

### Tumor sacrococcígeo en un paciente con enfermedad de von Recklinghausen

Cristina Ruth Villanueva, Elida Graciela Migliavacca, Rita Liliana Pastore, Silvana Figuerelli y Pablo Alberto Viglioglia  
Hospital General de Agudos Dr. Juan A. Fernández. Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. República Argentina.

#### HISTORIA CLÍNICA

Un varón de 40 años, con antecedentes personales y familiares (madre y dos hermanos) de enfermedad de von Recklinghausen consultó por la presencia de un tumor sacrococcígeo doloroso de 5 meses de evolución, con un rápido crecimiento y sin sintomatología neurológica motora ni sensitiva acompañante.

#### EXPLORACIÓN FÍSICA

El paciente tenía deformidad de la hemicara izquierda, con irritación conjuntival y lagoftalmo ipsilateral, secundarios a un neurofibroma que había requerido varias intervenciones entre los 2 y los 18 años. Además tenía múltiples manchas «café con leche» y neurofibromas en el tórax, los miembros superiores e inferiores y la cara. En la zona sacrococcígea se observó un gran tumor de 10 × 11 cm de diámetro, eritematoso, caliente, de consistencia dura elástica con zonas fluctuantes, doloroso al tacto y espontáneamente (fig. 1). En el tacto rectal se detectó que la ampolla rectal estaba libre y que la pared ventral del recto estaba abombada por el tumor.

#### EXPLORACIONES COMPLEMENTARIAS

El examen oftalmológico con lámpara de hendidura mostró un nódulo de Lisch en el iris del ojo derecho. El hemograma, las radiografías torácicas y lumbares y el electrocardiograma fueron normales.

La resonancia magnética (RM) nuclear lumbosacra con gadolinio puso de manifiesto una gran masa, de unos 10 cm de diámetro máximo, que asentaba por debajo de las últimas vértebras sacras (fig. 2). Por delante, contactaba con el recto. Tenía una señal heterogénea en su interior, con áreas sólidas y quísticas. En el sector posterior e inferior del tejido celular sub-



Fig. 1.—Gran tumor sacrococcígeo doloroso de rápido crecimiento.

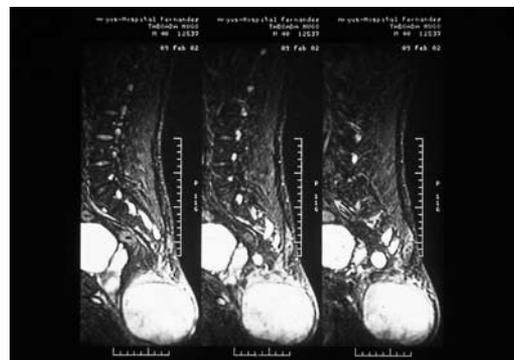


Fig. 2.—RM de la zona lumbosacra que muestra la extensión del tumor.

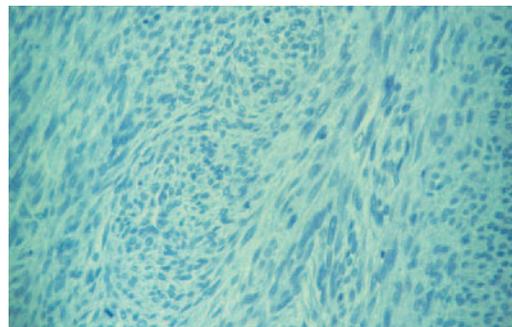


Fig. 3.—Detalle histológico del tumor. (Hematoxilina-eosina, ×10.)

#### Correspondencia:

Cristina Ruth Villanueva, Fray Justo Santa María de Oro, 2475.  
8vo A. Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.  
República Argentina.  
dravillanueva@hotmail.com

Recibido el 27 de agosto de 2003.  
Aceptado el 14 de junio de 2004.

cutáneo perineal, junto a la escotadura ciática izquierda, se observaba una lesión de unos 30 mm con características similares. Se realizó exéresis y estudio histológico del tumor (fig. 3).

## DIAGNÓSTICO

Tumor maligno de la vaina nerviosa del nervio periférico (schwannoma maligno).

## HISTOPATOLOGÍA

En el examen histológico se observó una neoplasia maligna constituida por células fusiformes de aspecto neuroide dispuestas en haces entrelazados y ondulados ocupando la dermis. Existían amplias áreas de necrosis, hemorragias, alto índice mitótico con mitosis atípicas y degeneración mixoide. La neoplasia, con bordes parcialmente lobulados, infiltraba hasta el tejido celular subcutáneo, sin que pudiera precisarse el límite de la lesión. La piel perianal no estaba comprometida.

Con tinciones para reticulina se observaron fibrillas rodeando grupos celulares y perivasculares.

## EVOLUCIÓN Y TRATAMIENTO

Se extirpó un gran tumor, encapsulado, de más o menos 10-12 cm de diámetro mayor. El extremo superior estaba por debajo del coxis y el inferior contactaba con el músculo elevador del ano y el esfínter anal; anteriormente contactaba con el recto, sin infiltrarlo. Se observaron cuatro raíces nerviosas del plexo sacro con filetes nerviosos derechos e izquierdos que formaban parte del tumor. El tratamiento incluyó antibioterapia y analgésicos posquirúrgicos. Meses después el paciente sufrió una recidiva tumoral y metástasis pulmonares, y falleció al poco tiempo.

## COMENTARIO

La alteración genética subyacente en la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) radica en el gen de la neurofibromina (localizado en el brazo largo del cromosoma 17q11.2), que actúa como un gen supresor tumoral<sup>1</sup>. La pérdida de heterocigosis en las células tumorales de los neurofibromas de estos individuos favorece su malignización, con aparición de neurofibrosarcomas en el 4,5 % de pacientes con NF-1. El más frecuente es el schwannoma maligno o tumor maligno de la vaina nerviosa, cuya incidencia en la población general es 0,001 %. El tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos es una neoplasia poco común, que comprende aproximadamente el 10 % de todos los sarcomas de tejidos blandos. Ha recibido diferentes nombres, como schwannoma maligno, neurofibrosarcoma, sarcoma neurogénico y tumor maligno de la vaina de los nervios periféricos, siendo este último el más aceptado, puesto que esta neoplasia puede tener características de cualquiera

de los tipos celulares que componen la vaina de los nervios periféricos: células de Schwann, células perineurales o fibroblastos<sup>2-7</sup>.

En cuanto a la presentación clínica, el tumor puede ser superficial o profundo; los de localización profunda se ubican excéntricamente en nervios proximales o en las raíces nerviosas raquídeas comunicantes sensitivas. La lesión suele crecer con rapidez y tornarse dolorosa<sup>8</sup>; se manifiesta como un tumor de tamaño variable que puede asociar o no signos y síntomas neurológicos. El patrón histológico también es variable: mesenquimatoso, glandular y epitelial, similar a un neuroepitelioma<sup>9</sup>. En nuestro paciente el patrón histológico fue mesenquimatoso.

El tumor tiende a recurrir y a ocasionar metástasis pulmonares (en el 39 % de los casos) y en el tejido blando en un tiempo medio de 20 meses. El porcentaje de recaídas y metástasis a los 5 años es del 49 %; la supervivencia global a los 5 años oscila entre el 34 y el 53 %.

Los factores que afectan adversamente el pronóstico son la edad temprana de aparición, el mayor tamaño tumoral (> 10 cm) y la extensión de la resección<sup>10</sup>. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica. Los resultados con quimioterapia y radioterapia son desalentadores.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Viglioglia P. Neurofibromatosis. *Piel* 1997;11:91-103.
2. Asavamongkolkul A, Jiranantakan T, Waikakul S, Phompi-taksa K, Muangsomboon S. Malignant peripheral nerve sheath tumor with neurofibromatosis type 1: a 2-case report and review of the literature. *J Med Assoc Thai* 2001;84:285-93.
3. Niccoli WD, Varandas JT, Cabral LA, Cavalcante AS. Familiar multiple neurofibromatosis: report of case. *Rev Bras Cir Cabeça Pescoço* 1992;16:35-8.
4. King AA, Debaun MR, Riccardi VM, Gutmann DH. Malignant peripheral nerve sheath tumors in neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 2000;93:388-92.
5. Waggoner DJ, Towbin J, Gottesman G, Gutmann DH. Clinic-based study of plexiform neurofibromas in neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 2000;92:132-5.
6. Eichenfiel LF, Levy ML, Paller AS, Riccardi VM, and the Guidelines/Outcomes Committee. Guidelines of care for neurofibromatosis type 1. *J Am Acad Dermatol* 1997;37:625-30.
7. Murakami T, Kiyosawa T, Murata S, Usui K, Nagawa H. Malignant schwannoma with melanocytic differentiation arising in patient with neurofibromatosis. *Br J Dermatol* 2000;143:1078-82.
8. Korf BR. Plexiforme neurofibromas. *Am J Med Genet* 1999;89:31-7.
9. Scheithauer BW. Tumors of the peripheral nervous system. *Atlas of tumor pathology. Academy of the pathology armed forces (AFIP), Third Serie 24. Washington DC.* 1997;303-28.
10. Micali G, Lembo D, Giustini S, Calveri S. Segmental neurofibromatosis with only macular lesions. *Pediatric Dermatol* 1993;10:43-5.