

Caso clínico 6

HAMARTOMATOSIS CEREBRAL Y NEUROFIBROMATOSIS

DRES. GARCÍA-GIRALDA M, PÉREZ VILLOSLADA J, GONZÁLEZ JOUHAUD JM, ALFARO A.

HOSPITAL COMARCAL DE BAZA (GRANADA).

Introducción

El hamartoma es una proliferación de células diferenciadas maduras que son nativas del órgano en que se desarrolla, pero que se disponen y crecen de manera desorganizada, alcanzando en ocasiones gran tamaño. Adoptan la forma de un nódulo, aunque se consideran una malformación y no un tumor. La hamartosis está relacionada con la neurofibromatosis tipo 1. Existe un amplio espectro de patología cerebral asociada a NF1.

Descripción del caso

Niño de 6 años que consulta por respiración bucal, ronquidos, pérdida de audición, retraso escolar. En la exploración se aprecia otitis seromucosa e hipertrofia adenoidea, por lo que se interviene de adenoidectomía y drenajes timpánicos.

Como antecedentes personales destaca, que está en estudio por pediatría y neurología por neurofibromatosis tipo 1 y hamartosis cerebral. Tiene clínica de manchas en piel de color café con leche, efélides (comúnmente denominadas pecas de la piel), fibromas axilares, lumbar e intercostal.

Tiene trastorno de déficit de atención e hiperactividad (TDAH), con dificultades de rendimiento escolar. Nula conciencia del peligro. Impulsivo y desinhibido. Dificultades para acatar normas. Atención muy dispersa. No finaliza tareas. No signos de focalidad neurológica.

Le han visto en oftalmología y presenta nódulos de Lish (lesiones del ojo típicas de los pacientes de neurofibromatosis tipo 1,

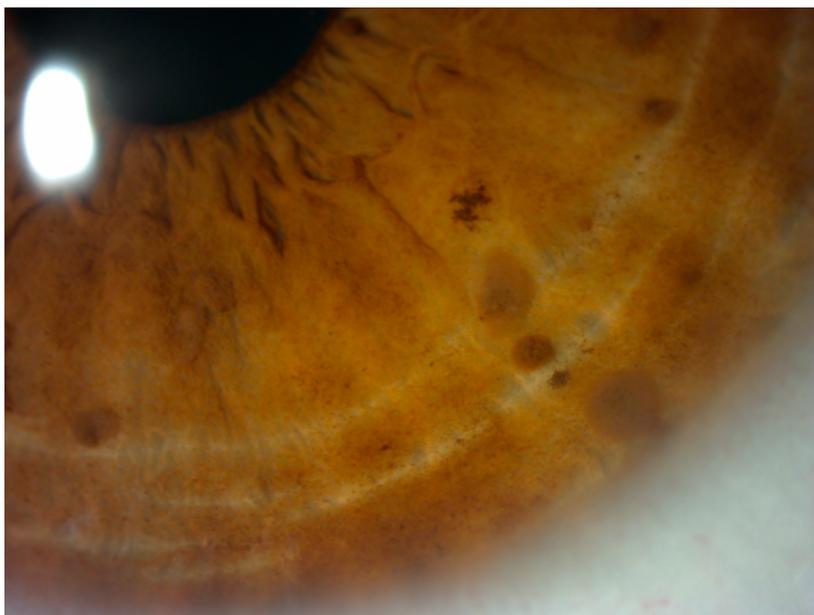


FIGURA 1: Nódulos de Lish en el iris.

formados por pequeños tumores benignos de 1-2 mm de diámetro, llamados hamartomas melanocíticos localizados en el iris).

En la resonancia magnética craneal: se aprecian imágenes nodulares hiperintensas T2 localizadas en ambas cápsulas internas, regiones sublenticulares bilaterales, sustancia blanca adyacente al cuerpo del VL derecho, pie del pedúnculo cerebral izquierdo, vérmis y región parasagital del hemisferio cerebeloso izquierdo, sugerentes de lesiones hamartomatosas. Tras la administración de contraste IV no muestran realce. Nervios y vía óptica sin hallazgos significativos. Conclusión, lesiones hamartomatosas intraparenquimatosas supra e infratentoriales en probable relación con neurofibromatosis tipo 1.

Discusión

La neurofibromatosis tipo 1 fue descrita en 1882 por Von Recklinghausen. Es una de las enfermedades neurocutáneas más comunes, con una herencia autosómica dominante, afectando a 1:3.000 individuos. La NF1 es una enfermedad de curso benigno durante la infancia en la mayoría de los casos.

El diagnóstico se basa en la presencia de dos o más de los siguientes criterios:

- Seis o más manchas café con leche de un diámetro mayor a 5 mm en pacientes prepuberales y de más de 15 mm en los postpuberales.
- Efélides axilares e inguinales.
- Dos o más fibromas.
- Glioma óptico.
- Dos o más nódulos de Lisch.
- Una lesión ósea como displasia del esfenoides o pseudoartrosis en algún hueso largo.

Los hamartomas pueden ser únicos o múltiples y desarrollarse en cualquier órgano del cuerpo. A menudo pasan inadvertidos cuando afectan a órganos internos, pues crecen al mismo ritmo que los tejidos circundantes, y solo en raras ocasiones produce síntomas por compresión de estructuras adyacentes o secreción de hormonas, como en el hamartoma hipotalámico.

Los hamartomas hipotalámicos son tumores benignos compuestos por tejido ectópico neuronal y glial. La prevalencia es de 1-2 casos/100.000 habitantes. Habitualmente asociados a pubertad precoz central, o relacionados con epilepsia con crisis gelásticas de difícil control (corresponden a crisis epilépticas que tienen como manifestación risa patológica, habitualmente carentes de tono afectivo y fuera de contexto).

El hipotálamo es una región nuclear del cerebro que forma parte del diencefalo y se sitúa por debajo del tálamo. Es la región del cerebro más importante para la coordinación de conductas esenciales, vinculadas al mantenimiento del individuo. Regula la liberación de hormonas de la hipófisis, mantiene la temperatura corporal, y organiza conductas, como la alimentación, ingesta de líquidos, apareamiento y agresión. Es el regulador central de las funciones viscerales autónomas y endocrinas.

La clínica neuropsicológica es muy variada, pudiendo observarse deterioro cognitivo, retraso del lenguaje y dificultades del aprendizaje; trastornos de conducta, trastorno por déficit de atención e hiperactividad y alteraciones del ánimo. La epilepsia que manifiesta es característicamente farmacorresistente.

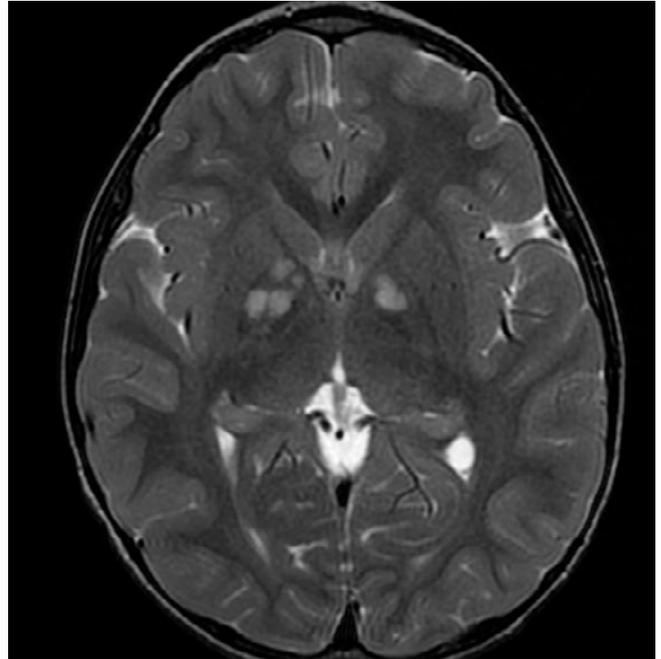


FIGURA 2: Corte TAC a nivel de nódulos hamartomatosos.

BIBLIOGRAFÍA

Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velázquez Fragua R, Viaño J, García-Segura JM, Botella MP. Neurofibromatosis tipo I y gliomas de vías ópticas. Una serie de 80 pacientes. *Rev Neurol* 2008; 46: 530-6.

Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Viaño J, García-Segura JM. Tumores de tronco cerebral asociados con neurofibromatosis tipo I. Presentación de 20 pacientes infantiles. *Neurología* 2007; 22: 846-52.

D.H. Gutmann, MD, PhD; A. Aylsworth, MD; J.C. Carey, MD, et al. The Diagnostic Evaluation and Multidisciplinary Management of Neurofibromatosis I and Neurofibromatosis 2. *JAMA*, 1997; 278 nº1: 51-57.

D.H. Gutmann. Recent Insights Into Neurofibromatosis Type I. *Arch.Neurol.* 1998; 55: 778-780.

S.H. Huson, RAC Hughes. The Neurofibromatosis: A Pathogenetic and Clinical overview. 1994. Chapman and Hall, London.