



PRESENTACIÓN DE CASOS

NEUMOTÓRAX ESPONTÁNEO ASOCIADO A FIBROSIS PULMONAR EN UN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 2

Spontaneous pneumothorax associated with pulmonary fibrosis in a patient with neurofibromatosis type 2

Gabriel Alcalá-Cerra¹, Luis Rafael Moscote-Salazar¹,
Carlos Fernando Lozano-Tagua², Rubén Sabogal-Barrios^{2,3}

1. Residente de Neurocirugía, Universidad de Cartagena, Cartagena de Indias, Colombia.

2. Docente de Neurocirugía, Universidad de Cartagena, Cartagena de Indias, Colombia.

3. Subgerencia Quirúrgica, Hospital Universitario del Caribe, Cartagena de Indias, Colombia.

Correspondencia: alcalagabriel@gmail.com

Resumen

El compromiso pulmonar en pacientes con neurofibromatosis ha sido reiteradamente descrito como una complicación muy rara en la variedad tipo 1. Se caracteriza por enfermedad pulmonar intersticial difusa, fibrosis pulmonar, neoplasias torácicas y formación de bulas, estas últimas, con alto riesgo de ruptura. Describimos un caso de neumotórax espontáneo en una paciente con neurofibromatosis tipo 2, como consecuencia de cambios fibróticos pulmonares. A nuestro conocimiento, esta asociación no había sido reportada.

Palabras clave: neumotórax, fibrosis pulmonar, enfisema pulmonar.

Alcalá-Cerra G, Moscote-Salazar LR, Lozano-Tagua CF, Sabogal-Barrios R. Neumotórax espontáneo asociado a fibrosis pulmonar en un paciente con neurofibromatosis tipo 2. *Rev.Fac.Med.* 2010; 58: 137-141.

Summary

Pulmonary involvement in patients with neurofibromatosis has been repetitively reported as a very rare complication in type 1 variety. It is characterized by pulmonary interstitial disease, pulmonary fibrosis and bullae, the last with high risk of rupture. We described a case of spontaneous pneumothorax in a patient with type 2 neurofibromatosis, as consequence of pulmonary fibrotic changes. To our knowledge this association had not been reported.

Key word: pneumothorax, pulmonary fibrosis, pulmonary emphysema.

Alcalá-Cerra G, Moscote-Salazar LR, Lozano-Tagua CF, Sabogal-Barrios R. Spontaneous pneumothorax associated with pulmonary fibrosis in a patient with neurofibromatosis type 2. *Rev.Fac.Med.* 2010; 58: 137-141.

Introducción

La neurofibromatosis (NF), es una enfermedad congénita perteneciente al grupo de las facomatosis neurocutáneas autosómicas dominantes, en el cual se encuentran también el com-

plejo de esclerosis tuberosa, el síndrome de von Hippel-Lindau y el síndrome de nevos basales.

Dentro del espectro de las NF se han descrito dos formas clínicas fenotípica y genéticamente distintas, la NF tipo 1 y la NF tipo 2 (NF2). En

la primera, también conocida como enfermedad de von Recklinghausen, se ha identificado el gen mutante en la región 17q 11.2 que codifica la proteína llamada neurofibromina. Clínicamente se caracteriza por afección cutánea extensa, manchas *café-au-lait*, neurofibromas, gliomas ópticos y displasias óseas. En la NF2, las mutaciones en la región cromosómica 22q 12.1 codifican aberrantemente una proteína llamada merlina. Es esta la variante más infrecuente, con una incidencia de 1 en 33.000-50.000 nacidos vivos, de los cuales cerca del 50% corresponden con mutaciones *de novo* (1,2). Fenotípicamente, las neoplasias intracraneanas primarias (schwannomas del vestibular, meningiomas y gliomas) y las opacidades del cristalino (opacidades lenticulares capsulares juveniles y cataratas corticales juveniles) son las manifestaciones predominantes (1,3).

En la NF también se observa compromiso por fuera del sistema nervioso, causados primordialmente por el efecto de masa que producen los crecimientos neoplásicos. A continuación se describe el caso de una paciente atendida en el servicio de neurocirugía del Hospital Universitario del Caribe quien durante la hospitalización tras la resección de un meningioma transicional gigante frontal izquierdo, presentó neumotórax a tensión espontáneo derecho.

Estrategia de búsqueda

Por medio de diferentes motores de búsqueda (MEDLINE, Ovid, HINARI, Google Scholar, EMBASE, Science Direct, Scirus, Highwire Press y MDConsult) se realizó una búsqueda sistemática sin restricciones de fecha, idioma, ni tipo de artículo; utilizando los términos: *neurofibromatosis* (y) *lung*, *neurofibromatosis* (y) *pulmonary manifestations*, *neurofibromatosis* (y) *pneumothorax*, *neurofibromatosis* (y) *pulmonary fibrosis*, *neurofibromatosis* (y)

lymphangioliomyomatosis, von Recklinghausen (y) *pulmonary manifestations* y *lymphangioliomyomatosis*.

Presentación del caso

Mujer de 23 años con antecedentes de NF2 y epilepsia (crisis focales secundariamente generalizadas) diagnosticadas desde los ocho años de edad, para lo cual no se encontraba recibiendo ningún tipo de tratamiento.

Fue admitida por el servicio de neurocirugía del Hospital Universitario del Caribe de Cartagena por presentar debilidad subjetiva braquio-crural izquierda progresiva (3 meses), hipoacusia y episodios de crisis convulsivas tónico-clónicas generalizadas. Al examen clínico se encontró en muy mala condición nutricional; con una masa de 8 x 6 cm fronto-parietal izquierda, consciente, alerta, orientada en tiempo, lugar y persona; bradilálica y bradipsíquica. Las demás funciones cerebrales superiores se encontraban preservadas. El examen ocular demostró ausencia bilateral de pulso venoso con atrofia del nervio óptico izquierdo. Presentaba hipoacusia bilateral. No se encontró compromiso de otros pares craneales. Al examen motor se evidenció paresia 3/5 braquio-crural derecha y marcha hemipléjica. Sensibilidad a tacto, dolor, temperatura, posición y vibración conservada. Los reflejos patelar, aquiliano, bicipital y estilo-radial derechos, así como el patelar y aquiliano izquierdos estaban exaltados. Los signos de Babinski, Gordon y Oppenheim eran positivos de forma bilateral.

Se solicitó una tomografía cerebral con medio de contraste endovenoso que demostró la presencia de tres lesiones expansivas que captaban ávidamente el medio de contraste; una frontal izquierdo y las otras dos localizadas en cada ángulo ponto-cerebeloso, los cuales ocasionaban compresión del sistema ventricular central

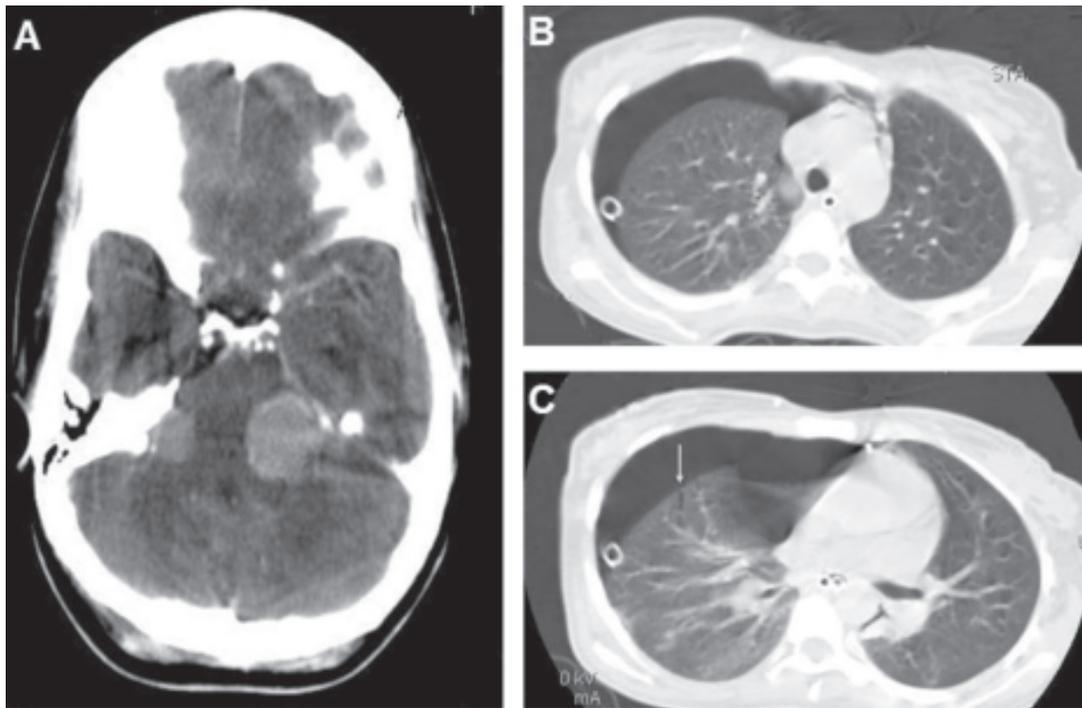


Figura 1. A) Escanografía cerebral con contraste endovenoso. Se evidenció un schwannoma del vestibular en cada ángulo ponto-cerebeloso. B) Tomografía de tórax de alta resolución que demostró el patrón de fibrosis en “panal de abejas”. C) Sitio de ruptura pleural (flecha).

e hidrocefalia (Figura 1). En días subsiguientes se realizó derivación ventrículo peritoneal y posteriormente, resección del tumor frontal derecho (meningioma transicional grado I). Durante su postoperatorio inmediato se trasladó con asistencia ventilatoria mecánica en la Unidad de Cuidados Intensivos, ya que presentaba estados epilépticos con episodios post-ictales prolongados que impedían su respiración espontánea. Finalmente, tales episodios cesaron y se procedió con el proceso de extubación, el cual fue exitoso. Veinte horas después se realizó una radiografía de tórax, como se indica diariamente a todos los pacientes en esta Unidad, la cual se encontraba dentro de parámetros normales. Cinco días después fue trasladada a sala general del servicio de neurocirugía. Durante su tercer día de estancia en sala general presentó deterioro súbito de la mecánica ventilatoria y del estado de conciencia, enfisema subcutáneo cervi-

cal, cianosis, tirajes inter-costales, respiración agónica, disminución de la expansibilidad pulmonar e hiper-resonancia en hemitórax derecho. Se procedió a intubación orotraqueal, toracostomía descompresiva y posterior colocación de tubo de toracostomía cerrada con lo cual la paciente mejoró su mecánica respiratoria y recuperó el estado de conciencia. Se confirmó la presencia de un neumotórax a tensión derecho mediante radiografía simple de tórax. Ante la sospecha de bula pleural se indicó una tomografía de tórax de alta resolución dieciocho horas después, la cual demostró la presencia de neumotórax de aproximadamente 30% del volumen torácico y cambios fibróticos que comprometen la totalidad del parénquima pulmonar, especialmente en los lóbulos superiores. Se observó además rotura de la pleura visceral que comunicaba una estructura bronquial con el espacio pleural (Figura 1).

Discusión

El compromiso visceral de la NF es variado, generalmente ocasionado por el efecto de masa ejercido por las diferentes neoplasias. La aparición de neurofibromas en el tracto gastrointestinal es la manifestación más frecuente, sin embargo, también pueden presentarse en lo hepático, renal, vesical y cardíaco (4).

Las manifestaciones torácicas y pulmonares se presentan entre el 7 y 20% (1,5), dentro de las que se encuentran deformidades de la caja torácica, obstrucciones tumorales de la vía aérea, tumores parenquimatosos, hipertensión pulmonar primaria, parálisis diafragmática, hipoventilación de origen central (6), fibrosis pulmonar, bulas sub-pleurales, quistes parenquimatosos (6-8) y al parecer neoplasias malignas primarias (9).

Estas características se han descrito en pacientes con la enfermedad de von Recklinghausen clásica o NF1. La mayoría de estas alteraciones estructurales son potenciales soluciones de continuidad con el espacio pleural, sin embargo, el desarrollo de neumotórax es excepcionalmente raro y tan solo existen algunos reportes de casos confinados a pacientes con la variedad tipo 1 (10-14). Incluso, se ha informado la aparición de neumotórax a tensión recurrentes como manifestación inicial de la NF1 (10).

El compromiso pulmonar en pacientes con NF2 se ha descrito aún menos, probablemente por la incidencia 17 veces menor de esta variedad en comparación con la NF1. En este caso, la tomografía axial computarizada de tórax de alta resolución demostró la presencia de cambios fibróticos, similares a los encontrados en pacientes con NF1; mas no se evidenciaron alteraciones de caja torácica (asimetría o *pectus excavatum*), nódulos sugestivos de neoplasias, ni

bulas sub-pleurales del lóbulo superior; los cuales constituyen los hallazgos más frecuentes en pacientes con afección pulmonar por NF1 (5).

En cuanto a su fisiopatología, no encontramos posibles teorías que pudiesen explicar el desarrollo de los cambios fibróticos y subsecuente neumotórax en los pacientes con NF2. Podría pensarse que los hallazgos pulmonares son consecuencia de mecanismos fisiopatológicos similares a los que ocurren en la NF1, ya que ambas variedades pertenecen al espectro de una misma enfermedad; sin embargo, cabe insistir en que ambos tipos de NF tienen un comportamiento genotípico y fenotípico distinto, por lo cual los mecanismos implicados en la génesis de las lesiones pulmonares podrían ser también diferentes.

Dentro de los escasos reportes de casos de neumotórax espontáneo en NF, destacamos el que Miles y cols (12) publicaron en 1969; en él informaron la evolución de un paciente con NF1 sometido a neurocirugía de columna torácica por compresión de canal espinal por un neurofibroma. Luego de 36 horas del postoperatorio, presentó un neumotórax a tensión, el cual le causó la muerte. El estudio anatómico patológico confirmó que el neumotórax fue la lesión fatal, sin embargo, no logró identificar la causa del mismo. En el presente caso, el neumotórax también ocurrió tras un procedimiento neuroquirúrgico, lo que invita a pensar en un posible factor desencadenante establecido durante el acto operatorio.

Con la descripción de las alteraciones estructurales pulmonares por NF2 descritas en este caso se abre una nueva línea de investigación respecto a la génesis y caracterización del compromiso del tracto respiratorio inferior por la NF; el cual se creía exclusivo de la variedad tipo 1.

Financiación

Servicio de Neurocirugía, Hospital Universitario del Caribe. Universidad de Cartagena.

Referencias

1. **Hirsch NP, Murphy A, Radcliffe JJ.** Neurofibromatosis: clinical presentations and anaesthetic implications. *Br J Anaesth.* 2001; 86: 555-564.
2. **Mulvihill JJ.** Neurofibromatosis 1 (Recklinghausen disease) and neurofibromatosis 2 (bilateral acoustic neurofibromatosis). An update. *Ann Intern Med.* 1990; 113: 39-52.
3. Developmental Diseases of the Nervous System: Introduction. En: Ropper AH, Samuels MA. Editores: Adams and Victor's Principles of Neurology. Novena edición. Boston: McGraw-Hill Companies, Inc: 2009.
4. **Rodríguez-Galietero A, Ramón-Capilla M, Maldonado M, Cortina P, Navea A.** Hallazgos oculo-pulmonares excepcionales en la neurofibromatosis. *Indice Studium [Serie en internet] 2000 [Citado el 16 de Julio de 2009]; 19 (1): [Aproximadamente 3 pág.]* Disponible en: www.oftalmo.com/studium/studium2000/stud00-1/00a005.htm.
5. **Burkhalter JL, Morano JU, McCay MB.** Diffuse interstitial lung disease in neurofibromatosis. *South Med J.* 1986; 79: 944-946.
6. **Lovin S, Veale D.** Respiratory manifestations in von Recklinghausen's disease. (Artículo en Rumano) *Pneumologia.* 2005; 54: 186-190.
7. **Hardcastle SW, Hendricks ML.** Neurofibromatosis (von Recklinghausen's disease)—an unusual cause of parenchymal lung disease. A case report. *S Afr Med J.* 1984; 66: 959-960.
8. **Yoh S, Ishizaka A, Kanazawa M, Abe T, Kawai A, Yamasawa F, et al.** A case of von Recklinghausen's disease with pulmonary fibrosis and multiple emphysematous pulmonary bullae. (Artículo en Japonés). *Kokyu To Junkan.* 1988; 36: 1365-1369.
9. **Nagai H, Kurashima A, Yoneda R, Komatsu H, Takahashi K.** A case of Recklinghausen's disease associated with multiple emphysematous bullae and lung cancer. (Artículo en Japonés). *Nihon Kyobu Shikkan Gakkai Zasshi.* 1989; 27: 625-629.
10. **De Lloyd A, Obuobie K.** Following a cardiac arrest in this seemingly healthy 28-year-old, all became clear. *Endocrine Abstracts.* 2009; 19: 55.
11. **Shimomoto H, Miyaji T, Nishiwaki K, Uchida Y, Yokoi T.** A case of round atelectasis related to spontaneous pneumothorax in a patient with neurilemmomatosis. (Artículo en Japonés). *Nihon Kyobu Shikkan Gakkai Zasshi.* 1993; 31: 1601-1605.
12. **Miles J, Pennybacker J, Sheldon P.** Intrathoracic meningocele. Its development and association with neurofibromatosis. *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 1969; 32: 99-110.
13. **Kiely DG, Ansari S, Davey WA, Mahadevan V, Taylor GJ, Seaton D.** Bedside tracer gas technique accurately predicts pneumothorax outcome in aspiration of spontaneous. *Thorax.* 2001; 56: 617-621.
14. **Torrington KG, Ashbaugh DG, Stackle EG.** Recklinghausen's disease: Occurrence with intrathoracic vagal neurofibroma and contralateral pneumothorax. *Arch Intern Med.* 1983; 143: 568-569.

