Neurocirugia. 2019;30(Espec Congr):74

Neurocirugía

https://www.revistaneurocirugia.com

C0497 - GLIOBLASTOMA MULTIFORME TRONCOENCEFÁLICO Y NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: EXPOSICIÓN DE UN CASO EXCEPCIONAL Y REVISIÓN BIBLIOGRÁFICA

J.A. Ruiz Ginés, J. Aguas Valiente, M. Claramonte de la Viuda, M. Martín Risco, J.F. Sánchez Ortega, J.A. Sanz, M. Cobos Domínguez, A. Maza González, E. Olmos Francisco y J.B. Calatayud Pérez

Servicio de Neurocirugía, Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, Zaragoza, España.

Resumen

Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) o enfermedad de Von Recklinghausen es un trastorno genético neurocutáneo, que afecta a 1/2.600-3.000 individuos, debida a una mutación autosómica dominante en el gen NF1 (cromosoma 17q11.2 = neurofibromina), que condiciona ausencia de síntesis o función proteica reducida, favoreciendo la inducción tumoral asociada a NF-1. La mitad de casos tienen base hereditaria, siendo el resto, mutaciones *de novo* (principalmente en cromosomas paternos, con mayor riesgo a mayor edad). Las manifestaciones clínicas se suceden de forma progresiva, siguiendo el orden: máculas café con leche, pecas axilares y/o inguinales, nódulos de Lisch (hamartomas del iris) y neurofibromas, respectivamente. Adultos y niños con NF-1 tienen mayor riesgo de desarrollar tumores benignos y malignos (gliomas) del sistema nervioso central (SNC) y periférico. La mayoría son astrocitomas de bajo grado (grados I-II de la OMS) localizados, predominantemente, en vía óptica (nervios ópticos, quiasma y radiaciones posquiasmáticas), siendo menos frecuentes en tronco cerebral. Estos últimos cursan de forma paucisintomática, detectándose, con frecuencia, en controles radiológicos. Mostrar un caso de glioblastoma de tronco cerebral en un paciente afecto de NF-1. Se trata del primer caso publicado en nuestro país y segundo descrito en la literatura.

Métodos: Paciente de 41 años de edad, afectado de cefalea holocraneal opresiva, síndrome de Parinaud e intensos dolores cutáneos difusos.

Resultados: RMN cerebral: tumoración mesencéfalo-talámica izquierda, hipercaptante, condicionando hidrocefalia triventricular por compresión acueductal. Biopsia cerebral endoscópica: glioblastoma (PAGF/S-100/sinaptofisina positivas; IDH-1 débil, Ki67: 50%).

Conclusiones: Los pacientes afectos de NF-1, presentan mayor riesgo de tumorogénesis maligna del SNC. Si bien, los tumores más comunes son los gliomas hipotálamo-ópticos, seguidos de los astrocitomas pilocíticos troncoencefálicos y cerebelosos, hay descritos, hasta la fecha, cuatro casos de glioblastomas extra-troncales (Distelmaier, Broekman, Miaux e Incecik et al) y un único caso de glioblastoma troncal (Fortunato et al).

1130-1473/© 2019 Sociedad Española de Neurocirugía. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.