

Schwannoma retroperitoneal maligno asociado a neurofibromatosis

Jordi Gironés^a, Josep Roig^a, José Ignacio Rodríguez^a, María Rosario García-Jiménez^b, María Jesús Gelado^c y Antonio Codina-Cazador^a

^aServicio de Cirugía General y Digestiva. ^bServicio de Anestesiología.

^cCAP Celrà. Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta. Girona. España.

Resumen

La neurofibromatosis tipo 1 aumenta el riesgo de incidencia de padecer cierto tipo de cánceres, en particular con el schwannoma maligno o neurofibrosarcoma. Presentamos el caso de una paciente de 61 años de edad con antecedente de enfermedad de Von Recklinghausen, intervenida hace 30 años de schwannomas cervicales y oftálmicos. Evolutivamente, presenta clínica de compresión de raíces nerviosas L3-4 izquierdas evidenciándose una masa retroperitoneal. Se diagnostica de schwannoma epitelial maligno mediante biopsia y se indica intervención quirúrgica, practicándose resección en bloque de la masa. La evolución posquirúrgica fue favorable; al año de la intervención la paciente presenta un déficit motor residual en la extensión, y sensitivo en la región anterolateral de la extremidad inferior izquierda. El tratamiento de elección del schwannoma maligno es la cirugía, dado que proporciona supervivencias prolongadas.

Palabras clave: Schwannoma retroperitoneal maligno. Neurofibrosarcoma. Neurofibromatosis.

MALIGNANT RETROPERITONEAL SCHWANNOMA ASSOCIATED WITH NEUROFIBROMATOSIS

Type 1 neurofibromatosis increases the risk of certain types of cancer, particularly malignant schwannoma or neurofibrosarcoma. We present the case of a 61-year-old woman with a history of Von Recklinghausen's disease who had undergone surgery for cervical and ophthalmic schwannomas 30 years previously. Subsequently she presented compression of the left L3-4 nerve roots due to a retroperitoneal mass. She was diagnosed with malignant epithelial schwannoma based on biopsy and en-bloc resection of the mass was performed. Postsurgical outcome was favorable. One year after the procedure she presents residual motor deficit in extension and sensory deficit in the antero-lateral region of the lower left limb. The treatment of choice of malignant schwannoma is surgery since it achieves prolonged survival.

Key words: Malignant retroperitoneal schwannoma. Neurofibrosarcoma. Neurofibromatosis.

Introducción

Los tumores retroperitoneales primitivos de origen neuroectodérmico son una entidad muy infrecuente; un 5,7% son neurofibromas, y de éstos solamente un 1,4% son malignos. La incidencia en la población general de neurofibrosarcomas es del 0,001%^{1,2}. En las personas afectadas de neurofibromatosis hay un riesgo aumentado respecto a la población general de padecer tumores; la incidencia aumenta hasta el 2-5% en los de origen neu-

roectodérmico^{3,4}. La enfermedad de Von Recklinghausen es una enfermedad genética de transmisión autosómica dominante en la que es importante el control familiar de la enfermedad para avanzarse a la aparición de tumores diseminados³.

Caso clínico

Mujer de 61 años de edad, con antecedentes personales y familiares de enfermedad de Von Recklinghausen, intervenida hace 30 años de neurofibromas cervical y oftálmico. Inicia un cuadro motor y sensitivo en extremidad inferior izquierda, en la región dependiente de la raíz nerviosa de L3-L4. Se realiza estudio radiológico, TC y RM abdominal y se detecta una tumoración extravertebral de unos 10 cm de diámetro máximo en la región del músculo psoas izquierdo (fig. 1). Se decide la realización de una punción-aspiración de la masa descrita que da el diagnóstico de schwannoma epitelial maligno. El estudio de extensión fue negativo, indicándose intervención quirúrgica. Se realiza la resección de una tumoración incluida dentro de las fibras musculares del psoas izquierdo y que depende de la raíz nerviosa de L4, observándose además pequeños schwannomas a lo largo de la raíz nerviosa (fig. 2). El

Correspondencia: Dr. J. Gironés Vilà.
Servicio de Cirugía General.
Hospital Universitari de Girona Dr. Josep Trueta.
Avda. de França, s/n. 17007 Girona. España.
Correo electrónico: cgd.jgirones@htrueta.sce.es

Aceptado para su publicación en diciembre de 2002.



Fig. 1. Tumoración extravertebral en región psoas izquierdo y de aspecto heterogéneo.

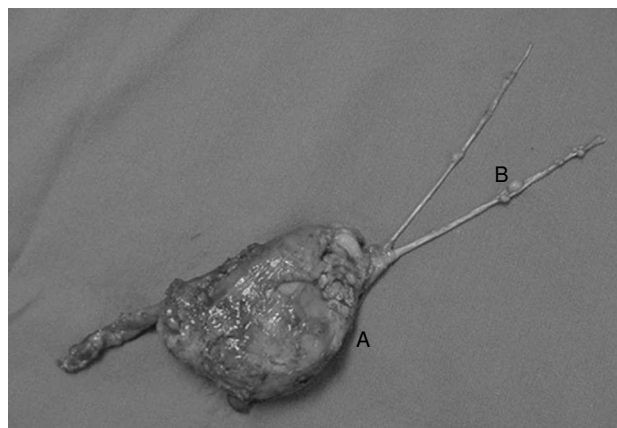


Fig. 2. A) Masa tumoral principal. Schwannoma maligno. B) Pequeñas tumoraciones en la raíz nerviosa. Schwannomas benignos.

diagnóstico anatomopatológico final es de schwannoma maligno epitelioide retroperitoneal que no sobrepasa la cápsula tumoral. Asimismo, se identifican ganglios peritumorales con el diagnóstico de schwannomas benignos.

La evolución de la paciente al año es favorable y presenta únicamente un ligero déficit residual motor en la extensión de la extremidad inferior izquierda e hipoestesia en la región anterolateral.

Discusión

El schwannoma es un tumor del sistema nervioso periférico de origen neuroectodérmico que se origina a partir de las células de Schwann. Presenta un crecimiento excéntrico intraneural, manteniéndose bien encapsulado. Esta característica anatomopatológica lo diferencia del neurofibroma, que se origina de las células de Schwann y de los fibroblastos, creciendo dentro de las fibras nerviosas. La degeneración maligna de los neurofibro-

mas en los enfermos afectados de neurofibromatosis tipo 1 está estimada en un 2%, siendo la degeneración epitelioide maligna de los schwannomas un proceso muy infrecuente³⁻⁵.

Es una entidad de difícil diagnóstico en que a partir de una sospecha clínica se inicia el estudio radiológico que pone de manifiesto la tumoración. La confirmación de malignidad será mediante el estudio anatomopatológico con técnicas de inmunohistoquímica^{1,4}. En la patogenia del schwannoma maligno está implicado el gen supresor NF1, localizado en el cromosoma 7. En condiciones normales, produce la neurofibrina, que es una proteína implicada en la regulación de tumores neurogénicos en pacientes afectados de neurofibromatosis tipo 1. Debido a una mutación en el gen, no se produce la proteína y existe una predisposición a desarrollar los tumores^{1,6,7}.

Más del 50% son asintomáticos, el síntoma más común es el dolor, que depende de la compresión que ejerce el tumor sobre el nervio afectado, suele expresarse con parestesias y dolor irradiado en el trayecto del nervio. Los déficit neurológicos son menos frecuentes que en los neurofibromas, dado el distinto comportamiento en el crecimiento^{4,7}.

En las personas afectadas de la enfermedad de Von Recklinghausen la incidencia de tumores neuroectodérmicos es más elevada, el comportamiento es más agresivo y aparece en edades más tempranas^{1,8}. Además, pueden presentar tumoraciones, benignas o malignas en diversas localizaciones: SNC, aparatos genitourinario, óseo y digestivo^{2,9}.

La cirugía es el tratamiento de elección, dado que proporciona supervivencias más estimables. La vía de abordaje recomendada es la intraperitoneal, sobre todo en presencia de tumores voluminosos^{2,10}. Los factores relevantes para el pronóstico son el tamaño, el grado de diferenciación tumoral y, el más importante, la resección en bloque con márgenes quirúrgicos sin afección^{1,3,11}. Dada la posible necesidad de resección de la raíz nerviosa, es importante la información prequirúrgica a los pacientes del riesgo de afección motora-sensitiva posterior, siendo en estos casos importante el tratamiento rehabilitador posquirúrgico^{1,10}.

La radioterapia es poco eficaz, ya que la mayor parte de estos tumores son radiorresistentes, aunque en algunos casos se indica de manera postoperatoria². La quimioterapia contribuye al tratamiento adyuvante y está indicada en los casos en que el tumor presenta sensibilidad a los fármacos, la cual parece estar en relación con el gen NF1^{2,3}.

La recidiva es frecuente en estos pacientes, a pesar de resecciones amplias y completas, motivo por el cual la resección con márgenes libres es muy importante; en los casos de duda, es necesario el estudio anatomopatológico peroperatorio. La localización más habitual de las metástasis es la pulmonar, y está indicada la resección de la metástasis en los casos de pacientes jóvenes. Se estima que la supervivencia a los 5 años es del 20-64%, según las series publicadas^{1,2,4}.

Nuestra paciente ha presentado la evolución clínica habitual en estos casos. A partir de la sintomatología neurológica se inició el estudio radiológico, que objetivó la presencia de la gran tumoración. Por tanto, en los pacientes

afectados de neurofibromatosis debe sospecharse la presencia de estos tumores ante la aparición de síntomas neurológicos.

Bibliografía

1. Angelov L, Davies A, O'Sullivan B, Bell R, Guha A. Aneurogenic sarcomas: experience at the University of Toronto. *Neurosurgery* 1998;43:56-65.
2. Díaz-Faes JG, Cruz Vigo JL, López-Otazu J, Higuero Moreno F. Tumor retroperitoneal en un caso de enfermedad de Von Recklinghausen. *Rev Esp Enf Ap Digest* 1984;66:323-7.
3. Ligneau B, Freyer G, Giraud S, Isaac S, Bombaron P, Espinouse D, et al. Neurosarcome associé à une neurofibromatose de type 1. *Presse Med* 1997;26:485-63.
4. McMenamin ME, Fletcher CD. Expanding the spectrum of malignant change in schwannomas: epithelioid malignant change, epithelioid malignant peripheral nerve sheath tumor, and epithelioid angiosarcoma: a study of 17 cases. *Am J Surg Pathol* 2001;25:13-25.
5. Naylor SJ, Leiman G, Omar T. Malignant transformation in a schwannoma. *Histopathology* 1996;29:189-92.
6. Feldkamp MM, Angelow L, Guha A. Neurofibromatosis type 1 peripheral nerve tumors: aberrant activation of the Ras pathway. *Surg Neurol* 1999;51:211-8.
7. Kett-White R, Martin JL, Jones EW, O'Brien C. Malignant spinal neurofibrosarcoma. *Spine* 2000;15:752-5.
8. Schwarz J, Belzberg AJ. Malignant peripheral nerve sheath tumors in the setting of segmental neurofibromatosis. *J Neurosurg* 2000;92:342-6.
9. Storm F, Eilber F, Mirra J, Morton DL. Neurofibrosarcoma. *Cancer* 1980;45:126-132.
10. Klekamp J, Samii M. Surgery of spinal nerve sheath tumours with special reference to neurofibromatosis. *Neurosurgery* 1998 Feb;42:279-89.
11. Manuel Palazuelos JC, Alonso-Martín J, Fernández Díaz MF, Alonso Gayón JL, Barcena Barros JM, Corral Monés J. Schwannoma benigno retroperitoneal. *Cir Esp* 2002;72:50-2.