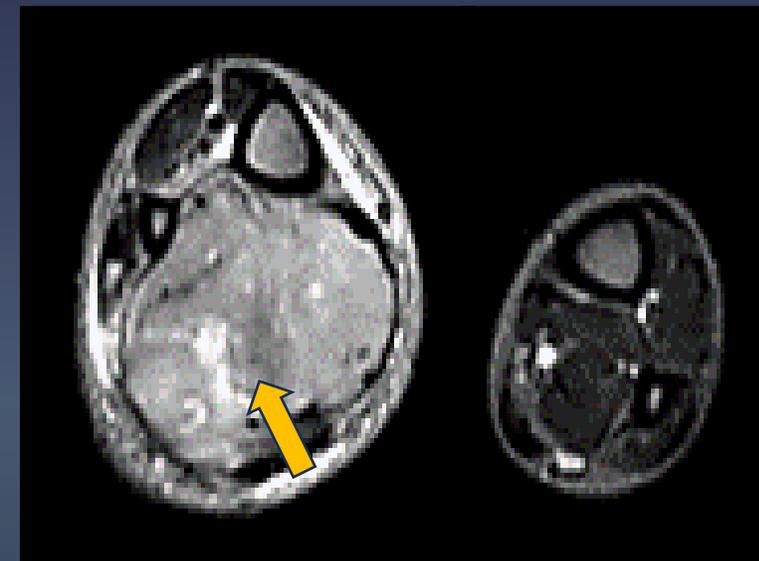
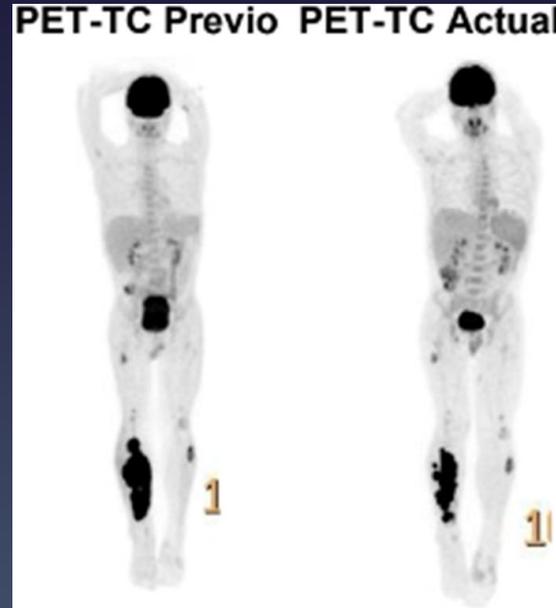
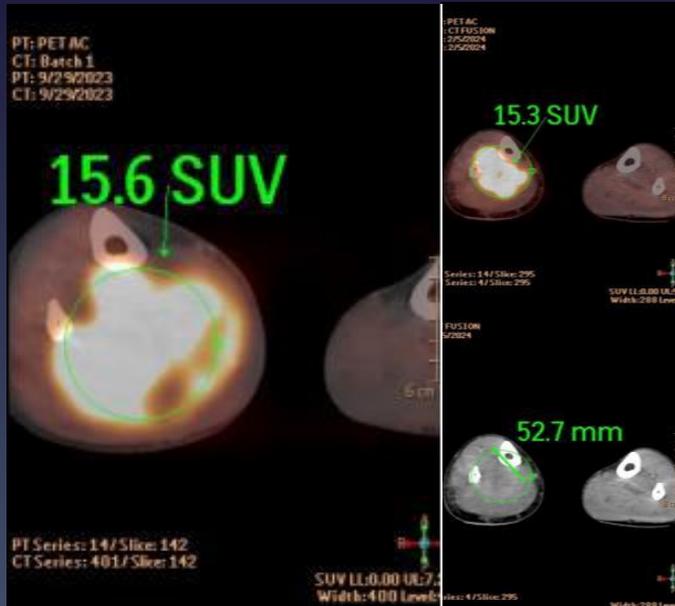


Imagen 1 -2023: RMN con cte en secuencia T2. Se observa en la cara posterior colección líquida de 35 mm, con realce periférico. (flecha naranja)

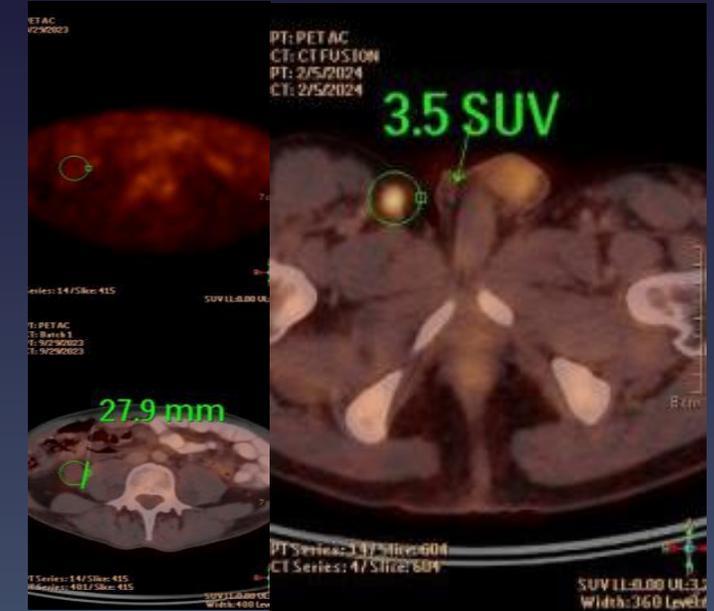
Imagen 2 - 2024: RMN con cte secuencia STIR. Se observa compromiso expansivo infiltrativo difuso en el compartimiento anteroposterior y lateral, presenta realce heterogéneo con áreas de bionecrosis central. (flecha naranja)



HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



PET-TC 1: Muestra imágenes de concentración patológica del radiotrazador en tercio medio posterior de la pierna derecha, con formaciones hipermetabólicas en estructuras ganglionares como sospecha de secundarismo.



PET-TC 2: Se observan formaciones hipermetabólicas ya conocidas sin cambios en su metabolismo. Presencia metabólica en estructuras ganglionares inguinales derechas, como sospecha de secundarismo.

ESTUDIO ANATOMOPATOLÓGICO

Descripción macroscópica:

Rotulado como lesión en miembro inferior derecho (pierna derecha).

- En formol se recibe un fragmento irregular de tejido color pardo claro, consistencia elástica, sin reparar y sin orientar se procesa todo en un bloque.

Descripción microscópica:

- Los cortes muestran fragmentos de lesión mesenquimal fuso celular estoriforme compuesta por una población homogénea de células de núcleos redondos con cromatina compacta y citoplasma eosinófilo. No se observa necrosis ni mitosis.

Interpretación:

- Neurofibroma.
- Bordes de sección en contacto con la lesión.

ESTUDIO ANATOMOPATOLÓGICO

Descripción macroscópica:

Rotulado como resección de tumor de tejidos blandos en miembro inferior derecho (pierna derecha).

- En formol se recibe producto de resección local amplia compuesta por un fragmento irregular de tejido color pardo claro, consistencia elástica sin reparar y sin orientar provista de elipse con área cicatrizal en su porción central. Al corte es homogénea, fibrosa con focos de aspecto necrótico.

Descripción microscópica:

- Los cortes muestran lesión tumoral mesenquimal fuso celular, compuesta por una población heterogénea de células de núcleos irregulares, con cromatina laxa, citoplasma eosinófilo escaso, las cuales forman agregados compactos con mitosis atípicas y focos de necrosis tumoral.
En el estudio complementario de inmunohistoquímica se observa reactividad con S100, SOX10, Desmina y Mio-D Negatividad con AE1/AE3, CD34, CDK4. Índice de proliferación celular KI 67 hasta el n70%.

Interpretación:

- Lesión de miembro inferior- resección local amplia: Tumor maligno de la vaina neural (Sarcoma).

DISCUSIÓN

Los pacientes con NF1 presentan un riesgo de 10-30% de progresión a lesiones sarcomatosas de la vaina de los nervios periféricos, debe sospecharse ante una lesión preexistente que cambie de tamaño, consistencia y afectan principalmente las extremidades pélvicas, sin predilección del sexo, entre la 2da- 5ta década de vida. Con una recurrencia de 32-65% con un intervalo de 5-32 meses.

CONCLUSIÓN

- En la actualidad no existe una estrategia de tamizaje para la NF1, donde la **RMN** juega un rol crucial para el diagnóstico inicial y la caracterización detallada de estas lesiones.
- **El PET-TC con FDG** nos permite evaluar la malignización y la actividad metabólica por su alta sensibilidad y especificidad, de esta forma proporcionará información precoz y complementaria a la RMN.
- La *cirugía radical* nos da una alternativa terapéutica, aunque esta dependerá de la localización y el compromiso de tejidos adyacentes, razón por la cual los hallazgos clínicos y el seguimiento imagenológico son cruciales para el diagnóstico y manejo adecuado de estas complicaciones potencialmente mortales.

BIBLIOGRAFÍA

1. Mautner VF, Friedrich RE, von Deimling A, Hagel C, Korf B, Knöfel MT, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type I: MRI supports the diagnosis of malignant plexiform neurofibroma. *Neuroradiology* 2003;45:618-625.
2. Solares I, Vinal D, Morales-Conejo M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Revista Clínica Española*. ELSEVIER. October 2022, Pages 486-495.
3. Patel NB, Stacy GS. Musculoskeletal manifestations of neurofibromatosis type 1. *AJR Am J Roentgenol*. 2012 Jul;199(1):W99-106.
4. Cladera X, Servente L. Hallazgos imagenológicos en el diagnóstico y seguimiento de la neurofibromatosis tipo 1. *Rev. Imagenol*. 2da Ep. Ene./Jul. 2023 Vol. XXVI (2): 47 – 56.
5. Correa MF, Pasik N. Neurofibromatosis tipos 1 y 2. *Rev. Hosp. Ital. B.Aires* 2019; 39(4): 115-127