

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE "MANUEL ASCUNCE DOMENECH" CAMAGÜEY

El pulmón en la neurofibromatosis

Por los Dres.:

ARMANDO BESTARD GONZALEZ* y RAFAEL PILA PEREZ**

Bestard González, A.; R. Pila Pérez. *El pulmón en la neurofibromatosis*. Rev Cub Med 23 : 6, 1984.

Se realiza una revisión de las principales alteraciones parenquimatosas pulmonares asociadas a la enfermedad de Von Recklinghausen y se presenta un caso de asociación de neurofibromatosis y pulmón buloso estudiado por nosotros.

INTRODUCCION

La literatura médica señala que del 10 al 20% de los pacientes con neurofibromatosis presentan lesiones pulmonares de tipo intersticial, incluyendo lesiones bulosas y quísticas en casos avanzados. Se han descrito otras lesiones intratorácicas tales como neurofibromas intercostales y meningoceles.

En 1849, *Robert Smith* describió los tumores múltiples cutáneos conocidos en la actualidad como neurofibromas, pero no fue hasta 1882 que *Von Recklinghausen* describió completamente esta entidad que lleva su nombre. Algunos autores consideran la enfermedad de *Von Recklinghausen* como un síndrome relativamente común, un caso por cada 3 000 nacidos, caracterizado por el desarrollo de tumores a nivel de los nervios cerebroespinales y simpáticos, neurofibromas, de origen neuroectodérmico, hiperpigmentación cutánea y uveal, así como su no infrecuente degeneración sarcomatosa.¹

Ultimamente algunos autores señalan esta enfermedad como una displasia neoplásica que afecta el sistema APUD (Amine, Precursor, Uptake and Decarboxylation).^{2,3} Las alteraciones del parénquima pulmonar fibróticas así como lesiones bulosas y quísticas pulmonares, han sido asociadas a distintos tipos de morbilidad y mortalidad de neurofibromatosis.

* Especialista de I grado en neumología. Hospital provincial docente "Manuel A. Domenech". Camagüey.

**Especialista de I grado en medicina Interna. Hospital provincial docente "Manuel A. Domenech". Camagüey.

Para resaltar y demostrar la correlación entre neurofibromatosis y lesiones difusas pulmonares, presentamos la siguiente observación personal.

Observación personal

Paciente M.G.E. con expediente clínico No. 554 666, femenina, blanca y de 66 años de edad. Ingresada en varias ocasiones en este hospital por cuadro respiratorio agudo de falta de aire, a veces acompañado de síndrome febril, así como lesiones dermatológicas diseminadas por todo el cuerpo, nodulares, depresibles, no dolorosas a la palpación ni a la movilización, de tamaño que fluctúa entre 2 y 5 cm, que la paciente señala presentarlas desde muy joven, así como manchas de color "café con leche" por regiones axilares y parte posterior del tórax (figuras 1 y 2).



Figura 1
Lesiones nodulares, depresibles, no dolorosas a la palpación ni a la movilización, de color carne, blandas y de tamaños que varían entre 2 y 5 cm diseminadas por la cara y el cuello.



Figura 2
Lesiones nodulares con las mismas características, localizadas en ambos miembros superiores y regiones dorsales de las manos.

Sus manifestaciones clínicas se limitaban al aparato respiratorio con las características de broncoespasmo dadas por sibilancias y algunos estertores crepitantes por ambos campos pulmonares más acentuados a nivel de los lóbulos superiores. El resto del examen clínico, dentro de los límites normales.

El resultado de los estudios de laboratorio, dentro de lo normal: electrocardiograma, normal; electroforesis de proteínas, normal; esputos bacteriológicos, normal; esputo buscando BAAR, directo y siembra, negativos; esputo citológico seriado, negativo. Estudio audiométrico, hipoacusia perceptiva.

Examen oftalmoscópico con lámpara de hendidura: tumoraciones con aspecto de formaciones redondeadas en iris, que hacen protrusión, cuya coloración es igual a la del estroma indiano.

Exámenes radiológicos: *survey* óseo normal.

Rx de tórax: múltiples imágenes aereotares con niveles hidroaéreos en lóbulo superior izquierdo con aspecto de bulas enfisematosas o quistes pulmonares. *Tractus* fibroso infraclavicular izquierdo y elevación del hemidiafragma izquierdo, (figura 3).



Figura 3
Placa de tórax: múltiples imágenes aereolares con niveles hidroaéreos en lóbulo superior izquierdo con aspecto de bulas enfisematosas. Tractus fibroso infraclavicular izquierdo y elevación del hemidiafragma.

Tomografía: Múltiples imágenes radiotransparentes con niveles hidroaéreos en el lóbulo superior izquierdo, con aspecto de bulas de enfisema infectadas (figura 4).

Broncografía: pulmón izquierdo. Se opacificó el árbol bronquial y se observaron signos de bronquitis crónica y desplazamiento de los bronquios del lóbulo superior, en relación con las imágenes existentes en el mismo. No se comprueba amputación ni comunicación bronquial con dichas cavidades (figura 5).

Impresión diagnóstica: bulas enfisematosas infectadas.

La biopsia de nódulo cutáneo reveló neurofibromatosis (figura 6).

La paciente es dada de alta hospitalaria después de sus distintos ingresos al mejorar el cuadro respiratorio, continuando por consulta de seguimiento con el diagnóstico final de enfermedad de Von Recklinghausen y pulmón buloso.

COMENTARIOS

El término "pulmón en panal de miel" se ha aplicado habitualmente para describir radiológicamente la presencia de imágenes quísticas o bulosas, difusas y bilaterales en los campos pulmonares, cuyos diámetros pueden estar entre 0,5 a 2 cm, que en ocasiones se acompañan de nódulos y moteado inflamatorio.



Figura 4

Tomografía: múltiples imágenes radlotransparentes con niveles hidroaéreos en el lóbulo superior izquierdo, con aspecto de bulas de enfisema infectadas.



Figura 5

Broncografía pulmón izquierdo: opacificación del árbol bronquial, signos de bronquitis crónica, desplazamiento de los bronquios en lóbulo superior en relación con las imágenes existentes, no comprobándose comunicación bronquial con dichas cavidades. Bulas enfisematosas infectadas.



Figura 6
Biopsia de nódulo cutáneo: corte de piel en el que se observa la epidermis intacta, una zona respetada debajo de la misma y más abajo la presencia de una lesión arremolinada constituida por fibras nerviosas. Hematoxilina y eosina (x 10).

Las principales enfermedades en las que encontramos estas imágenes pulmonares son: enfermedad pulmonar intersticial, enfermedad de Letterer-Siwe, enfermedad de Hand-Schuller-Christian, granuloma eosinófilo; entre las facomatosis, la neurofibromatosis o enfermedad de Von Recklinghausen y la esclerosis tuberosa. Se han descrito formas congénitas,⁴ localizadas unas y generalizadas otras, cuyos orígenes pueden estar en relación con quistes linfáticos o septales y derivados de elementos pleurales. En las formas adquiridas,⁵ los quistes son dilataciones bronquiales con paredes bien definidas compuestas de tejido cicatricial o procesos granulomatosos de causa variada, otras lesiones bronquiales puedan encontrarse como amputaciones, cambios de dirección y modo de división.

En general, los hallazgos patológicos en parénquima pulmonar varían con la afección de base, pero existen ciertas características comunes, tales como infiltración celular inflamatoria, aumento de tejido fibroso en la pared alveolar y en estadios más avanzados, grandes cambios en la arquitectura pulmonar con formaciones quísticas y bulbosas

Las alteraciones pulmonares antes descritas, asociadas a la enfermedad de Von Recklinghausen son las que con mayor frecuencia se detectan, aunque se ha estimado que el 15% de todos los pacientes con neurofibromatosis,⁶ presentan alteraciones intratorácicas en forma de neurofibromas intercostales provenientes de las porciones periféricas de los nervios intercostales, que al extenderse al parénquima pulmonar, simulan tumores pulmonares; meningoceles intratorácicos. y el llamado neurofibroma en "reloj de arena", de localización en el mediastino posterior.⁷

El caso por nosotros observado con enfermedad de *Von Recklinghausen*, se caracteriza por un cuadro clínico de disnea espiratoria por crisis de broncoespasmo y lesiones parenquimatosas bulosas múltiples, con niveles hidroaéreos en lóbulos superiores, fibrosis difusa y moteado inflamatorio, similar al reportado por *Massare, Katz y Mathews*

La asociación de enfermedad de *Von Recklinghausen* y enfermedad pulmonar quística o bulosa, desde el punto de vista etiopatogénico es desconocida, pero parece existir cierto grado de susceptibilidad familiar,' reportándose la asociación en una madre e hijo, que sugiere un posible origen genético común por entrelazamiento de diferentes factores genéticos o por una expresión fenotípica variable de un simple factor genético. Llama la atención que el caso que nos ocupa tiene un tío paterno con las características de esta enfermedad.

Agradecimientos

A los alumnos del Instituto Superior de Ciencias Médicas de Camagüey, por su cooperación y ayuda en la preparación de este trabajo: Dolores Bestard Echevarría; Ramón Llapur Figueredo y Leonardo del Risco Guzmán.

SUMMARY

Bestard González, A.; R. Pila Pérez. *The lung in the neurofibromatosis*. Rev Cub Med 23 : 6, 1984.

A review of main pulmonary parenchymatous alterations associated with Recklinghausen's disease, is carried out. A case of neurofibromatosis associated with bullous lung, which was studied by us, is presented.

RÉSUMÉ

Bestard González, A.; R. Pila Pérez. *Le poumon dans la neurofibromatose*. Rev Cub Med 23 : 6, 1984.

Les auteurs font une revue des principales altérations parenchymateuses pulmonaires associées à la maladie de *Von Recklinghausen* et ils présentent un cas d'association de neurofibromatose et de poumon bulleux.

BIBLIOGRAFIA

1. *Stewart, W. D.*: Dermatology. Diagnosis and treatment of cutaneous disorders. 4th ed., Saint Louis, The C. V. Mosby Company, 1978. Pp. 521-522.
2. *Trevillas, P.; J. M. Robert*: Enfermedad de *Von Recklinghausen* y Facomatosis. Des-dyplasies neoplasantes frappant le systema APUD. Nouv Presse Med 3: 2399, 1974.
3. *Veyre, B. et al.*: Association pheochromocytome-neurofibromatose. Trois observations personnelles. Nouv Presse Med 4: 2873, 1975.
4. *Moffat*: (Citado por Crofton and Douglas) Respiratory diseases. 2nd ed. London, Blackwell Scientific Publication. 1975. Pp. 618.
5. *Heppleston, A. G.*: The pathology of honey-comb lung. Thorax 11: 77, 1956.
6. *Davis, S. A. et al.*: Neurofibromatosis and interstitial lung disease. Arch Dermatol 11 (114): 1368, 1978.

7. *Blajot Pena, I.:* Radiología Clínica de Tórax. 1ra. ed., Barcelona, Ed. Toray S. A. 1970. Pp. 413.
8. *Massare, D. et al.:* Von Recklinghausen's neurofibromatosis associated with cystic lung disease. Am J Med 38: 233, 1965.
9. *Crofton, J.; Douglas A.:* Respiratory disease: Fibrosing alveolitis and Honeycomb lung. 2nd Ed., London, Blackwell Scientific Publications, 1975. Pp 612-618.

Recibido: 19 de enero de 1983.

Aprobado: 19 de enero de 1983.

Dr. *Armando Bestard*
Julio Sanguily No. 510
La Vigía
Camagüey.