



242

# NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 CON AFECTACIÓN A ÓRGANOS GINECOLÓGICOS. REPORTE DE UN CASO.

Autor: Hudema, Adriana Vanesa

hudemavanesa@gmail.com

Residente de Diagnóstico por Imágenes

Hospital Escuela de Agudos Dr. Ramon Madariaga

Posadas, Misiones. Argentina

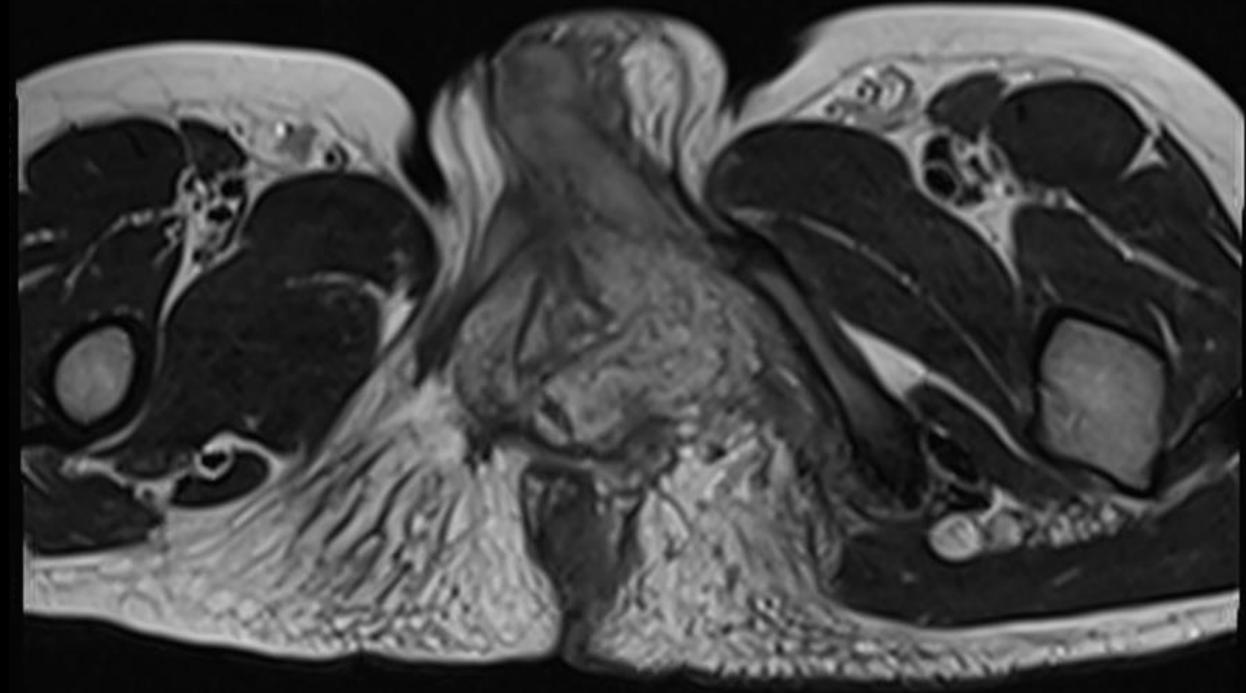
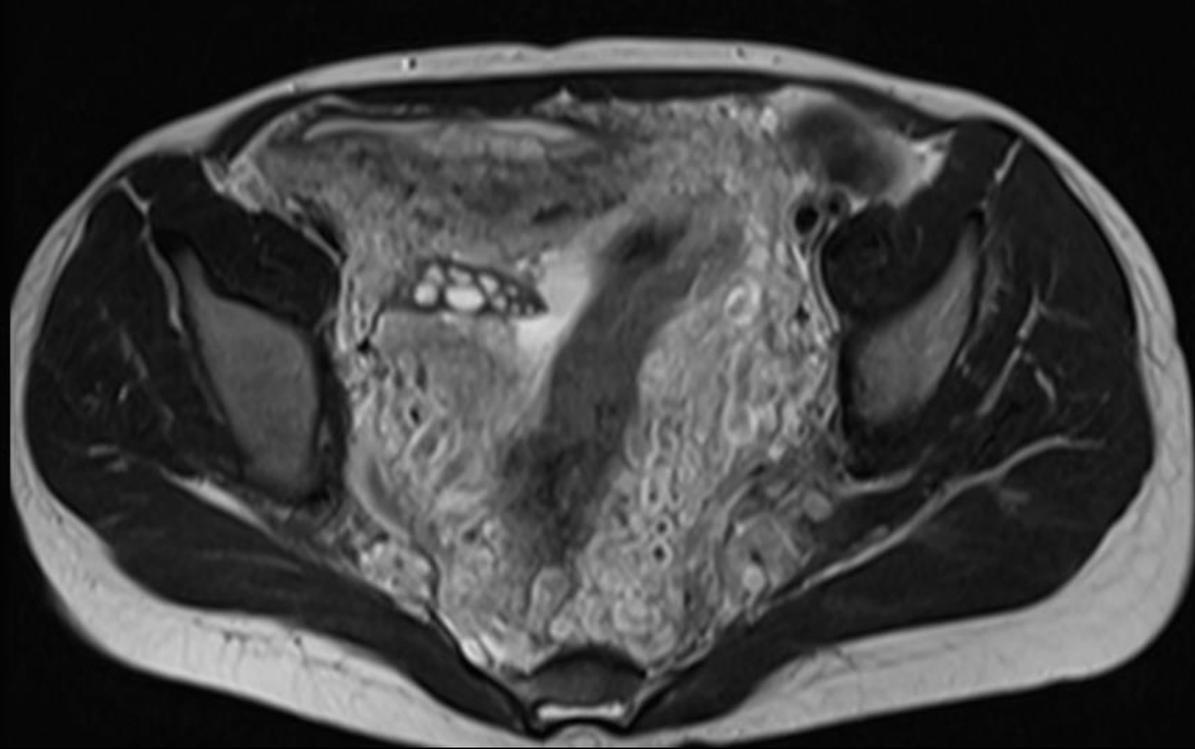
# PRESENTACIÓN DEL CASO:

Paciente de 6 años, con madre, tía y abuela con manchas cutáneas color café con leche y neuro-fibromas (sin seguimiento) consulta según refiere la madre por dolor en región de genitales, manchas café con leche y tumoraciones lumbares y axilares.

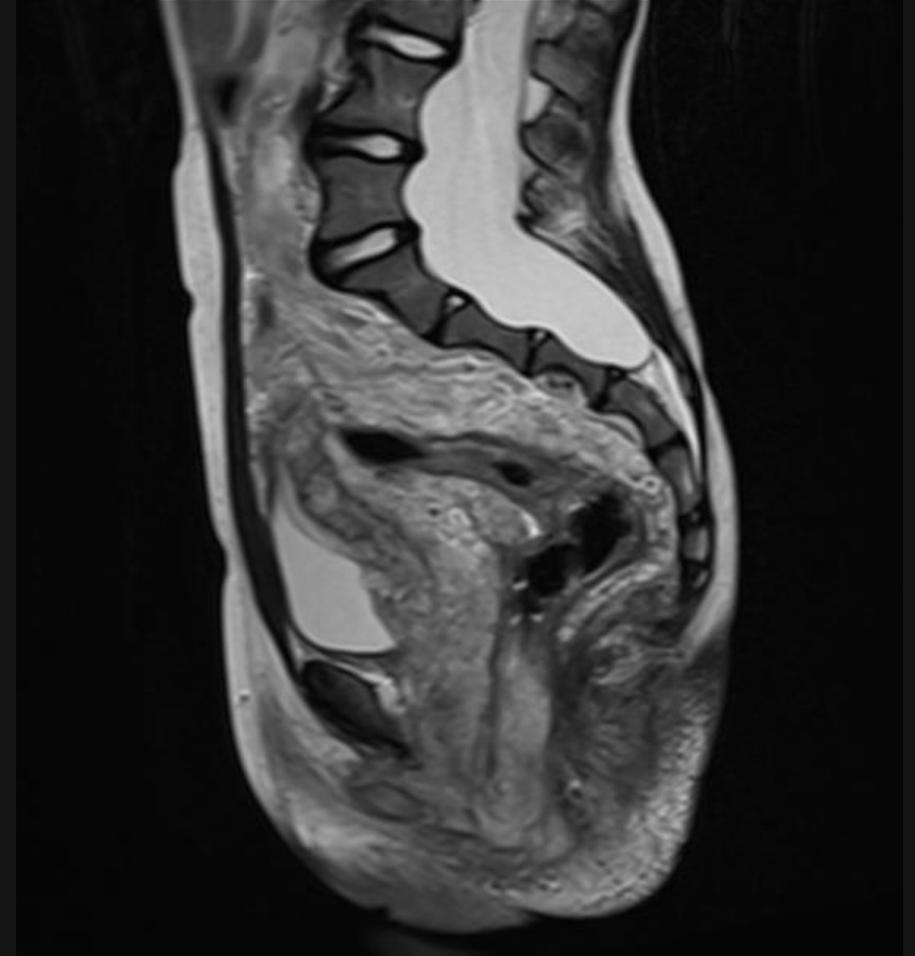
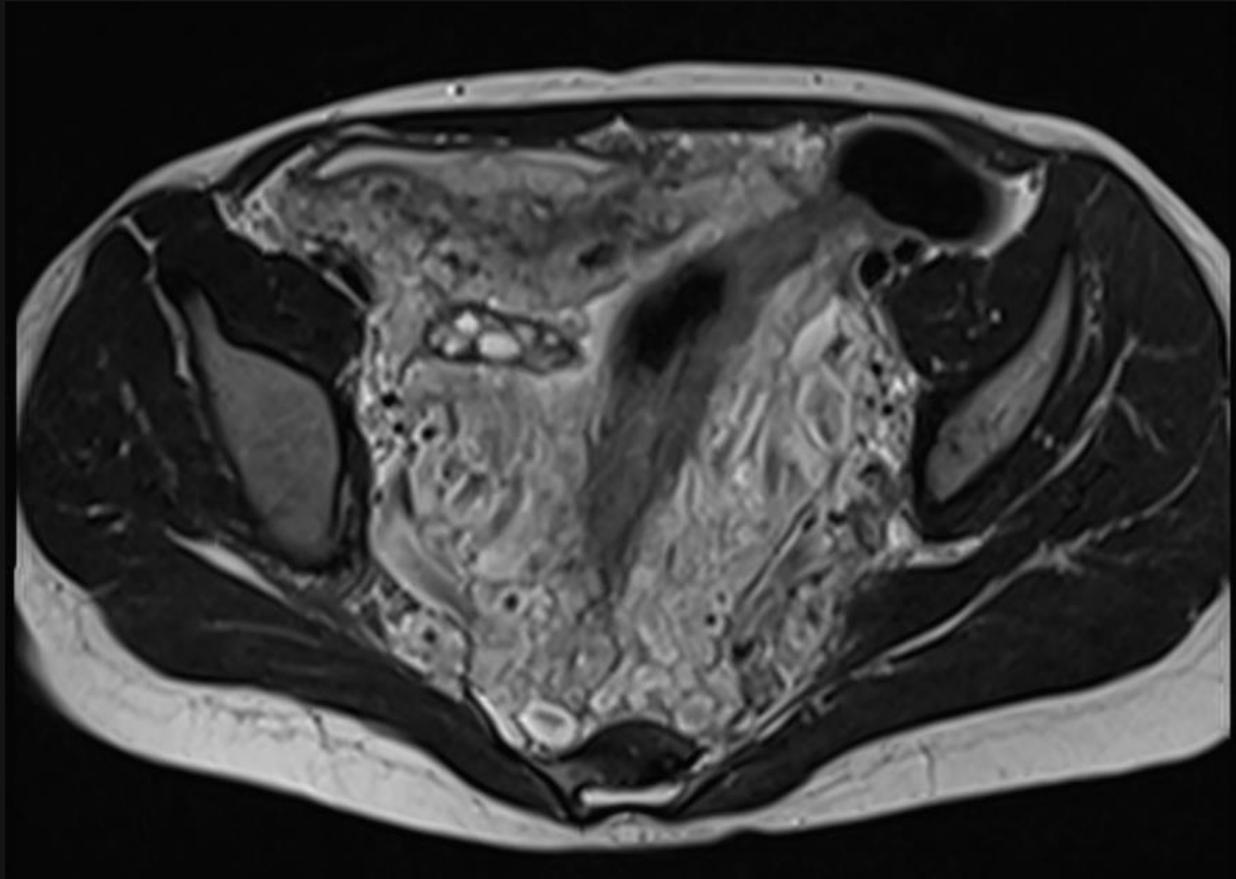
Al examen físico presenta tumoración dorsolumbar y axilar, no móviles, maculas color café con leche, asimetría de miembros inferiores, a nivel de genitales se observa falo de 6 cm. sin orificio ureteral, hemihipertrofia de labios a predominio izquierdo, no se palpan gónadas.

Se solicita cariotipo el cual informa sexo cromosómico femenino: 46, XX(20),

# HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS:



Múltiples lesiones hiperintensas en T2 en relación a los forámenes vertebrales que se extiende hacia la pelvis, compatibles con neurofibromas plexiformes. Ovarios presentes, con folículos. En topografía uterina se observa una imagen lineal de difícil delimitación, no se descarta útero rudimentario



Múltiples lesiones hiperintensas en T2 en relación a los forámenes medulares que se extiende hacia la pelvis, compatibles con neurofibromas plexiformes. Ovarios presentes, con folículos. En topografía uterina se observa una imagen lineal de difícil delimitación, no se descarta útero rudimentario

# DISCUSIÓN:

La NF1 es un trastorno progresivo autosómico dominante con una incidencia de aproximadamente 1 de cada 3.000 nacidos vivos. Los neurofibromas pueden afectar cualquier estructura corporal y se encuentran en el 27% de los pacientes con NF1.

Los neurofibromas cutáneos son más comunes, se manifiestan alrededor de la pubertad y no se ha demostrado que tengan potencial maligno.

Los neurofibromas plexiformes son congénitos, tienden a ser más invasivos de las estructuras circundantes y tienen el potencial de transformarse en vainas nerviosas periféricas malignas.

Los neurofibromas que afectan los genitales externos son raros. La mayoría de los niños con neurofibromatosis genital presentan signos de aumento progresivo y tamaño genital sin la queja principal de dolor genital como lo describe nuestro paciente.

# DISCUSIÓN:

Los neurofibromas genitales suelen ser plexiformes. La resección quirúrgica se ha considerado como el tratamiento de elección de estas lesiones dado su potencial maligno y crecimiento progresivo.

El manejo de la NF1 es multidisciplinario y debe incluir consejería genética. Cuando los tumores aumentan de tamaño o causan dolor se debe sospechar transformación maligna. El manejo definitivo de las lesiones en retroperitoneo, tracto gastrointestinal y genitourinario sigue siendo eminentemente quirúrgico, lo que permite reseca la lesión y obtener una pieza de histopatología para confirmar el diagnóstico.

# CONCLUSIÓN:

La neurofibromatosis genital es un hallazgo poco común en pacientes con NF1. La clitoromegalia puede ocurrir en estos pacientes con síntomas de dolor genital y agrandamiento del clítoris debido a la afectación del neurofibroma de la piel del clítoris.

# BIBLIOGRAFIA:

- Neurofibroma de los genitales externos, agrandamiento extremo del clítoris. Almesned R, Alhagbani M, Sultan M, Alshayie M, Alqarni N, Alshammari A. Urol Ann. 2023 Jul-Sep;15(3):328-330. doi: 10.4103/ua.ua\_86\_22. Publicación electrónica 17 de julio de 2023. PMID: 37664088 Artículo gratuito de PMC.
- Pascual-Castroviejo I, López-Pereira P, Savasta S, López-Gutiérrez JC, Lago CM, Cisternino M. J Pediatr Surg. 2008 noviembre;43(11):1998-2003. doi: 10.1016/j.jpedsurg.2008.01.074.
- Hipertrofia del capuchón del clítoris: signo actual de neurofibromatosis en niñas. Griebel ML, Redman JF, Kemp SF, Elders MJ. Urología. 1991 Abr;37(4):337-9. doi: 10.1016/0090-4295(91)80260-e.