



CENTRO DIAGNÓSTICO
MON, La Plata, Buenos
Aires.

HALLAZGOS MAMOGRÁFICOS Y ECOGRÁFICOS EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATISOS TIPO 1

AUTORES: RICCI Daniela,
GUAZZARONI Natalia ,
ROMANO Carla,
BAGLIVO Alejandra ,
SARACHI Ivelis,
AREVALO Laura .

PRESENTACIÓN DEL CASO

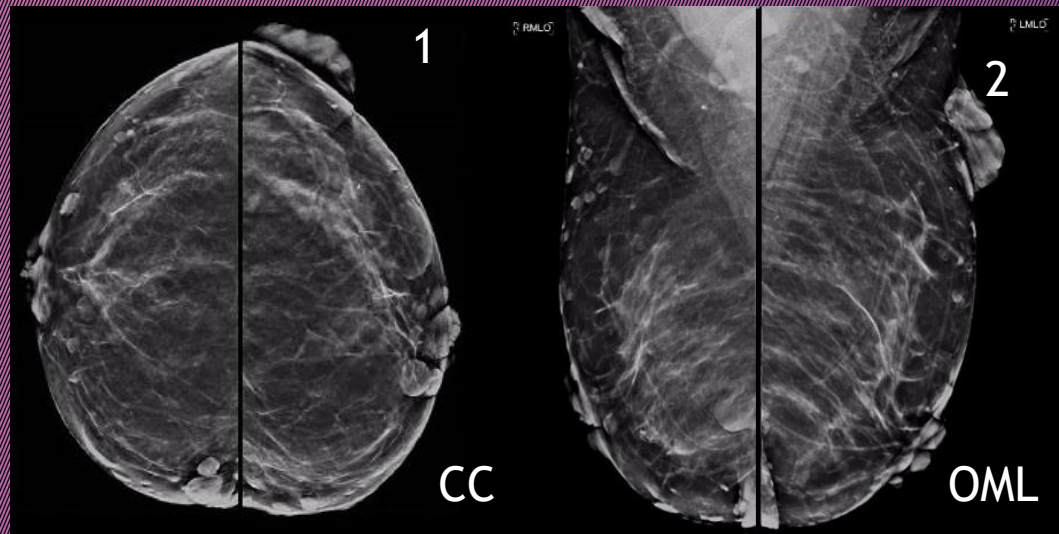
Paciente femenina de 50 años con antecedente personal y familiar de Neurofibromatosis tipo 1. Concorre al control anual de cribado mamario. Se realiza mamografía bilateral con prolongación axilar y ecografía.

Al examen físico se observan numerosas formaciones nodulares bilaterales de localización cutánea y subcutánea, color piel y consistencia blanda, móviles a la palpación e indoloras.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS

- En la mamografía se identifican numerosas formaciones nodulares ovales circunscriptas, de distribución bilateral (*figuras 1 y 2*).
- En ecografía se visualizan como nódulos sólidos hipoecogénicos de ecoestructura interna homogénea, y márgenes circunscriptos con flujo vascular interno en la evaluación con Doppler color y Power Doppler (*figura 3*).

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



Figuras 1 y 2. Mamografía sintetizada, donde se observan múltiples nódulos cutáneos bilaterales de distribución difusa.

HALLAZGOS IMAGENOLÓGICOS



Figura 3. Ecografía de mama izquierda. Imagen nodular cutánea- subcutánea oval sólida, hipocogénica y de márgenes circunscriptos, con flujo vascular interno en la evaluación con Power Doppler.

DISCUSIÓN

La neurofibromatosis tipo 1 es un trastorno neurocutáneo genético (autosómico dominante), con una incidencia de 1 / 3000 nacidos vivos, provocada por mutación del gen NF1 17 q localizado en el brazo largo del cromosoma 17. Provoca compromiso de los tejidos derivados del neuroectodermo y mesodermo. Presenta máculas cutáneas color café con leche, múltiples neurofibromas en piel, cerebro, nervios craneales o médula espinal, nódulos de Lisch en el iris, gliomas ópticos y anomalías óseas.

DISCUSIÓN

Los neurofibromas múltiples son tumores benignos derivados de las vainas nerviosas periféricas. Se localizan preferentemente en tronco y miden de milímetros a centímetros. Existen 4 tipos: cutáneos, subcutáneos, plexiformes nodulares y plexiformes difusos.

Se sabe que la mutación en el gen NF1 se asocia a riesgo aumentado de 5 veces en la aparición de cáncer de mama en mujeres menores de 50 años con riesgo acumulado de 8.4 % a los 50 años de edad. Se recomienda mamografía anual desde los 30 años considerando la realización de RMN.

CONCLUSIÓN

- Ante una paciente con presencia de nódulos cutáneos o subcutáneos al examen físico de características mamográficas y ecográficas benignas, debemos tener en cuenta la NFM como una posibilidad diagnóstica y debido al riesgo aumentado de cáncer mamario aconsejar su control anual a partir de los 30 años.