



Neurofibromatosis tipo II

Autores: Dr. Misisian Tomas, Dr. Montalvetti Pablo, Dra. Ernst Lorda Valentina, Dra. Perez Evelyn Ariana, Dr. Muszynski Patricio Esteban, Dr Federico Roca



Objetivos de aprendizaje:

- Comprender la etiología y genética de la NF2.
- Reconocer las diversas manifestaciones clínicas y síntomas asociados con esta condición.
- Identificar los principales tipos de tumores que se desarrollan en pacientes con NF2.
- Revisar las técnicas de imagen utilizadas en el diagnóstico y seguimiento de la NF2.
- Describir los hallazgos típicos en resonancia magnética (RMN) y tomografía computarizada (TAC).
- Proveer ejemplos de imágenes que ilustran los hallazgos radiológicos comunes en pacientes con NF2.

Descripción General:

- La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad genética autosómica dominante que se caracteriza por la formación de múltiples tumores benignos en el sistema nervioso central y periférico. Estos tumores incluyen schwannomas vestibulares bilaterales, meningiomas, ependimomas, astrocitomas y hamartomas retinianos
- **Características generales:**
 - Schwannomas múltiples de los NC y raíces nerviosas espinales.
 - Meningiomas en superficies durales (hasta 50%).
 - Ependimomas en la médula espinal y el tronco encefálico (6%).

Características clínicas

- Schwannomas Vestibulares Bilaterales: Los tumores más comunes en pacientes con NF2 son los schwannomas vestibulares, que se desarrollan en ambos nervios auditivos y pueden causar hipoacusia, tinnitus y alteración del equilibrio. Estos tumores suelen aparecer antes de los 30 años de edad.
- Meningiomas: Los meningiomas son tumores que se forman en las membranas que rodean el cerebro y la médula espinal. Estos tumores también pueden ser comunes en pacientes con NF2.
- Otras Manifestaciones: Además de los tumores mencionados, las personas con NF2 pueden desarrollar cataratas, problemas oculares y lesiones cutáneas de distinta índole.

Diagnóstico

- El diagnóstico de NF2 se basa en la presencia de tumores específicos, como los schwannomas vestibulares bilaterales, y en la identificación de mutaciones en el gen NF2. La detección precoz de los tumores mediante pruebas como la audiometría y la resonancia magnética nuclear (RMN) cerebral y espinal puede mejorar el manejo de la enfermedad y evitar complicaciones.

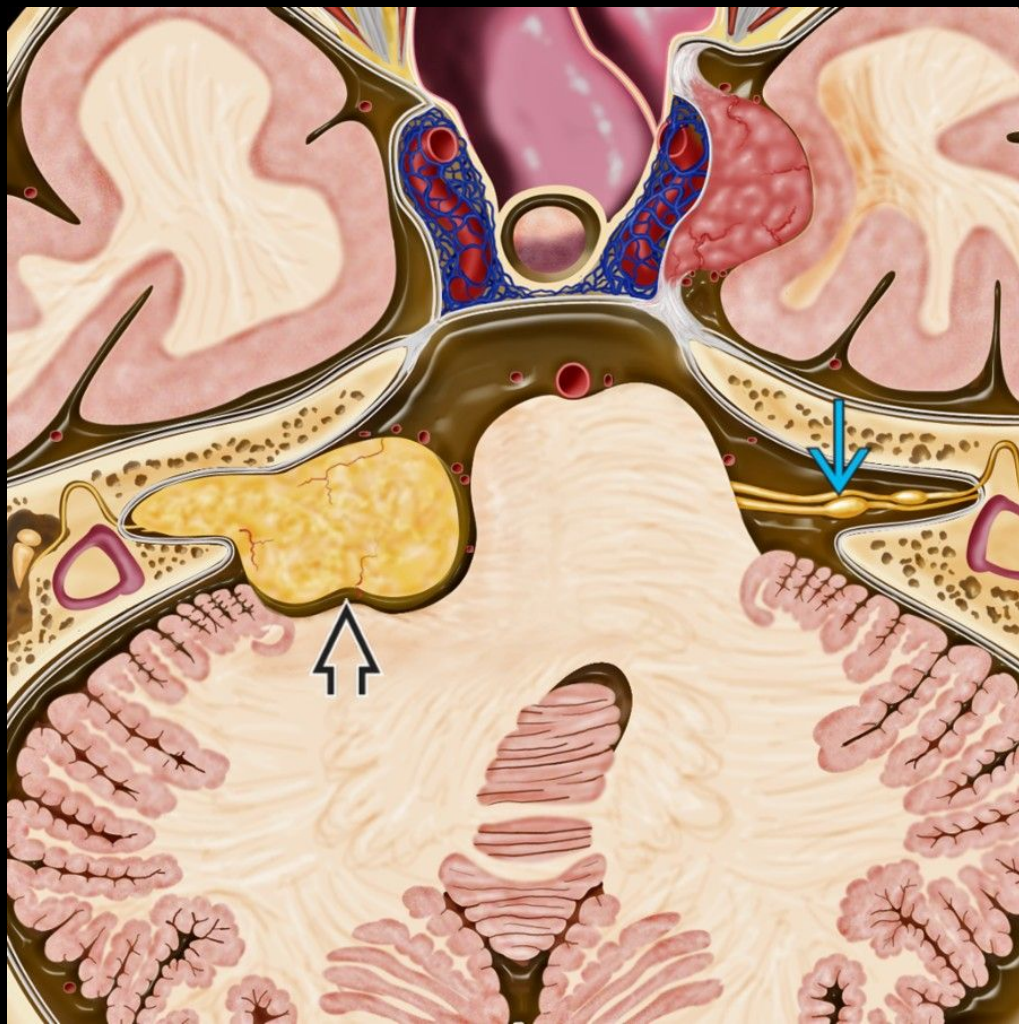
Detalles de RMN en Schwannomas y Meningiomas

- **Schwannomas:**

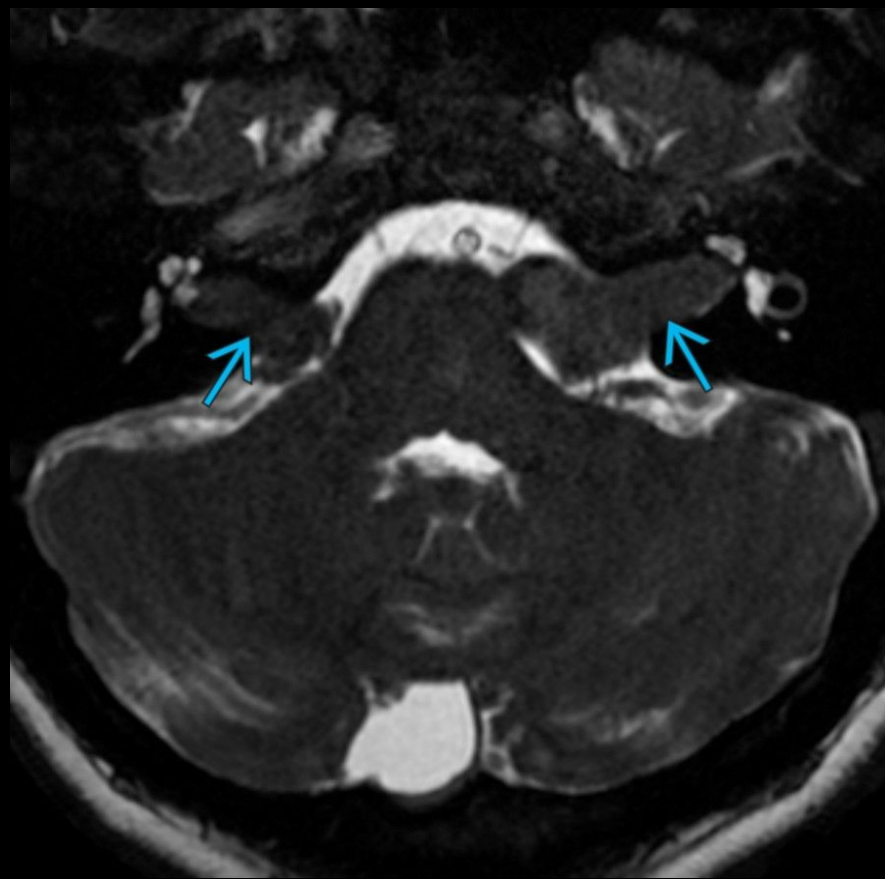
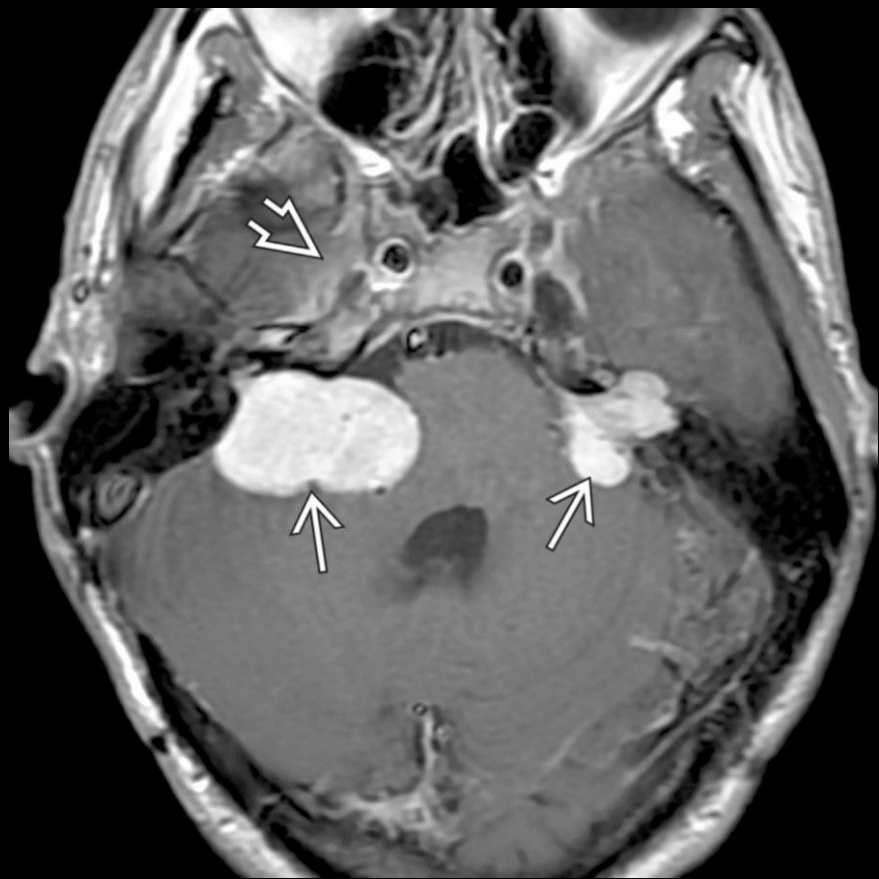
- **T1WI:** Hipointensos a isointensos, rara vez cambios quísticos.
- **T2WI:** Lesiones intracanaliculares pequeñas visibles en alta resolución.
- **T1WI C+:** Realce difuso, generalmente homogéneo.
- **MRS:** Pico de NAA ausente, ↑ mioinositol, generalmente sin lactato.

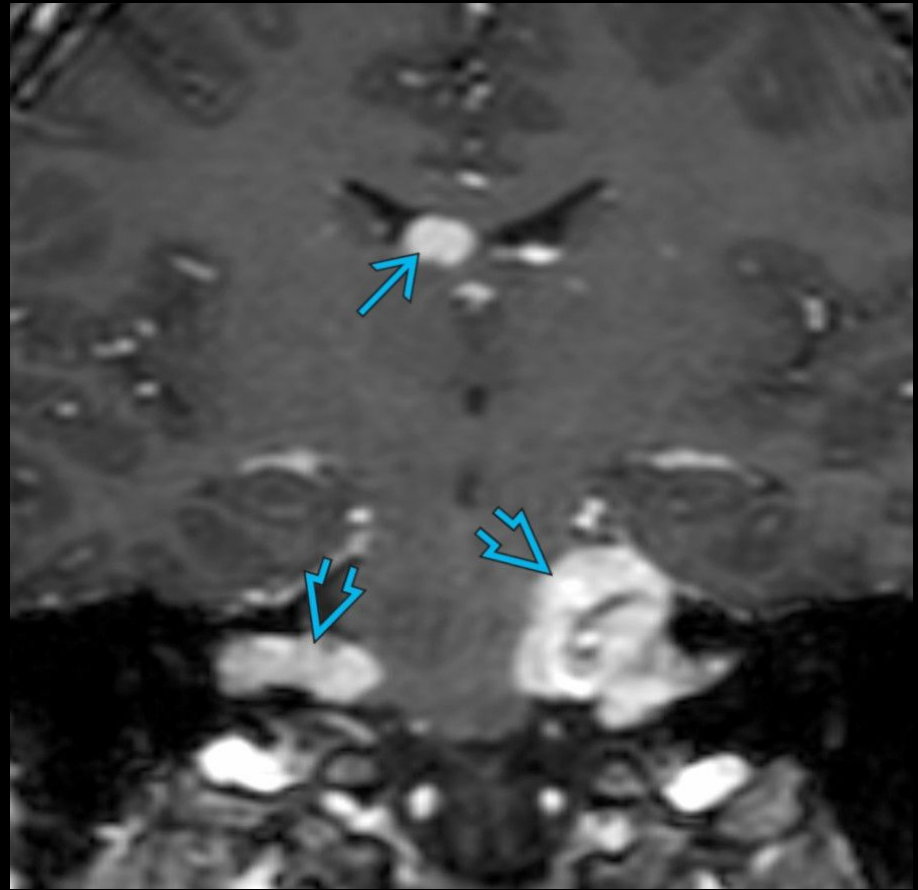
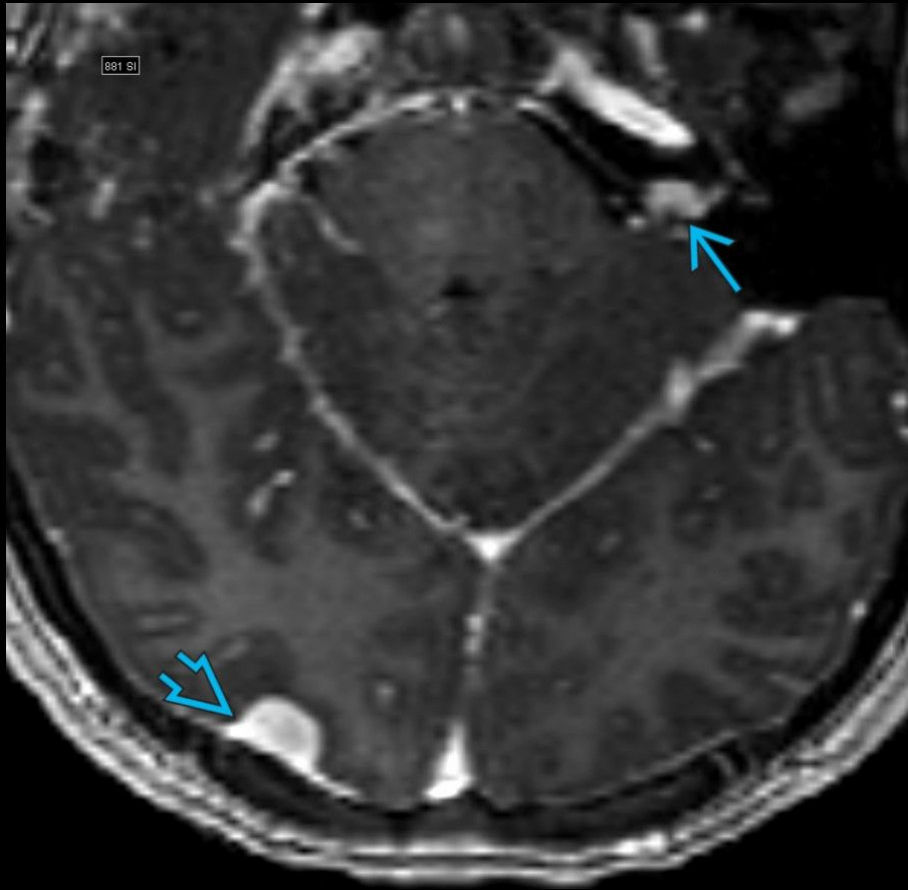
- **Meningiomas:**

- **T1WI:** Isointensos a hipointensos, focos ocasionales hiperintensos por Ca^{++} .
- **T2WI:** Edema adyacente significativo, anomalías en cuña en materia blanca subcortical (~65%) y cerebelar (~17%).
- **T2 GRE*:** Mejor muestra las calcificaciones no neoplásicas.
- **DWI:** Restricción de la difusión en algunos meningiomas, característico de meningiomas atípicos o malignos.
- **T1WI C+:** Realce difuso del tumor, puede ser en forma de placa.
- **MRS:** Pico de NAA ausente, ↑ alanina, ± lactato.



El gráfico axial muestra schwannomas del ángulo pontocerebeloso (CPA) bilaterales patognomónicos en niños con neurofibromatosis tipo 2 (NF2). El tumor de la derecha es grande y se observan varios schwannomas pequeños en los nervios vestibulococleares izquierdos.







La RM coronal T1 C+ en un adulto mayor muestra meningiomas de base dural en la fosa posterior y a lo largo de la hoz y las convexidades . En este paciente predomina la meningiomatosis sobre los schwannomas.



La RM coronal T2 FS en un joven de 18 años con NF2 muestra un área en forma de cuña de señal hiperintensa en la sustancia blanca subcortical frontal derecha. Cuando se buscan tales anomalías en la NF2, se observan en > 50% de los casos.

Conclusión:

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una condición genética compleja que presenta múltiples desafíos diagnósticos y de manejo. Los hallazgos de resonancia magnética (RMN) son cruciales para la detección temprana, seguimiento y evaluación del tratamiento en pacientes con NF2. Los puntos clave incluyen:

- **Schwannomas vestibulares bilaterales:** La mejor pista diagnóstica, típicamente iso/hipointensos en T1 y hiperintensos en T2, con realce homogéneo con gadolinio.
- **Meningiomas:** Frecuentemente múltiples, isointensos a hipointensos en T1 y pueden mostrar edema significativo adyacente en T2. Realce homogéneo con gadolinio.
- **Ependimomas:** Menos comunes pero importantes, especialmente en la médula espinal y el tronco encefálico, mostrando realce heterogéneo con gadolinio.
- **Anormalidades asociadas:** Señal en cuña en T2/FLAIR en la materia blanca subcortical y cerebelar, sospechadas de ser lesiones displásicas.

Bibliografía:

1. Evans DG. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. Orphanet J Rare Dis. 2009 Jun 19;4:16. Review. PubMed PMID: 19545378; PubMed Central PMCID: PMC2708144.
2. Ferrer R. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. Lancet Neurol 2007; 6: 340-51 Guy's Hospital, London UK. (Review).
3. Evans DG, Baser ME, O'Reilly B, Rowe J, Gleeson M, Saeed S, King A, Huson SM, Kerr R, Thomas N, Irving R, MacFarlane R, Ferner R, McLeod R, Moffat D, Ramsden R. Management of the patient and family with neurofibromatosis 2: a consensus conference statement. Br J Neurosurg. 2005 Feb; 19(1):5-12. Review. PubMed PMID: 16147576.
4. Blanco I, Serra E, Lazaro C. Construyendo los cimientos para un mayor conocimiento de la NF1 y un manejo individualizado de los pacientes. Revista Infórmate 2010; 48 (9-10). Disponible en: http://www.neurofibromatosis.es/index.php?option=com_flippingbook&view=book&id=27:revista-48&catid=1:2009&tmpl=component [Consultado el 18.02.2011]
5. Leininger M. Evaluation Criteria and Critique of Qualitative research Studies. En Janice M. Morse (edited). Critical Issues in qualitative research methods. Thousand Oaks: Sage publications, 1994:94-115.
6. Velasco Juez MC. El método biográfico y las historias de vida. Su utilidad en la investigación en enfermería. Index de Enfermería 1999; 27. Disponible en: http://www.index-f.com/index-enfermeria/27revista/27_articulo_25-30.php