

MENINGOCELE TORÁCICO Y LUMBAR ASOCIADA CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1. A PROPÓSITO DE UN CASO

William Arciniegas*
Juan José Ospina Ramírez**
Víctor Hugo Ruiz***

Resumen

Introducción: se presentó al servicio de medicina interna del Hospital Universitario San Jorge, (Pereira), el caso de una paciente de 48 años con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1, con síntomas de 3 meses de disnea, dolor torácico izquierdo, tos escasa.

Métodos y resultados: se encontró en la tomografía de tórax (TAC), un quiste intratorácico izquierdo, que corresponde a un meningocele lateral torácico asociado a malformación de columna y múltiples neurofibromas plexiformes de manera simultánea; presentó un meningocele sacro posterior, ambos con crecimiento progresivo durante 6 años.

Conclusión: el meningocele es una patología poco frecuente y usualmente se asocia con neurofibromatosis tipo 1. Pocos casos en la literatura describen meningocele intratorácico y sacro sincrónico.

Palabras clave: neurofibromatosis, enfermedades del sistema nervioso central, enfermedades del sistema nervioso periférico y meningocele.

* Médico Neumólogo. Docente Facultad de Ciencias de la Salud. Universidad Tecnológica de Pereira. Warciniegas1@hotmail.com

** Médico Interno. Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Tecnológica de Pereira. juanjoospina@hotmail.com

*** Médico Radiólogo. Hospital Universitario San Jorge de Pereira. udpch04@hotmail.com

THORACIC AND LUMBAR MENINGOCELE ASSOCIATED WITH NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1. ON PURPOSE OF A CASE

Abstract

Introduction: *this is the service of internal medicine at San Jorge University Hospital, the case of a patient of 48 years with a diagnosis of neurofibromatosis type 1. Who had symptoms of 3 months of dyspnea, chest pain, and left little cough.*

Methods and results: *we find in the chest CT scan left intrathoracic cyst corresponding to a lateral thoracic meningocele associated with multiple malformations of spine and plexiform neurofibromas, simultaneously, presenting a posterior sacral meningocele, both with progressive growth for six years.*

Discussion: *the meningocele is a rare disease usually associated with neurofibromatosis type 1. Few cases described in the literature and sacred synchronous intrathoracic meningocele.*

Keywords: neurofibromatosis, central nervous system diseases, peripheral nervous system diseases, meningocele

MENINGOCELE TORÁCICO E LOMBAR ASSOCIADA À NEUROFIBROMATOSE TIPO 1. A PROPÓSITO DE UM CASO.

Resumo

Introdução: apresentou-se ao serviço de medicina interna do Hospital Universitário São Jorge (Pereira), o caso de uma paciente de 48 anos com diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, com sintomas de 3 meses de disnea, dor torácica esquerda, tosse escassa.

Métodos e resultados: a tomografia do tórax (TAC) mostrou um quisto intratorácico esquerdo, que corresponde a um meningocele lateral torácico associado à má formação da coluna e múltiplos neurofibromas plexiformes, de maneira simultânea; apresentou um meningocele sacro posterior, ambos com crescimento progressivo durante seis anos.

Conclusão: o meningocele é uma patologia pouco frequente e, em geral, é associada à neuro-fibromatose tipo 1. Poucos casos na literatura descrevem meningocele intratorácica e sacro sincrônico.

Palavras chave: neurofibromatose, sistema nervoso central, periférico e meningocele.

Introducción

La neurofibromatosis es un trastorno congénito del tejido de sostén del sistema nervioso central y periférico. Se conocen 2 tipos: neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) denominada neurofibromatosis generalizada y la neurofibromatosis tipo 2 (NF-2), conocida como neurofibromatosis acústica bilateral. La NF1 es un trastorno autosómico dominante que afecta el cromosoma 17 q11.2, con una prevalencia estimada alrededor de 1/3000 (1).

El meningocele intratorácico asociado con NF1 fue descrito por Phol en 1933. En 1992 estaban descritos 134 casos (2). Es una formación quística del mediastino posterior, originado por la protrusión sacular de la meninge en la cavidad torácica a través del foramen intervertebral patológicamente dilatado. Macroscópicamente es una formación quística sin divisiones con pared vascularizada, conteniendo un líquido cristalino.

Microscópicamente su pared es similar a la duramadre. La localización más frecuente es la región torácica, pero estos quistes son reportados en la región cervical y lumbar (3). En el presente informe se describe el caso de una paciente con neurofibromatosis tipo 1 quien presenta de manera simultánea un meningocele intratorácico y lumbar; sus manifestaciones clínicas y radiológicas.

Materiales y métodos

Caso Clínico

Mujer de 48 años, natural y procedente de Pereira Colombia, soltera, ama de casa, consulta en el 2008 por 3 meses de

disnea progresiva a pequeños esfuerzos, sibilancias, tos escasa, sin expectoración, no hemoptisis, no ortopnea, dolor torácico permanente izquierdo difuso, opresivo anterior y posterior, sin irradiación, inicialmente muy intenso, sin cianosis, ni edemas, ni pérdida de peso. Tratamiento con salbutamol inhalador 3 veces al día 2 inhalaciones, tramadol 3 veces al día sin mejoría.

Antecedentes Personales: desde los 13 años presenta deformidad en columna torácica progresiva con cifoescoliosis marcada. A partir de los 20 años Neurofibromatosis con mayor progresión y manifestación cutánea. A los 25 años en el área lumbar una masa con contenido líquido de crecimiento progresivo hasta un tamaño de 40 centímetros, que en ocasiones se fistuliza drenando un líquido acuoso. Hipertensión arterial sistémica de 3 años en tratamiento con metoprolol 50 mg/día, Hidroclorotiazida 25 mg/día. Dislipidemia en tratamiento con lovastatina 20 mg/día. No cigarrillo. Sangrado de vías digestivas altas, en el 2008 por endoscopia se encontró una gastroduodenitis erosiva y hemorrágica con úlcera prepilórica que por patología no se demostró malignidad. Se realizó escleroterapia.

Antecedentes familiares: hasta el momento no existía neurofibromatosis en su familia. Sin hijos.

Examen físico: talla 152 cm; Peso: 54 Kg; TA: 110/80mmHg; FR: 20/minuto, FC: 86/minuto; ojos sin alteraciones, fondo de ojo normal; cuello sin adenopatías palpables, no masas, no ingurgitación yugular; AsCsPs bien ventilados, con disminución marcada de ruidos respiratorios en ápice izquierdo, sin estertores, no sibilancias; frémito vocal normal. Peristaltismo +;

abdomen blando depreciable no doloroso a la palpación sin masas, no megalias, sin signos de irritación peritoneal; neurológico sin alteraciones; ROT (N), sensibilidad (N); pulsos periféricos de buena intensidad, llenado capilar de 2 segundos, en piel neurofibromatosis difusa, manchas café con leche múltiples. En la región lumbar presenta una gran masa de contenido líquido que le impide acostarse y deambular, aproximadamente de 20x40cm; no lesiones en huesos largos.

Resultados

Paraclínicos: hemograma, parcial de orina, glicemia, función renal, pruebas de coagulación y electrocardiograma: normales. Grupo sanguíneo: O+. Gases arteriales: PH: 7.47, PaO₂: 43 mmHg, PCO₂: 48 mmHg, HCO₃: 34.9 mmol/L, BE: 10 mmol/L, saturación O₂: 83%. Colesterol: 289 mg/dL, triglicéridos: 120, HDL: 50. Espirometría: 2008: alteración ventiladora de tipo restrictivo, de carácter muy severo, sin respuesta al broncodilatador inhalador. CVF: 0.69 (25%), VEF1:0.57 (25%), VEF1/CVF%: 82%, FEF 25-75:0.65 (24%)

Radiografía de Tórax: en la parte superior radiopacidad izquierda homogénea, sin broncograma aéreo, sugestiva de masa; respeta la parte inferior del hemitorax, con desplazamiento de cardiomediatino a la derecha. En el hemitorax derecho múltiples imágenes nodulares ubicadas en la pared torácica (figura 1).

Tomografía de Tórax: Inicial de 2003: lesión hipodensa de contenido líquido, localizada en el vértice superior izquierdo, de 11x10 cm. en el diámetro mayor, con erosión ósea y ensanchamiento

de neuroforamen al lado izquierdo a nivel dorsal, sin patología pulmonar ni cardiovascular. Segunda en el 2008: la masa quística aumentó a un tamaño de 17x18x10 cm. Tercera en 2010: con medio de contraste, se aprecia deformidad de columna con cifosis y escoliosis dorsal alta. Efecto de masa de naturaleza quística 9 UH hemitorax izquierdo con diámetros mayores de 2x20x22 cm., lesión que ensancha en foramen neural de columna dorsal media y se comunica con el canal medular. Hay pérdida de volumen del pulmón izquierdo por compresión del quiste. Tráquea desplazada a la derecha. No hay lesión del parénquima pulmonar. Arco aórtico y grandes vasos de aspecto normal. Silueta cardiaca sin patología. Múltiples lesiones nodulares de densidad de tejidos blandos a nivel de la pared torácica con relación a neurofibromas plexiformes. Se considera que presenta un meningocele lateral torácico izquierdo (figura 2,3).

Radiografía esófago: En 2004: no hay alteración en el mecanismo de deglución, distensibilidad y peristalsis normales, sin patología.

Tomografía abdominal: Abril de 2010: con medio de contraste oral y venoso, se aprecia escoliosis con deformidad de la columna vertebral y del abdomen. Gran efecto de masa dorsal con baja intensidad, que se extiende a través de la pared posterior del abdomen con diámetros de 11x15 cm., con una densidad interior de 23 y 34 UH en la región del sacro, con ensanchamiento del neuroforamen y el canal medular. No hay colección intrabdominales. Diagnóstico: meningocele sacro posterior (figura 4).

Ecografía de masa lumbar: Abril de 2010: 40 centímetros de longitud, contenido

mixto, con abundantes imágenes vegetativas en su interior, pared gruesa.

Radiografía sacrocoxix: En 2008: bien alineado, las interlineas articulares están conservadas, sin patología evidente.



Figura 1. Imagen de masa en hemitorax izquierdo. Múltiples lesiones nodulares de neurofibromas en la pared torácica derecha.

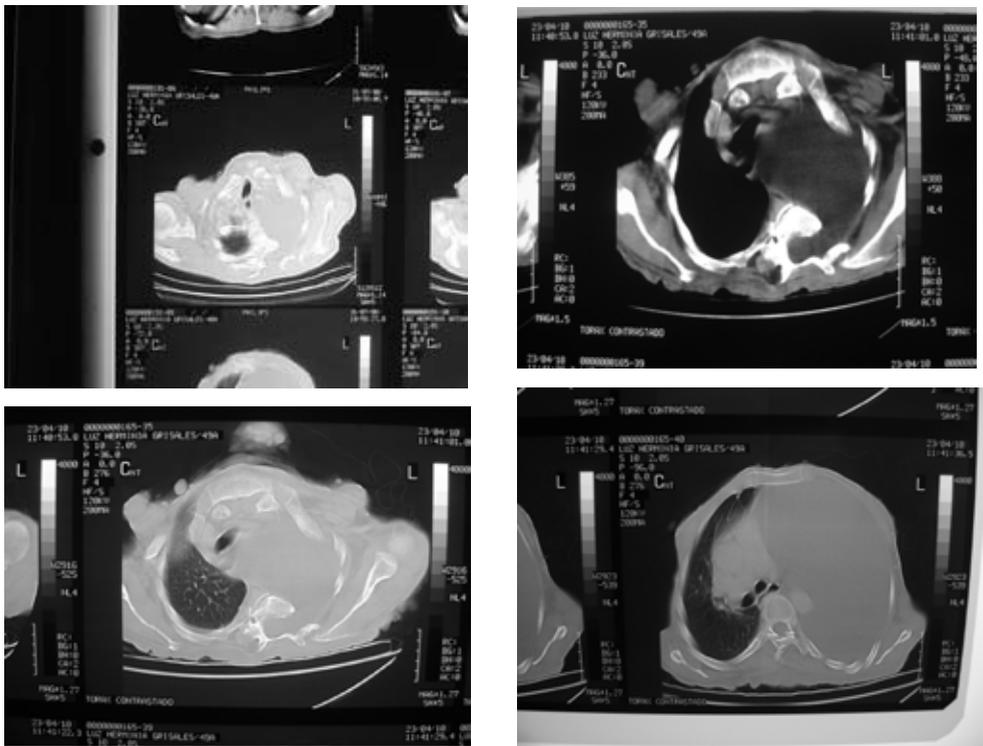


Figura 2. A. TAC de tórax mostró la destrucción del cuerpo vertebral en la salida del trayecto del nervio.(neuroforamen) B. Con continuidad del meningocele al canal espinal.

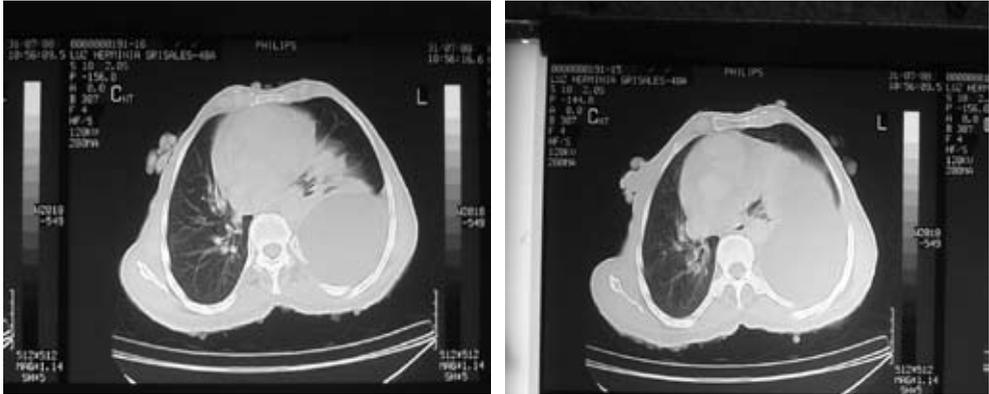


Figura 3. A. El meningocele ocupa la mayor parte del hemitorax izquierdo con desplazamiento de estructuras mediastinales B. Colapso pulmonar izquierdo. En la parte superior izquierda se aprecian algunos neurofibromas en la piel.

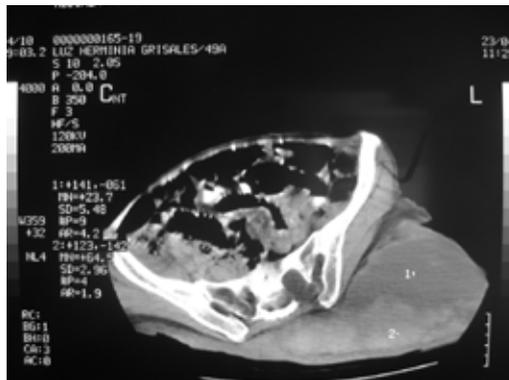


Figura 4. TAC de abdomen con masa dorsal en la región sacra con ensanchamiento del neuroforamen y el canal medular con una densidad inferior 1*(23UH) y 2*(UH).



Figura 5. Imagen de la paciente que muestra masa quística en región lumbosacra

Discusión

La edad de presentación del meningocele es más frecuente entre los 30 y 60 años. Los pacientes son habitualmente asintomáticos; en el caso de los sintomáticos se presenta dolor torácico sobre la columna, dolor radicular, cefalea persistente con accesos de tos entre otros. Una complicación es la ruptura espontánea, en ocasiones asociada a meningitis; en este caso se presentó recurrentemente la ruptura en el meningocele sacro. La etiopatogenia más aceptada es la displasia dural en NF1. Existe una fuerza intratorácica negativa pleural, que sumada a la presión del líquido cefalorraquídeo provocan la evaginación del espacio subaracnoideo a través del foramen intervertebral (4).

Las alteraciones estructurales como cifoescoliosis y agrandamiento del foramen, están presentes en el 70% de los casos de meningoceles intratorácicos (5), y entre el 9% y 38% de los casos de NF sin meningoceles. La mielografía puede mostrar la ectasia dural y una imagen de contraste dentro del quiste por la comunicación con el espacio subaracnoideo.

No aportan al diagnóstico la radiografía simple de columna lumbosacra y la ecografía.

La tomografía de tórax con o sin contraste intratecal puede mostrar anomalías vertebrales y el meningocele conteniendo líquido cefalorraquídeo. La resonancia magnética muestra el meningocele con los mismos signos como el líquido cefalorraquídeo, y delimita mejor la relación entre el quiste y la médula (6).

El Dr. David Viskochil y sus colaboradores reportaron en un estudio multicéntrico sobre anomalías espinales de prepúberes con NF 1, sin escoliosis clínicamente significativa, que aproximadamente el 50% presentan una anomalía espinal; 31% mostró anomalías vertebrales y 17% ectasia dural (7).

Durante el seguimiento nuestra paciente presentó un crecimiento importante del meningocele intratorácico, que la lleva a la insuficiencia respiratoria y requiere oxigenoterapia en casa. Se presentó ruptura espontánea del meningocele lumbar drenando un material acuoso, con coágulos, y fallece a los 2 días. Se consideró con un alto riesgo de complicaciones para una intervención quirúrgica torácica.

El meningocele sacro es de baja frecuencia, puede producir síntomas por compresión radicular, disfunción vesical, dolor lumbosacro. La tomografía o la resonancia magnética muestran un canal sacro dilatado y comunicado con el quiste, al igual que compromiso de estructuras neurales. El tratamiento debe ser individualizado, ya sea por su localización, la presencia de dolor, la afectación de la función respiratoria o la velocidad de crecimiento del meningocele. Las opciones terapéuticas van desde la observación hasta la resección quirúrgica parcial o total (toracotomía). El diagnóstico temprano de las complicaciones mejora su pronóstico. Pacientes asintomáticos deberían tener seguimiento. El acceso quirúrgico más común es a través de laminectomía con reparación intradural del quiste, para evitar el drenaje torácico, pero puede ser inadecuado en lesiones grandes. Para meningoceles pequeños o medianos

el acceso posterolateral extradural es recomendado (8). El acceso transtorácico se indica en lesiones grandes para evitar daño a la médula.

Conclusiones

Los meningoceles son lesiones benignas y poco frecuentes, relacionadas con neurofibromatosis difusa en el 68.8%. Es usual que el paciente en el contexto inicial del meningocele se presente asintomático. El paciente con diagnóstico de NF-1, no se predispone directamente a tener meningocele, ya que éste puede simular otras entidades. En este caso, se correlacionan los hallazgos clínicos de la paciente con la evidencia que arroja la literatura científica y David Viskochil et al, por lo que es posible que desde los 13 años de edad la paciente presentaba manifestaciones clínicas, la más temprana deformidad lumbar, la cual puede estar presente hasta en el 70% de los casos de meningocelos intratorácicos (10, 11).

Para el diagnóstico se requiere de TAC torácico y abdominal. El diagnóstico quirúrgico indica quistes grandes en pacientes sintomáticos e idealmente la toracotomía es el procedimiento de elección con extirpación completa. En nuestro medio, contamos con un número limitado de herramientas diagnósticas definitivas como la TAC y RM, sin embargo, la TAC puede llegar a ser muy útil como enfoque inicial, dado que facilita la visualización de deformidades vertebrales. La RM delimita mejor la relación entre el quiste y la médula.

En este caso en particular se considera que no fue útil como enfoque inicial utilizar radiografía de esófago, porque no representa ningún beneficio como ayuda diagnóstica.

En la literatura actual no se cuenta con textos basados en la evidencia que relacionen gastroduodenitis erosiva y hemorrágica con úlcera prepilórica, ha, NF-1 o meningocele.

REFERENCIAS

1. Sven-Eric Stangerup, Mirko Tos, Per Caye-Thomasen, Tina Tos et al. *Increasing annual incidence of vestibular schwannoma and age at diagnosis.* The Journal of Laryngology and Otology. London Aug 2004; 118, Iss. 8; 622.
2. Martelli M, Treggiari S, Capece G, Sorrone A. *Il meningocele intratoracico.* Descrizione di un caso e revisione della letteratura. Minerva Chir 1992; 47:1845-57.
3. Drevelengas A, Kalatzoglov I. *Giant lumbar meningocele in a patient with neurofibromatosis.* Neuroradiology 1995; 37:195-197.
4. Zamponi C, Cervoni L, Caruso R. *Large intrathoracic meningocele in a patient with neurofibromatosis. Case report.* Neurosurg Ver 1996; 19:275-277.
5. Oide T, Yazawa M, Yamamura A, Yamamoto H, Inauk MX, Ikeda S. *Case of neurofibromatosis with intrathoracic meningocele presenting respiratory failure caused by pleural effusion.* No to Shinkei 1999; 51:881-886
6. Cabral G, Piccirillo O, Ken-Iti M, et al. *Giant intrathoracic meningoceles associated with cutaneous neurofibromatosis type I.* Arq Neuropsiquiatr 2003; 61(3-A):677-81
7. Kissil J, Blakeley J, Ferner R, Huson S, et al. *What's New in Neurofibromatosis? Proceedings From The 2009 NF Conference: New Frontiers Am J Med Genet A.* 2010 ; 152A(2): 269.
8. Chee PC. *Posterolateral extradural approach for total excision of lateral thoracic meningocele: technical report.* Neurosurgery 1987; 21:749-751.
9. Turguta M, Alhanb C, Cihangirogluc M, Topcuoglub M S, *Isolated giant intrathoracic meningocele associated with vertebral corpus deformity.* Interactive Cardiovascular and Thoracic Surgery 2004; 3: 381-83.
10. Rytman A. *Lateral intrathoracic meningocele with spontaneous rupture into the pleural cavity diagnosed with RIHSA.* Neuroradiology 1973; 5:165-168.