



BANDERAS ROJAS

CARACTERÍSTICAS RADIOLÓGICAS QUE REVELAN LA TRANSFORMACIÓN MALIGNA DE NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES EN LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Autores: Dr. Valiere Giménez Mauricio, Dr. Belisle Ignacio, Dra. Marengo Cecilia, Dra. Carabajal Angeliet, Dra. Cristina Hilda Besada, Dr. Sliman Perez Akly Manuel, Dr. Marquesini Mauricio, Dra. Patricia Ciavarelli.

Afiliación: Unidad Neurofibromatosis, Servicio de Radiología, sección neurorradiología y musculoesquelético, Hospital Italiano de Buenos Aires. Hospital de Clínicas Unidad Neurofibromatosis.

Conflicto de intereses: ninguno

Mail presentador: mauricio.valierehospitalitaliano.org.ar

CASOS CLÍNICOS



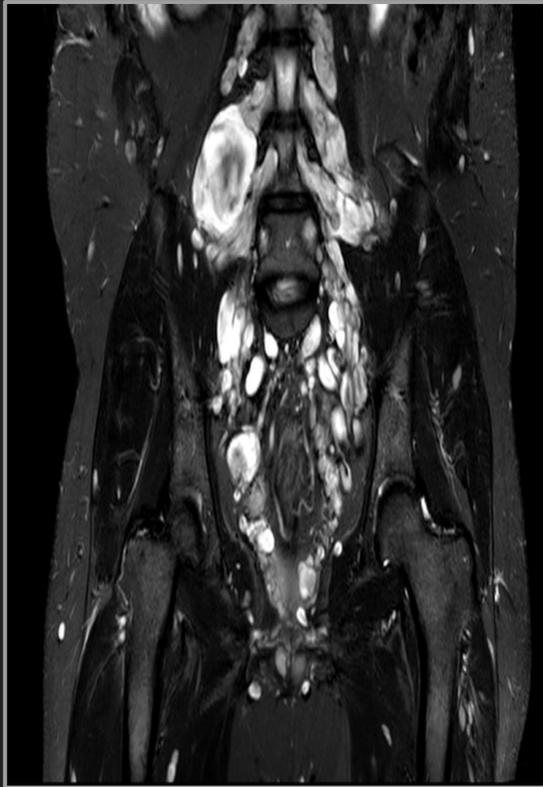
Caso 1: Paciente de 41 años con antecedente de Neurofibromatosis tipo 1 sistémica en seguimiento por por crecimiento progresivo de lesión duro elástica a nivel del miembro inferior izquierdo y derecho. Indolora.

Caso 2: Paciente de 32 años de edad con antecedente de Neurofibromatosis tipo 1 sistémica consulta por tumoración duro elástica de crecimiento progresivo en región anterolateral de la tibia derecha con dolor asociado.

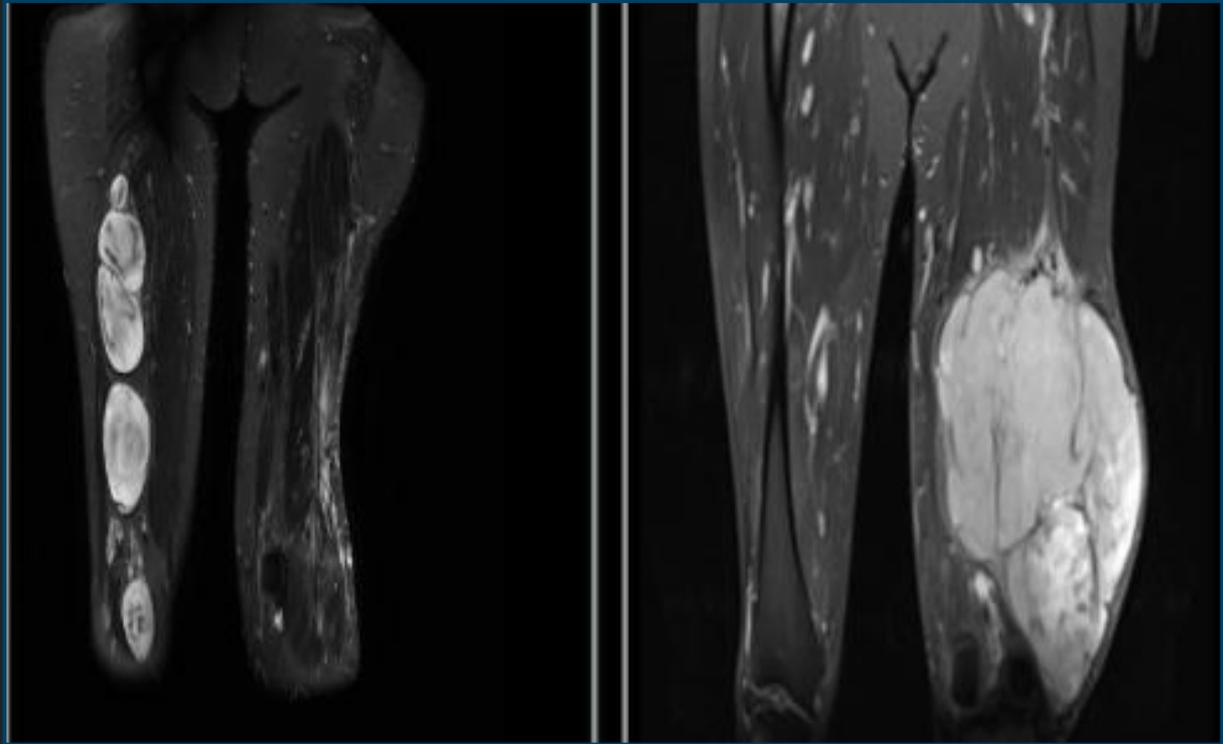
Caso 3: Paciente de 82 años con antecedente de NF1 sistémica y neurofibroma plexiforme a nivel hemifacial izquierdo consulta derivado de urgencia por alteración del sensorio secundaria a hiponatremia severa (SIHAD).

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

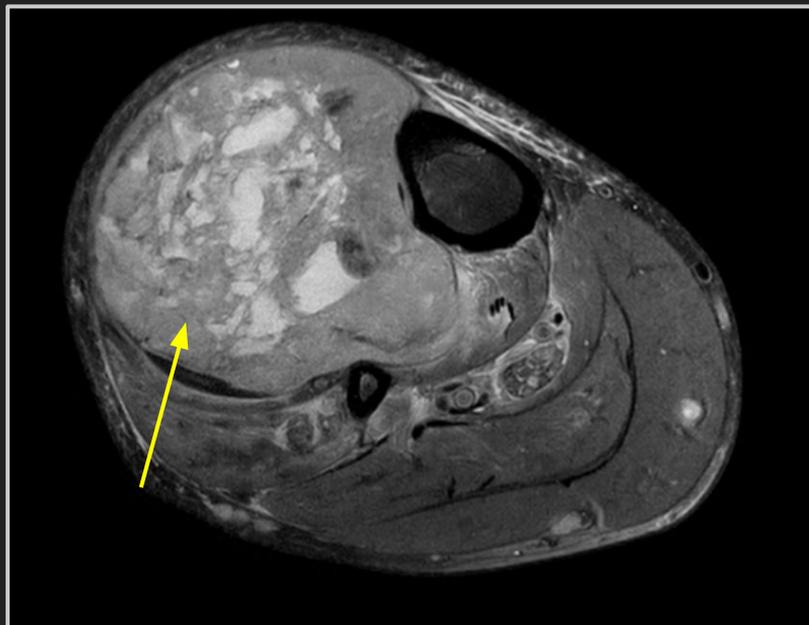
Caso 1



a) Múltiples neurofibromas plexiformes benignos (presencia del "target sign", bordes regulares sectores internos homogéneos, pequeño tamaño)



b) Imagen 1 evidencia la presencia de neurofibromas plexiformes benignos. Circunscritos, de bordes regulares con centro hipointenso y estructura interna homogénea. Imagen 2 evidencia en contrapartida MPNST (heterogéneo, sin target sign, sectores internos heterogéneos, gran tamaño)

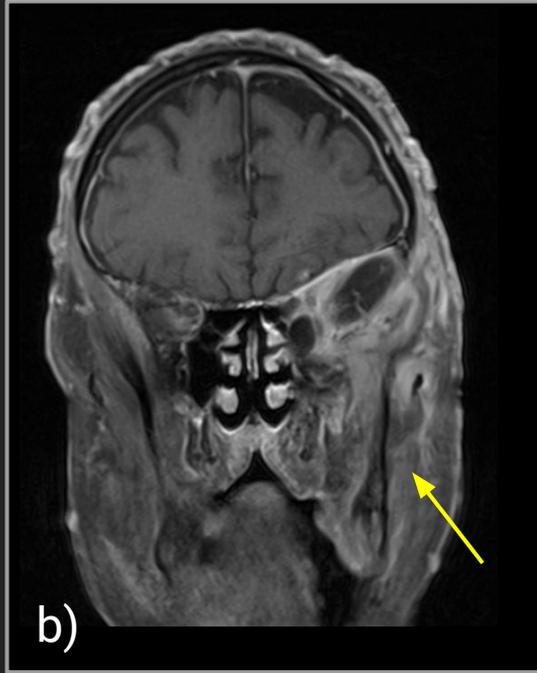
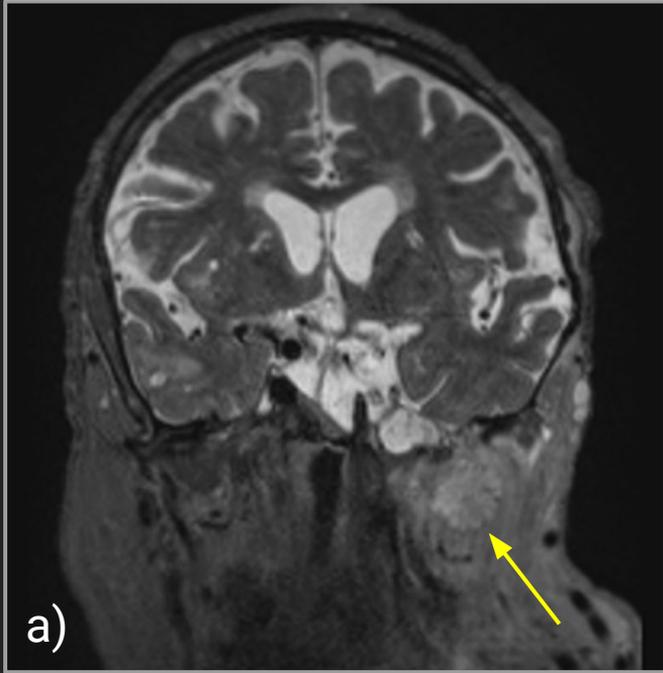


Secuencias T1 STIR contrastadas.

MPNST ciático poplíteo externo derecho en paciente con NF1 sistémica y antecedente de pseudoartrosis de tibia izquierda. Lesión heterogénea con degeneración quística y desorganización de la estructura interna con ausencia del "target sign"

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

Caso 3



MPNST a nivel de cabeza y cuello. Secuencias T2 (a), T1 con contraste (b) y angioresonancia de cerebro y vasos de cuello (c). Nótese la irregularidad de la lesión en secuencia T1 en sus bordes y la heterogeneidad de señal interna en secuencia T2. La angioresonancia (c) evidencia vasos displásicos intralesionales lo que dificultó la toma de biopsia.

DISCUSIÓN



La **Neurofibromatosis tipo 1** es una **rasopatía/cristopatía autosómica dominante de fenotipo variable y penetrancia completa**.

Es una patología que pertenece al grupo de enfermedades poco frecuentes con una **prevalencia de 1 afectado cada 2500 individuos** aproximadamente.

Al tener manifestaciones múltiples de las cuales predominan las neurocutáneas es primordial el abordaje multidisciplinario e integral de este tipo de enfermedades.

Los tumores malignos de la vaina del nervio periférico (**MPNST**) son una de las **complicaciones más graves** que pueden sufrir los pacientes con NF1.

Tiene una **prevalencia del 8-13%** y es una de las causas de morbilidad en estos pacientes.

Es una **transformación sarcomatosa de un neurofibroma preexistente profundo**.

Existe un estadio intermedio entre un neurofibroma plexiforme benigno y MPNST denominado ANNUPB (Atypical neurofibromatous neoplasms of uncertain biologic potential)

A nivel radiológico la **resonancia magnética contrastada tiene alta sensibilidad y especificidad para detectar transformación maligna de neurofibromas plexiformes**. La sospecha de esta patología por el radiólogo es imprescindible para sospechar el diagnóstico y tomar conductas acordes evitando el exceso innecesario de biopsias.

La **mejor discriminación** entre neurofibromas plexiformes benignos y atípicos o MPNST (especificidad) se obtiene utilizando un valor de corte de **ADC oscuro de $1.4 \times 10^{-3} \text{ mm}^2/\text{s}$ (83.3% de sensibilidad, 94.5% de especificidad)**. El PET con FDG es más sensible que la resonancia para detectar MPNST pero menos específico.

Los **signos típicos** radiológicos descritos más fidedignos que aumentan la sensibilidad diagnóstica son la **pérdida del el target sign** (reducción de biopsias innecesarias en un 40% si está presente), la **heterogeneidad de la lesión** con áreas necróticas y quísticas así como también la **invasión de tejidos blandos adyacentes** con edema vasogénico asociado.

CONCLUSIÓN



-La pérdida del "rim sign", la heterogeneidad intralesional con cambios quísticos y necrosis asociado a edema vasogénico deben hacer pensar al radiólogo en MPNST en el contexto de un paciente con NF1 y neurofibromas plexiformes en seguimiento.

-La resonancia es muy específica para la detección de transformación sarcomatosa que en combinación con PET el cual tiene mayor sensibilidad, son los estudios de elección para el estudios de pacientes con NF1 y neurofibromas plexiformes.

-El dolor, crecimiento progresivo de la lesión y cambio de consistencia son datos clínicos que pueden colaborar a la sospecha diagnóstica.

Detectar a tiempo un MPNST es primordial ya que en estadios avanzados el pronóstico es ominoso



BIBLIOGRAFÍA

- 1- Ristow I, Kaul MG, Stark M, Zapf A, Riedel C, Lenz A, Mautner VF, Farschtschi S, Apostolova I, Adam G, Bannas P, Salamon J, Well L. Discrimination of benign, atypical, and malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis type 1 using diffusion-weighted MRI. *Neurooncol Adv.* 2024 Feb 9;6(1):vdae021. doi: 10.1093/noajnl/vdae021. PMID: 38468867; PMCID: PMC10926940.
- 2- Martin E, Geitenbeek RTJ, Coert JH, Hanff DF, Graven LH, Grünhagen DJ, Verhoef C, Taal W. A Bayesian approach for diagnostic accuracy of malignant peripheral nerve sheath tumors: a systematic review and meta-analysis. *Neuro Oncol.* 2021 Apr 12;23(4):557-571. doi: 10.1093/neuonc/noaa280. PMID: 33326583; PMCID: PMC8041346.
- 3- Chen JJ, Lee CK, Yang CY. High-Grade Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumor Arising From Common Peroneal Nerve Neurofibroma. *Cureus.* 2024 May 3;16(5):e59607.
- 4- Liu J, Huang JN, Wang MH, Ni ZY, Jiang WH, Chung M, Wei CJ, Wang ZC. Image-Based Differentiation of Benign and Malignant Peripheral Nerve Sheath Tumors in Neurofibromatosis Type 1. *Front Oncol.* 2022 May 23;12:898971.