

Neurofibromatosis en el SNC: hallazgos radiológicos.

Objetivo docente:

Exponer los hallazgos radiológicos de la Neurofibromatosis tipo 1 y 2 en el SNC.

Revisión del tema:

La neurofibromatosis (NF) es un síndrome neurocutáneo con herencia autosómica dominante presentando afectación de la cresta neural y las tres hojas embrionarias, comprometiendo cualquier órgano del cuerpo. Se clasifica en tipo 1 (enfermedad de Von Recklinghausen) y 2, con diferentes manifestaciones en el sistema nervioso central (SNC).

La **neurofibromatosis tipo 1 (NF1)** es una de las enfermedades genéticas más comunes así como la facomatosis más frecuente. Presenta herencia autosómica dominante con penetrancia completa de expresividad variable. Genéticamente consiste en una alteración en el gen NF1 localizado en el cromosoma 17, siendo el 50% de los casos mutaciones espontáneas. El diagnóstico se realiza tomando en cuenta antecedentes familiares, datos clínico, lesiones esqueléticas y en el SNC (Fig. 1).

Las manifestaciones en el SNC pueden ser encefálicas y medulares

seram 34

Sociedad Española de Radiología Médica

Congreso Nacional

PAMPLONA 24 MAYO
27 2018

Palacio de Congresos Baluarte

23 mayo Cursos Precongreso

Las lesiones intracraneales son:

- Glioma del nervio óptico: es la lesión más frecuente y pueden ser uni o bilateral, pudiendo existir afectación a lo largo de vía óptica. La RM presenta mayor utilidad sobre la TC en la caracterización de las lesiones (Fig. 2).
 - RM: lesiones hipo – isointensas en T1 con ligero aumento de la señal en T2. Presenta captación de contraste variable con mayor realce cuando la localización es en la vía óptica posterior.
- Gliomas cerebrales (no ópticos): distribuidos en el tronco encefálico y tectum, entre otros. Suelen ser astrocitomas de comportamiento benigno, pudiendo existir gliomatosis cerebral (Fig. 3 y Fig. 4).
- Neurofibromas plexiformes: son patognomónicos de la NF1 y se componen de células de Schwann, neuronas y colágeno que forman cordones tortuosos a lo largo del nervio. El V par es el más afectado siendo su rama orbitaria la más comprometida, siguiendo en frecuencia el VIII, III y XII. Puede observarse hallazgos como displasia del esfenoides y quistes aracnoideos.
 - TC: al no estar capsulados y tener un comportamiento agresivo, se suelen mostrar como una masa mal delimitada, a veces fusiforme, localizada en el espacio masticatorio (parte superior profunda), así como en órbita, ápex orbitario y la fisura orbitaria superior (Fig. 5).
 - RM: masa hipointensa con respecto a la musculatura en T1 con intenso realce tras el CIV.



- Hamartomas encefálicos: consisten en lesiones benignas presentes en alrededor de 75 – 90% de los casos. Se localizan en el puente, ganglios basales (más frecuente en el globus pallidus), tálamo, pedúnculos cerebrales y sustancia blanca cerebelosa, entre otros. Suelen ser más frecuentes en la infancia disminuyendo progresivamente con los años. Además, no presenta efecto de masa ni edema. Los hallazgos son:
 - TC: en ganglios basales, se muestran como lesiones uni o bilaterales, bien definidas sin realce tras el CIV.
 - RM: múltiples focos en sustancia blanca y ganglios basales, isointensos en T1, hiperintensos en T2 sin efecto de masa, que no realzan tras la administración de CIV (Fig. 6).

Otros hallazgos:

- Hidrocefalia: ocasionada por obstrucción usualmente del acueducto de Silvio por estenosis benigna, glioma del tectum o tegmentum del mesencéfalo.
- Displasia vascular: oclusión – estenosis de la carótida interna distal, así como del segmento proximal de la arteria cerebral media y anterior. Fenómeno de moya moya (Fig. 7 y Fig. 8).

Los hallazgos en la médula espinal incluyen:

- Neurofibromas: de disposición extramedular intradural, consisten en masas tubulares que acompañan las raíces nerviosas, de tamaño variable, localizados en prácticamente cualquier nivel del canal espinal. Pueden presentar morfología en reloj de arena y desplazar la médula espinal al lado contralateral. El ensanchamiento de los agujeros intervertebrales suelen acompañar a los neurofibromas.

- TC: masas fusiformes hipodensas (20 – 30 UH) que puede presentar degeneración quística.

- RM: masas ligeramente iso - hiperintensas en T1 con respecto al músculo e iso- hiperintensas en T2. Presentan captación de contraste (Fig. 9)

Otros hallazgos presentes son los meningoceles intratorácicos (divertículos del saco tecal que se extiende a través de un espacio forminal ensachado), erosión de los cuerpos vertebrales con aspecto festoneado, lesiones hamartomatosas similares a las localizadas en la sustancia blanca encefálica y en los ganglios basales, cifoescoliosis, etc.

La **neurofibromatosis tipo 2 (NF2)**, cuya herencia es también autosómica dominante, está relacionada con la delección del brazo largo del cromosoma 22, siendo espontánea hasta en la mitad de los casos. Se manifiesta entre la segunda y tercera década de la vida y se caracteriza por schwannomas bilaterales de VIII par. A diferencia de la NF1 son menos manifiestas las lesiones cutáneas (Fig. 10).

Los hallazgos intracraneales son:

- Neurinomas: afectando principalmente el VIII par y si se presenta de manera bilateral es diagnóstico. Pueden afectar por extensión a la cóclea y al hueso temporal. Otro par craneal afectado suele ser el V. No se toma en cuenta para el diagnóstico aquellos nervios desprovistos de células de schwann como el I y II par.

- TC: masas redondeadas focales, iso – hipodensas con respecto al parénquima cerebral, localizadas en el ángulo pontocerebeloso con ensanchamiento del conducto auditivo interno y realce intenso tras la administración de CIV. Pueden presentar degeneración quística o hemorrágica (Fig. 11).

- RM: masa bien delimitada, iso – hipointensa en comparación con el parénquima cerebral en T1, iso – hiperintensa en T2. Presenta realce heterogéneo pero intenso (Fig. 12 y Fig. 13).

- Meningiomas múltiples:

- TC: masa de base dural espontáneamente hiperdensa que realza tras la administración de CIV.

- RM: masa hipo – hipodensa en T1 que puede tener focos de calcificación y realce difuso en el estudio con CIV.

Otras como:

Calcificaciones de etiología no neoplásica distribuidas en la corteza cerebral y cerebelosa, así como en plexos coroideos.

Las lesiones en la médula espinal son de localización intramedular y extramedular e incluyen:

- Tumores intramedulares que corresponden con ependimomas.
- Masas extramedulares intradurales en relación con schwannomas o meningiomas (Fig. 9).

Conclusiones:

La NF tipo1 y 2 presentan hallazgos clínicos y en el SNC característicos. La TC y especialmente la RM permiten un adecuado diagnóstico diferencial.

Imágenes:

Criterios diagnóstico de la NF1

(Se considera criterio diagnóstico 2 o mas)

6 o mas manchas café con leche, de mas de 5 mm de diámetro mayor en pacientes prepuberales y mayores de 15 mm en pacientes púberes.

2 neurofibromas o mas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.

Lentigos axilares o inguinales.

1 glioma óptico.

2 nódulos de Lisch o mas.

1 lesión ósea característica, como displasia esfenoidal, o un adelgazamiento de la cortical de los huesos largos con o sin pseudoartrosis.

1 familiar de primer grado con NF1 según los criterios precedentes.

Fig. 1. Diagnóstico de NF1.

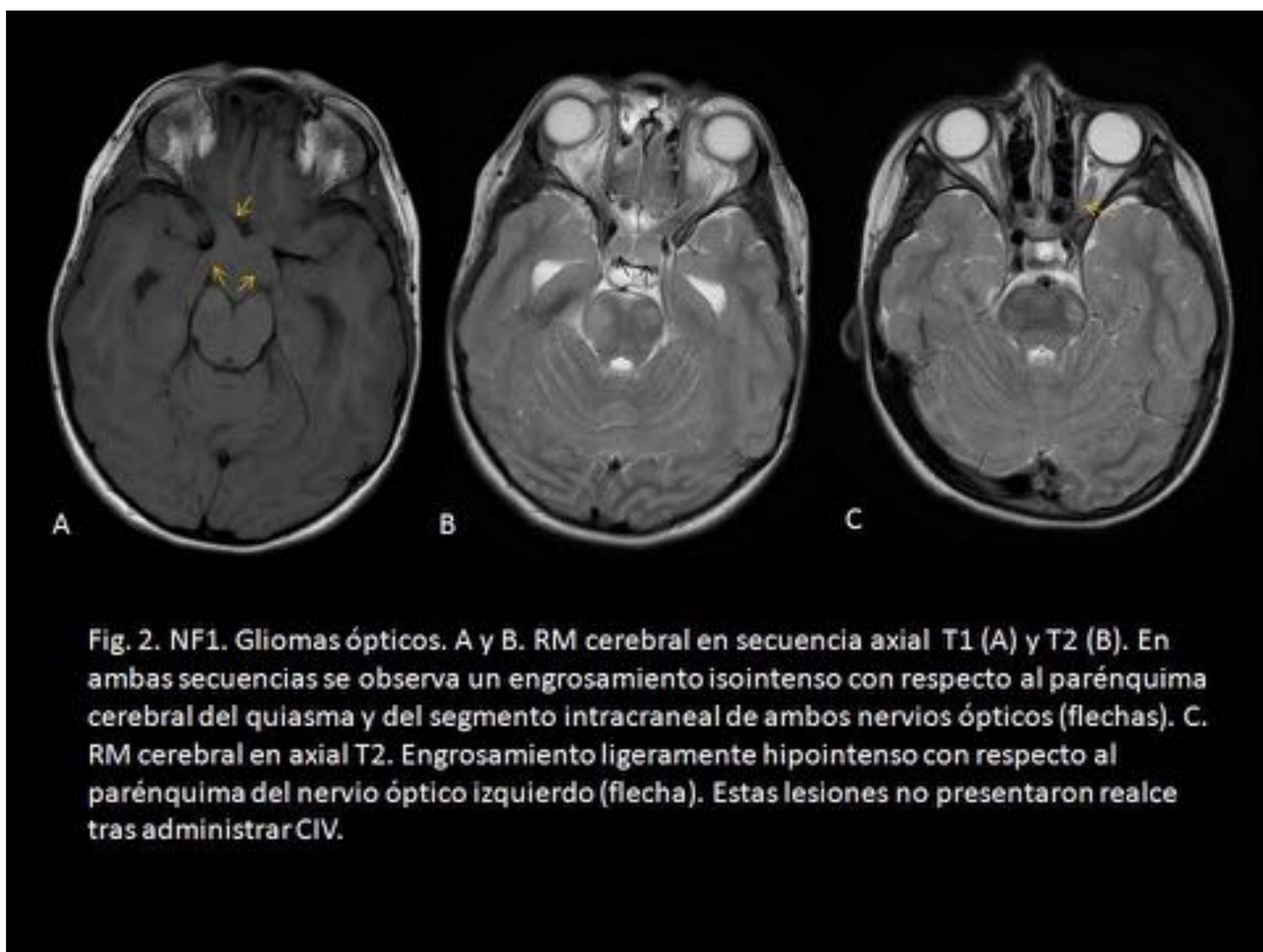


Fig. 2. NF1. Gliomas ópticos. A y B. RM cerebral en secuencia axial T1 (A) y T2 (B). En ambas secuencias se observa un engrosamiento isointenso con respecto al parénquima cerebral del quiasma y del segmento intracraneal de ambos nervios ópticos (flechas). C. RM cerebral en axial T2. Engrosamiento ligeramente hipointenso con respecto al parénquima del nervio óptico izquierdo (flecha). Estas lesiones no presentaron realce tras administrar CIV.

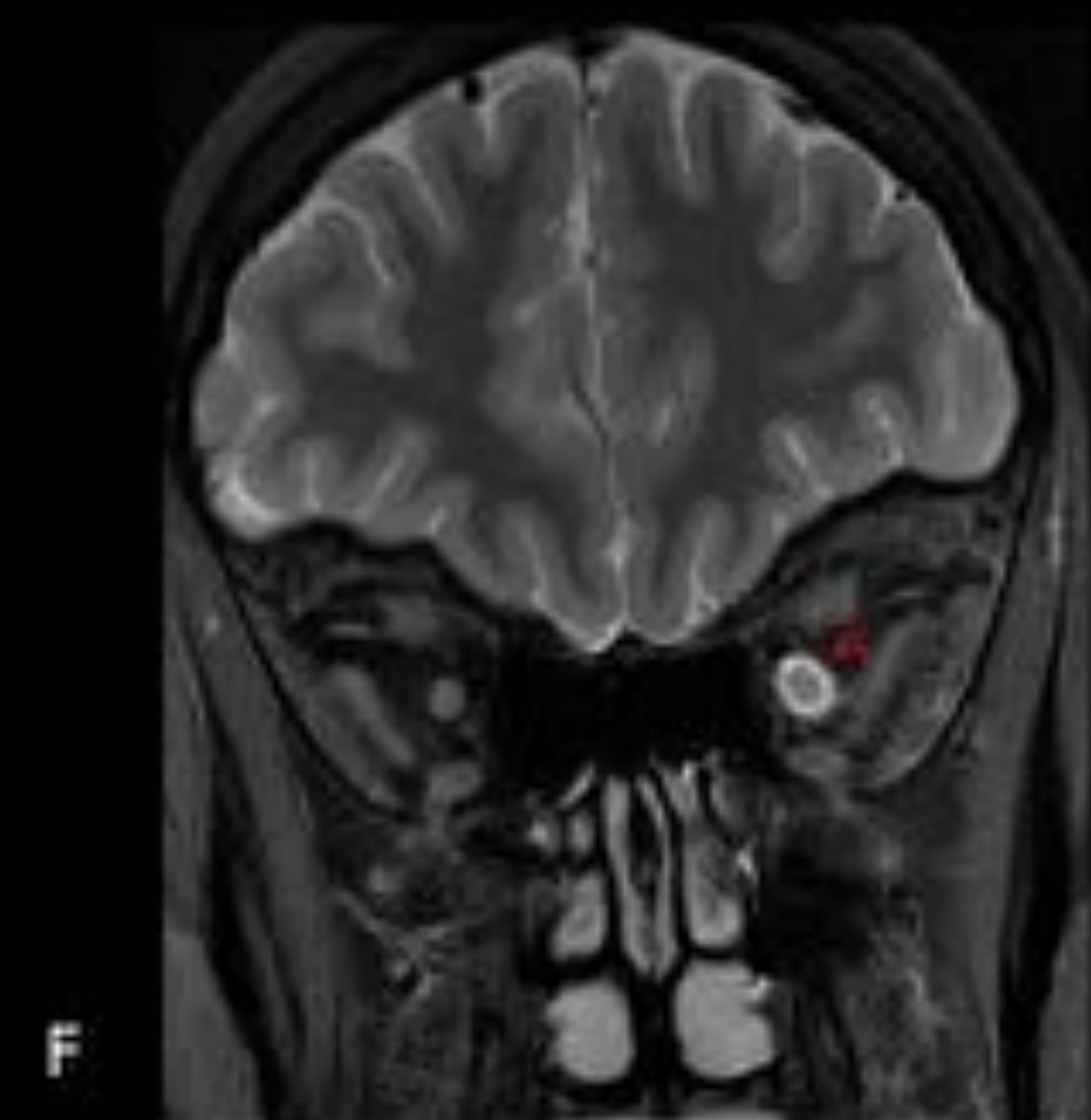
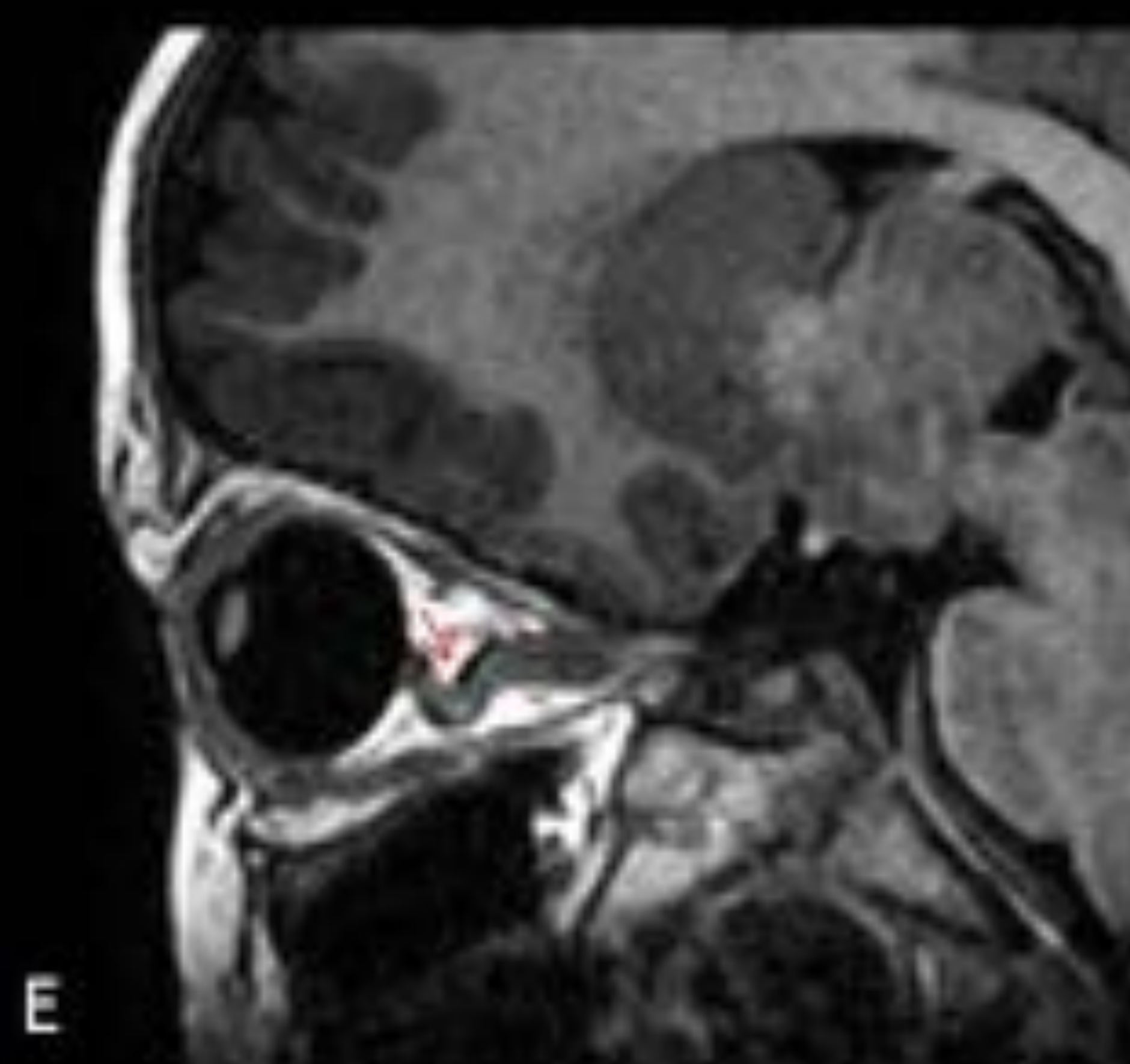
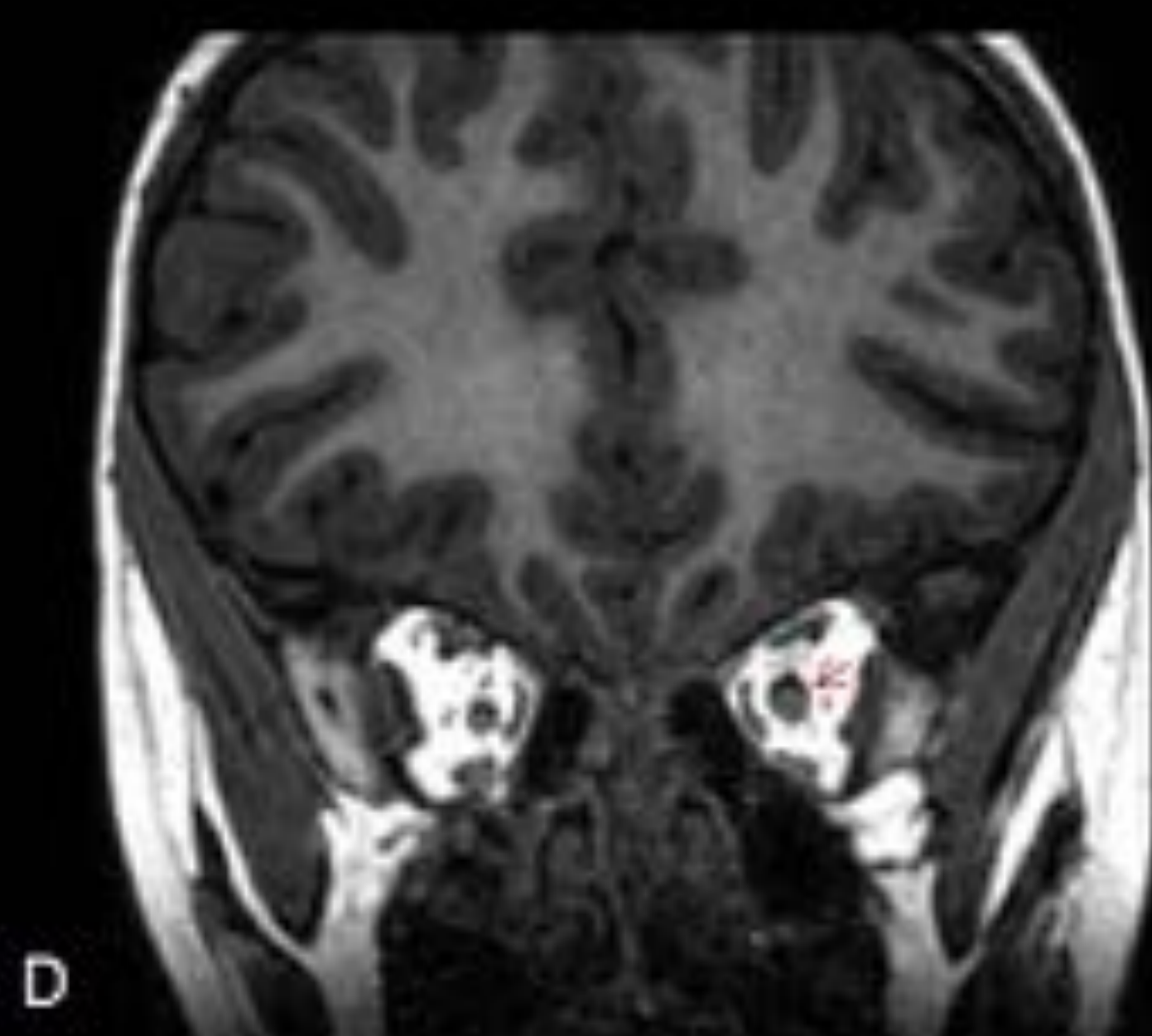


Fig. 2. Continuación. D y E. RM cerebral en secuencia T1 coronal (D) y sagital (E). Asimetría de nervios ópticos, existiendo engrosamiento isointenso del nervio óptico izquierdo (flecha). F. RM cerebral coronal T2. Glioma del nervio óptico izquierdo con ectasia perióptica (flecha).

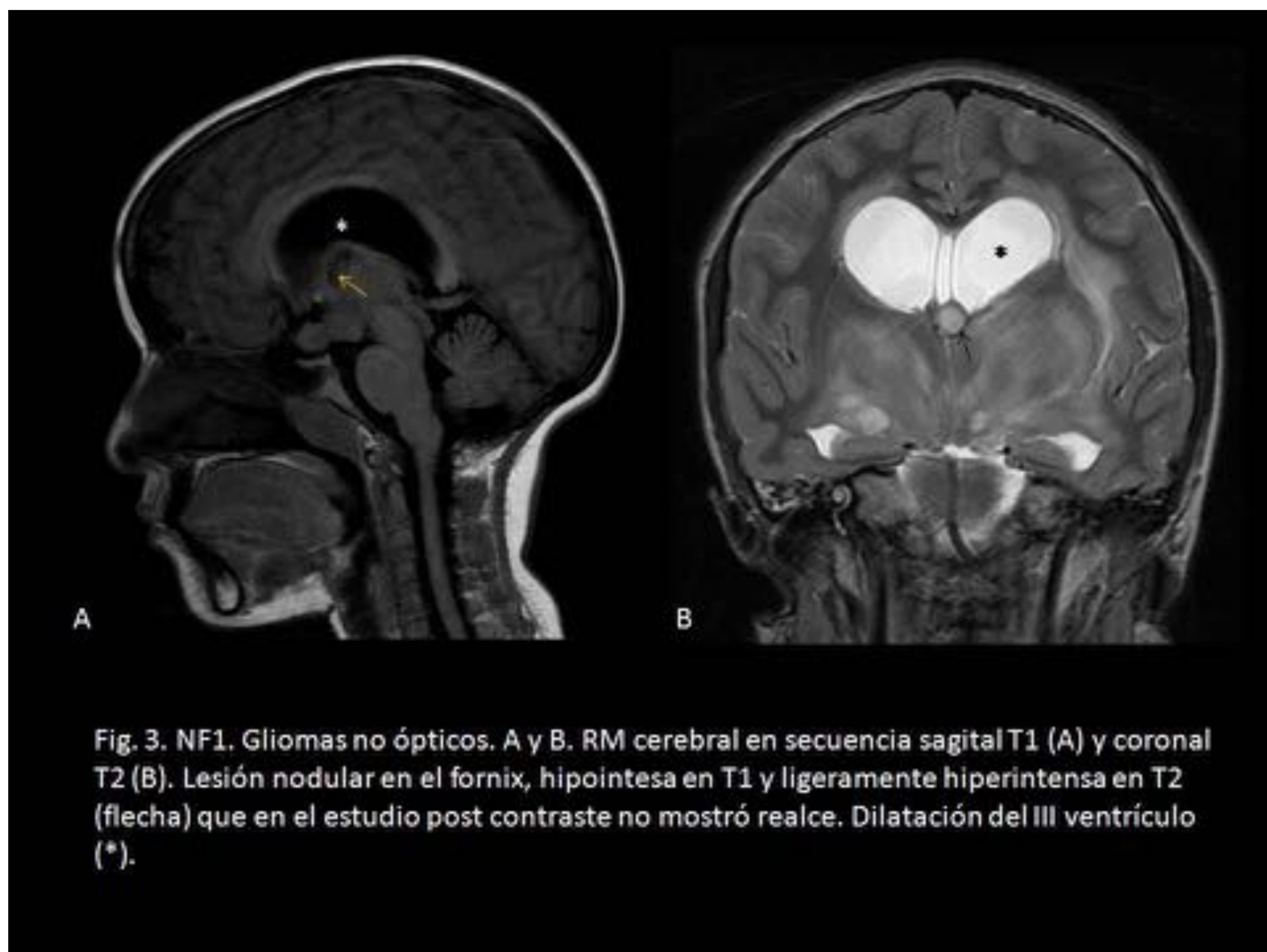
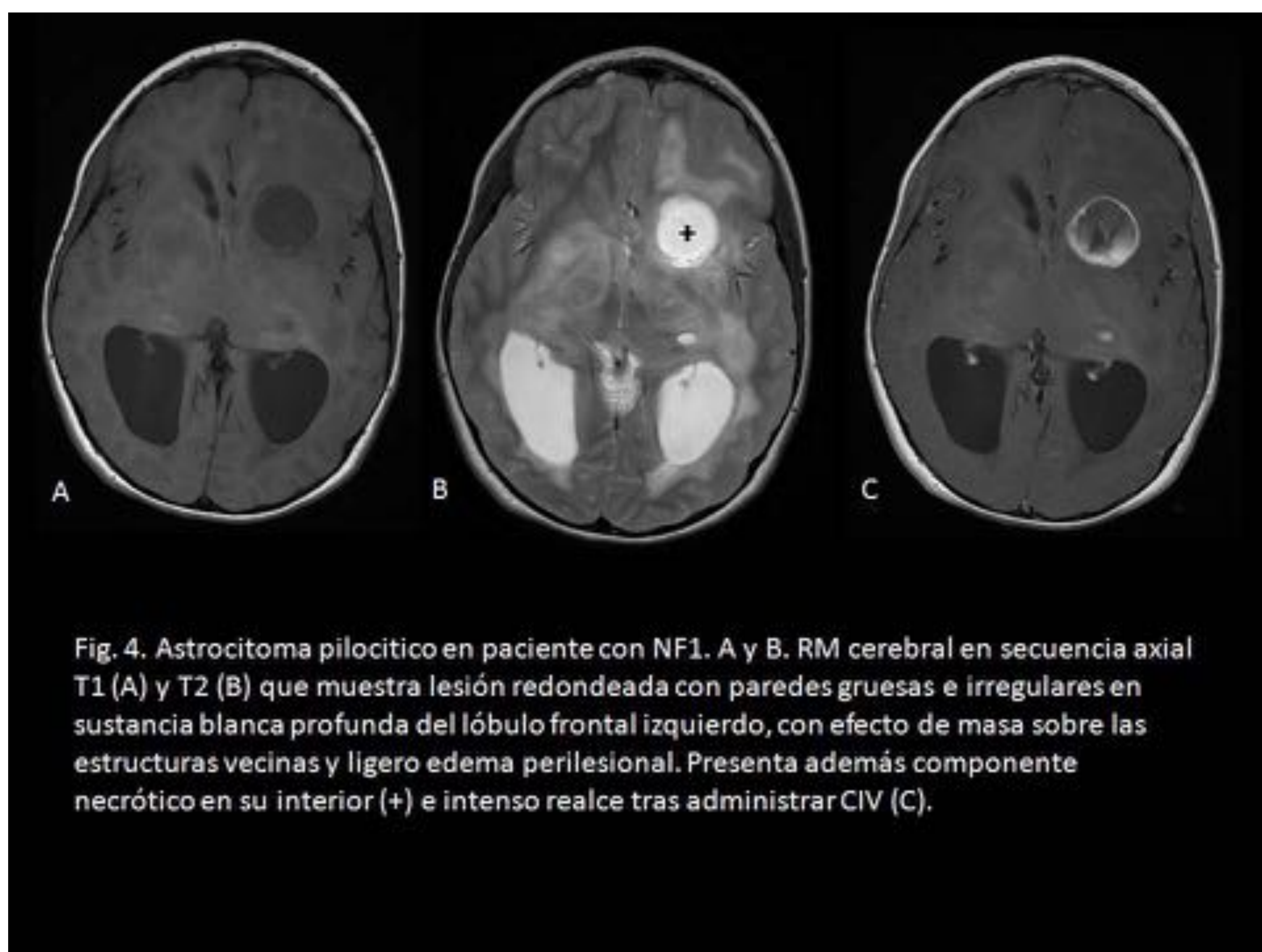


Fig. 3. NF1. Gliomas no ópticos. A y B. RM cerebral en secuencia sagital T1 (A) y coronal T2 (B). Lesión nodular en el fornix, hipointesa en T1 y ligeramente hiperintensa en T2 (flecha) que en el estudio post contraste no mostró realce. Dilatación del III ventrículo (*).



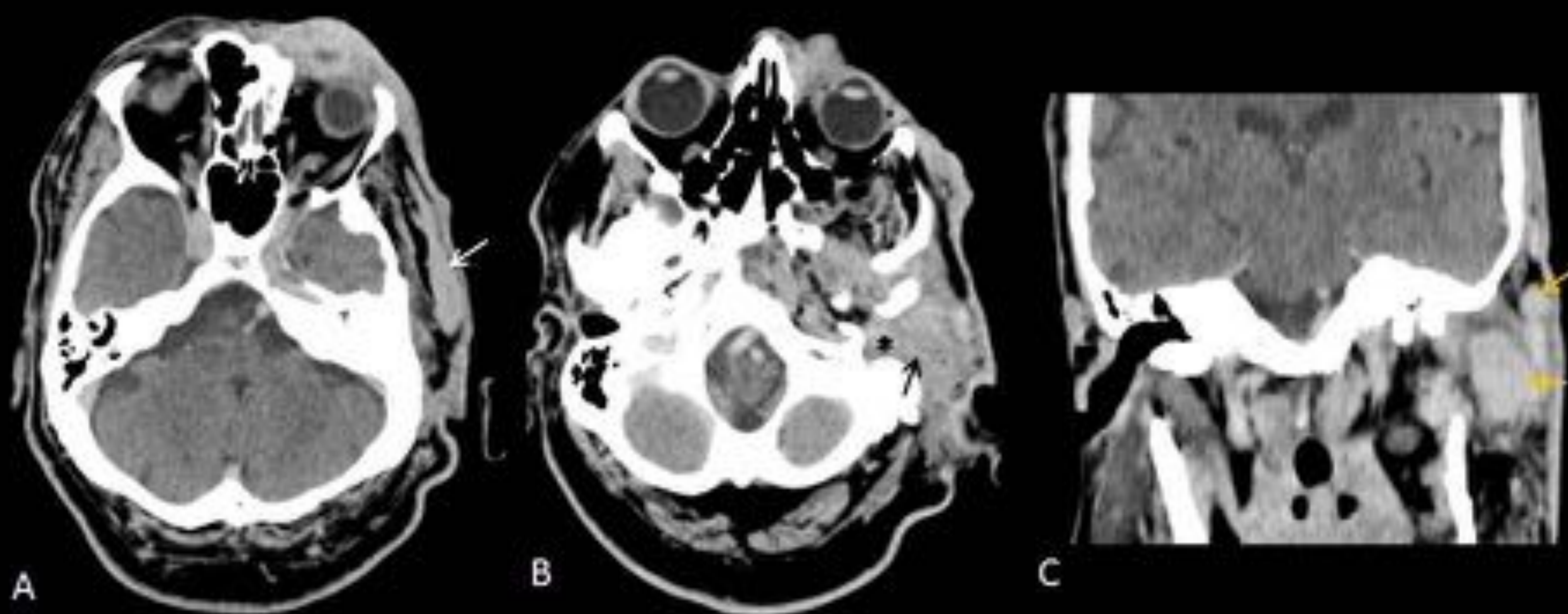


Fig. 5. Neurofibroma plexiforme facial izquierdo. TC craneal A y B con reconstrucción coronal (C) que muestra una masa lobulada de aspecto serpiginoso facial izquierda (flechas). Se extendía posteriormente invadiendo incluso en conducto auditivo (*).

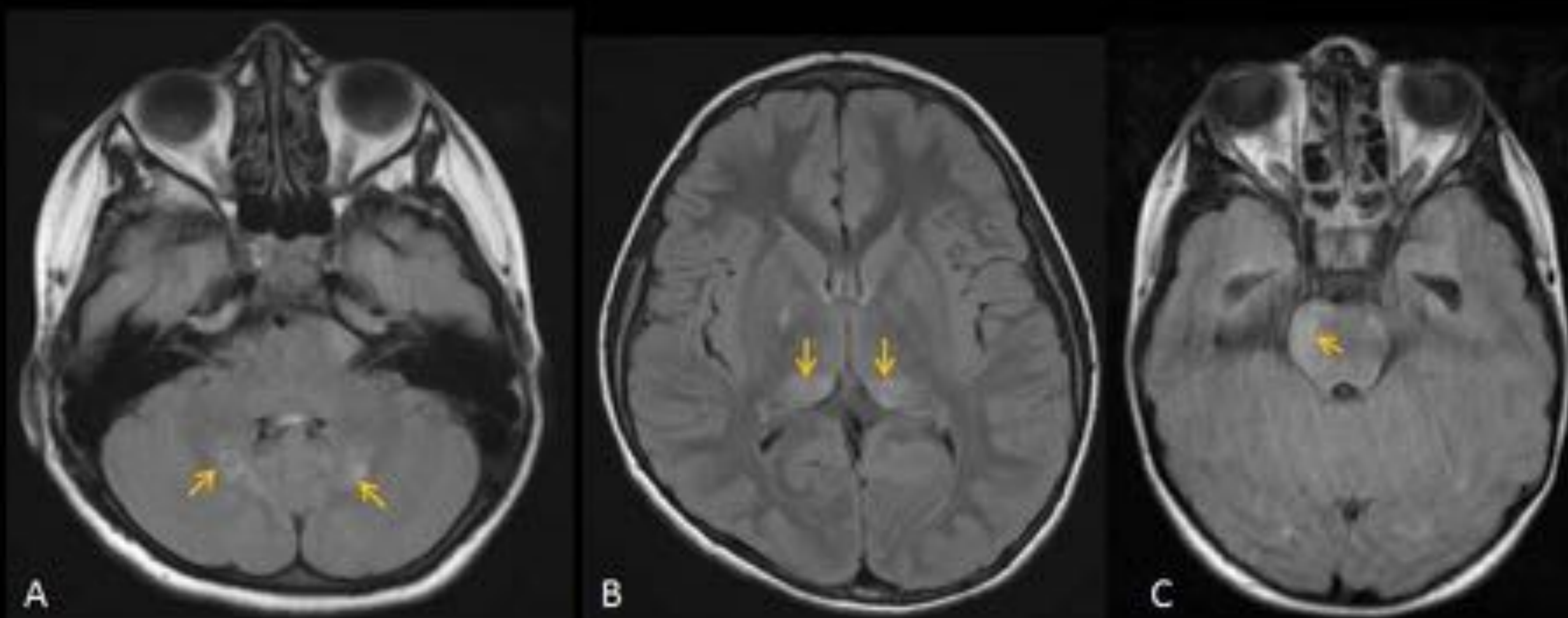
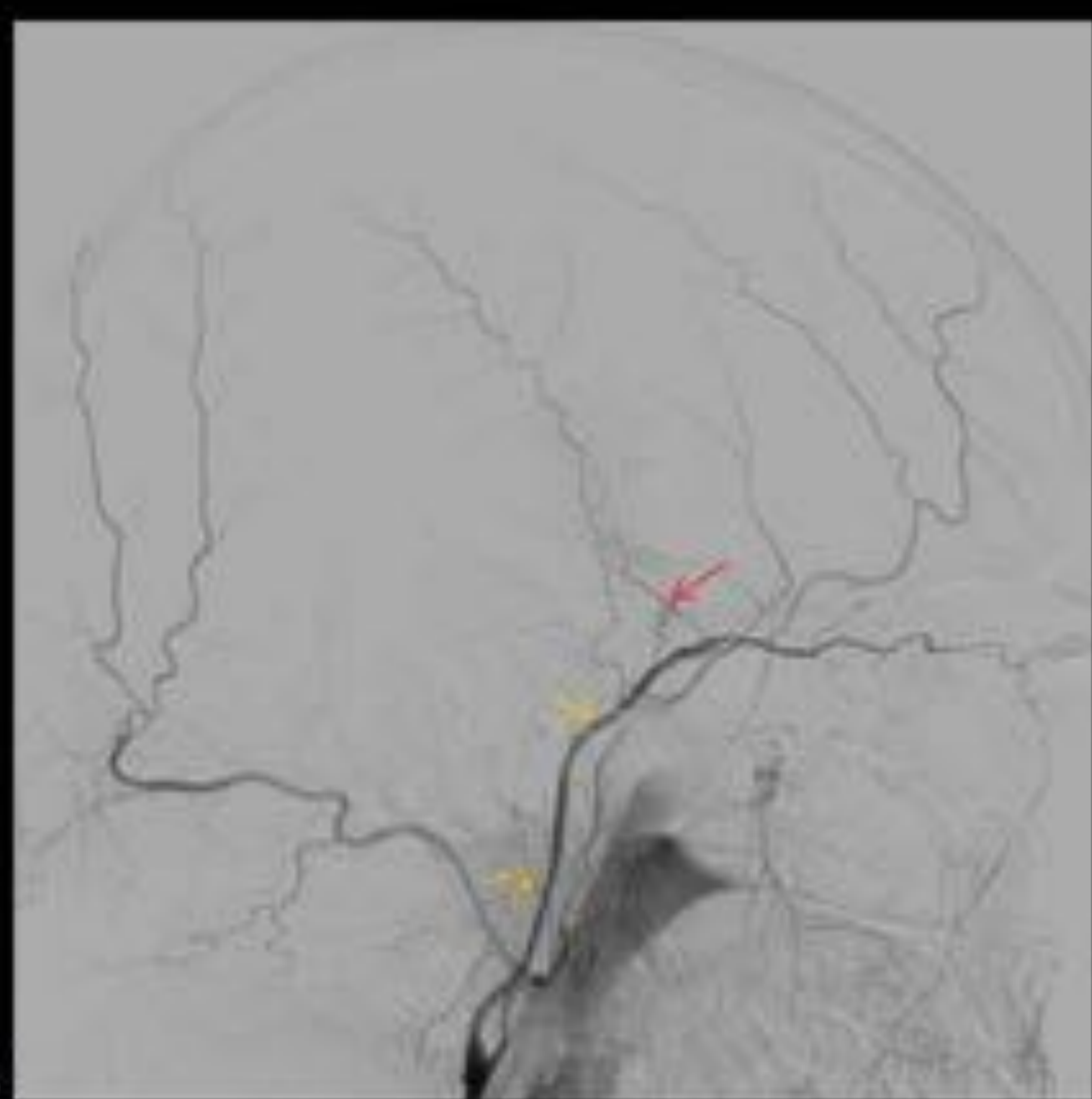


Fig. 6. Lesiones hamartomatosas en NF1 . RM cerebral T2 FLAIR de distintos pacientes. Lesiones ligeramente hiperintensas (flechas) que no producen efecto de masa ni se acompañan de edema perilesional, localizadas en pedunculos cerebelosos (A), tálamos (B) y puente (C). No presentaron realce tras administrar CIV.



Fig. 7. Displasia vascular de la A. Carótida interna (ACI) derecha con fenómeno de Moya Moya en paciente con NF1. AngioTC de troncos supraórticos (TSA). A. ACI derecha puntiforme (flecha roja) en comparación con la ACI izquierda (flecha amarilla). B y C. Reconstrucción sagital (B) y coronal (C) de AngioTC de TSA. ACI derecha filiforme (flecha roja) desde su origen en la carótida común derecha (*), la ACE derecha (flecha amarilla), AC común izquierda (+) y ACI izquierda (flecha blanca) son de calibre normal.



A



B

Fig. 8. Angiografía cerebral en paciente con NF1 (mismo paciente de Fig. 6). Displasia vascular de la A. Carótida interna (ACI) derecha con fenómeno de Moya Moya. A. ACI derecha filiforme (flecha amarilla) desde su origen formando imágenes en "humo" (flecha roja). B. ACI izquierda de calibre normal (*), observando múltiples vasos colaterales en la teórica localización de la ACM derecha (flecha).

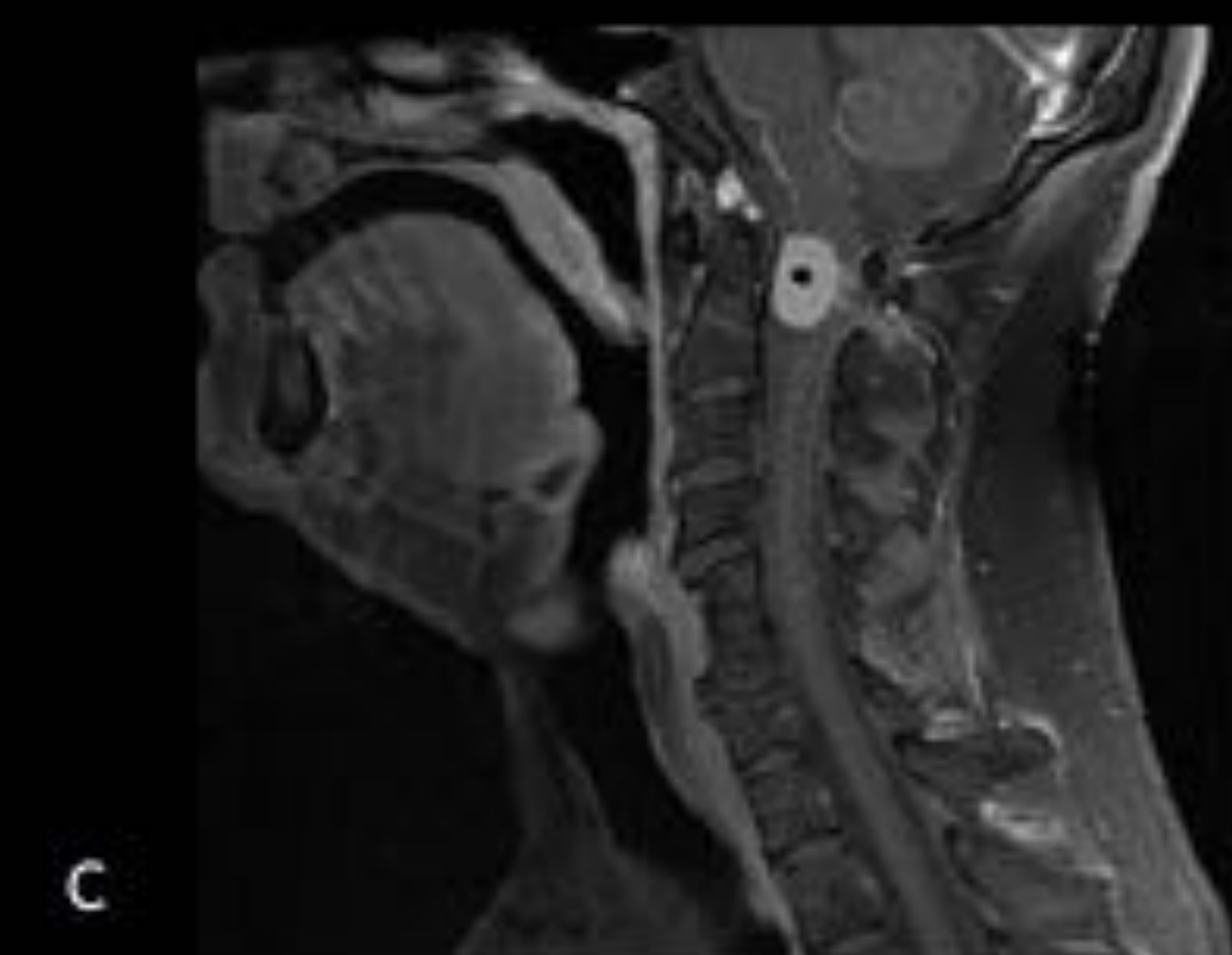
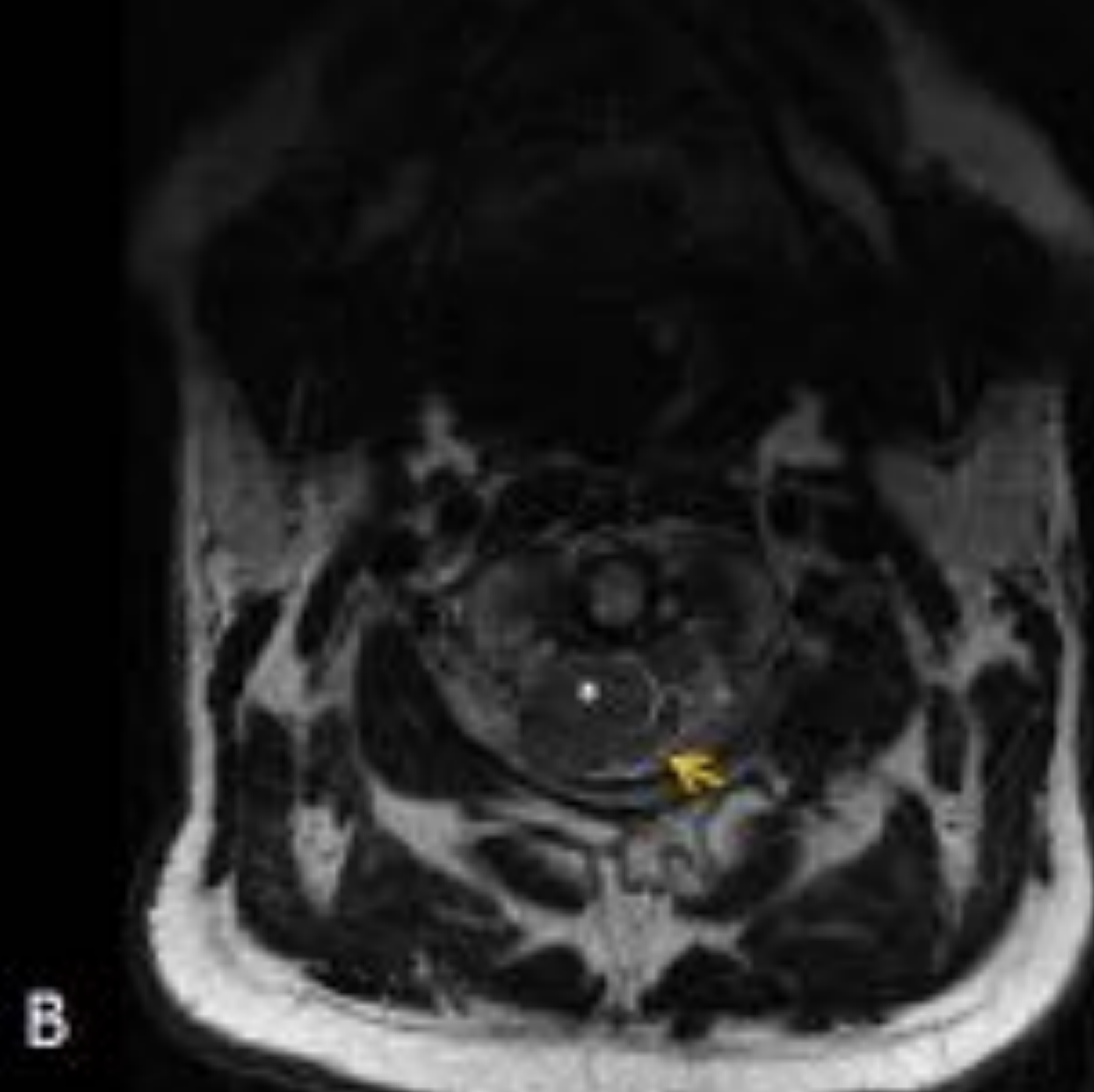


Fig. 9. Schwannomas (*). Lesión a nivel de C1, extramedular intradural, de morfología redondeada, de bordes bien definidos, isointenso en T1 (A) y T2 (B). Desplaza el cordón medular hacia atrás y hacia la izquierda (flecha) y presenta intensa captación de contraste (C).

Criterios diagnóstico de la NF2

(Cualquiera)

Schwannomas vestibulares bilaterales.

Paciente en primer grado con NF 2 más schwannoma vestibular unilateral o dos de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma, opacidades lenticulares subcapsulares posteriores.

Schwannoma vestibular unilateral más dos de los siguientes: meningioma, schwannoma, glioma, neurofibroma, opacidades lenticulares subcapsulares posteriores

Meningiomas múltiples más schwannoma vestibular unilateral o dos de los siguientes: schwannoma, glioma, neurofibroma, opacidades lenticulares subcapsulares posteriores

Fig. 10. Diagnóstico de NF2.



Fig. 11. Neurinoma del acústico. A. TC craneal sin CIV. Masa extraxial en el ángulo pontocerebeloso derecho, heterogénea, ligeramente hipodensa con respecto al parénquima cerebral, con efecto de masa sobre el hemisferio cerebeloso derecho (c) y el tronco encefálico (t), el cual desplaza hacia la izquierda. Esta masa se introducía y ensanchaba en CAI (flecha). B. TC craneal con CIV. Intenso realce de contraste heterogéneo de la masa mostrada en A. Efecto de masa y desplazamiento del pedúnculo cerebeloso derecho (+).

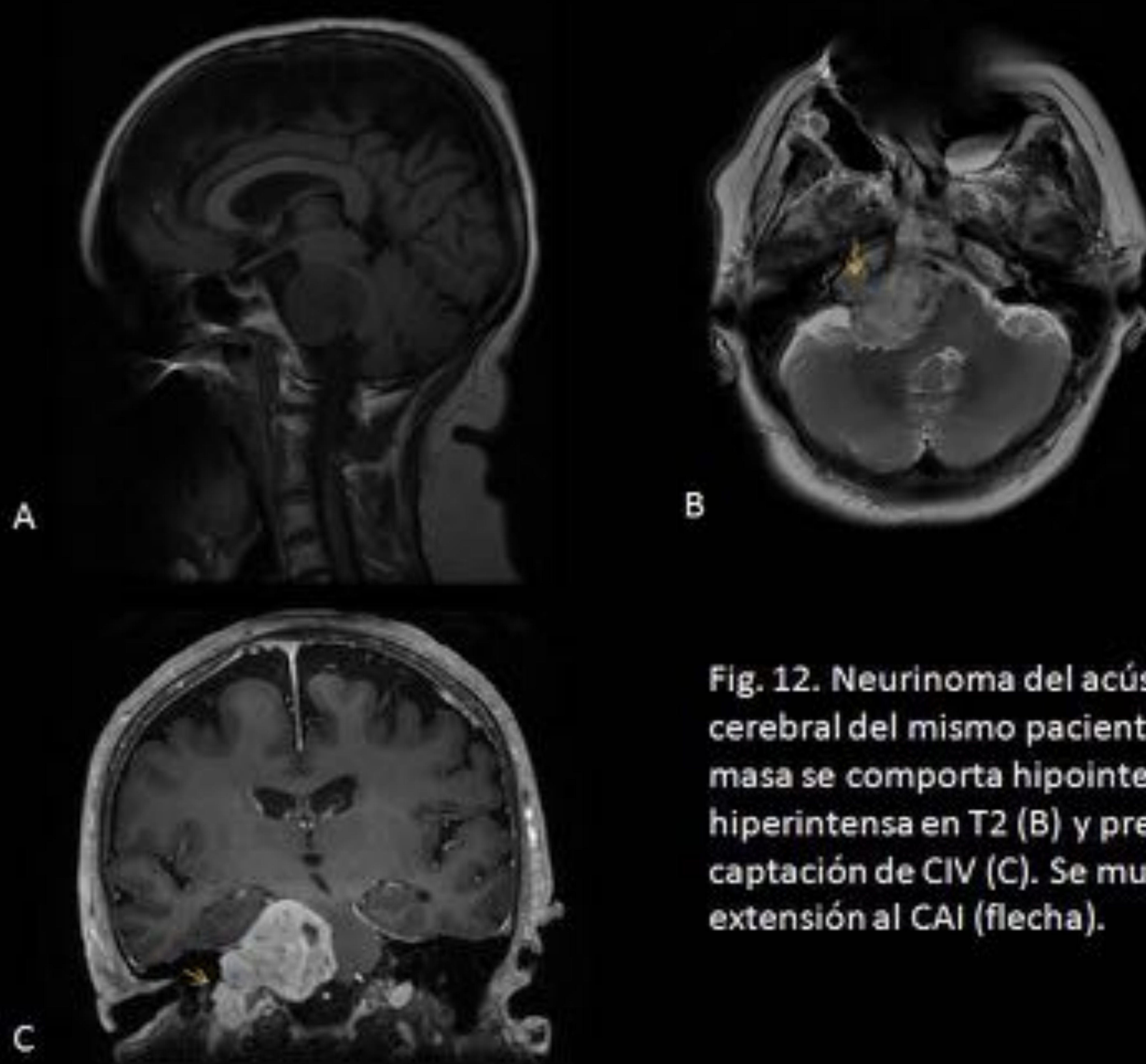
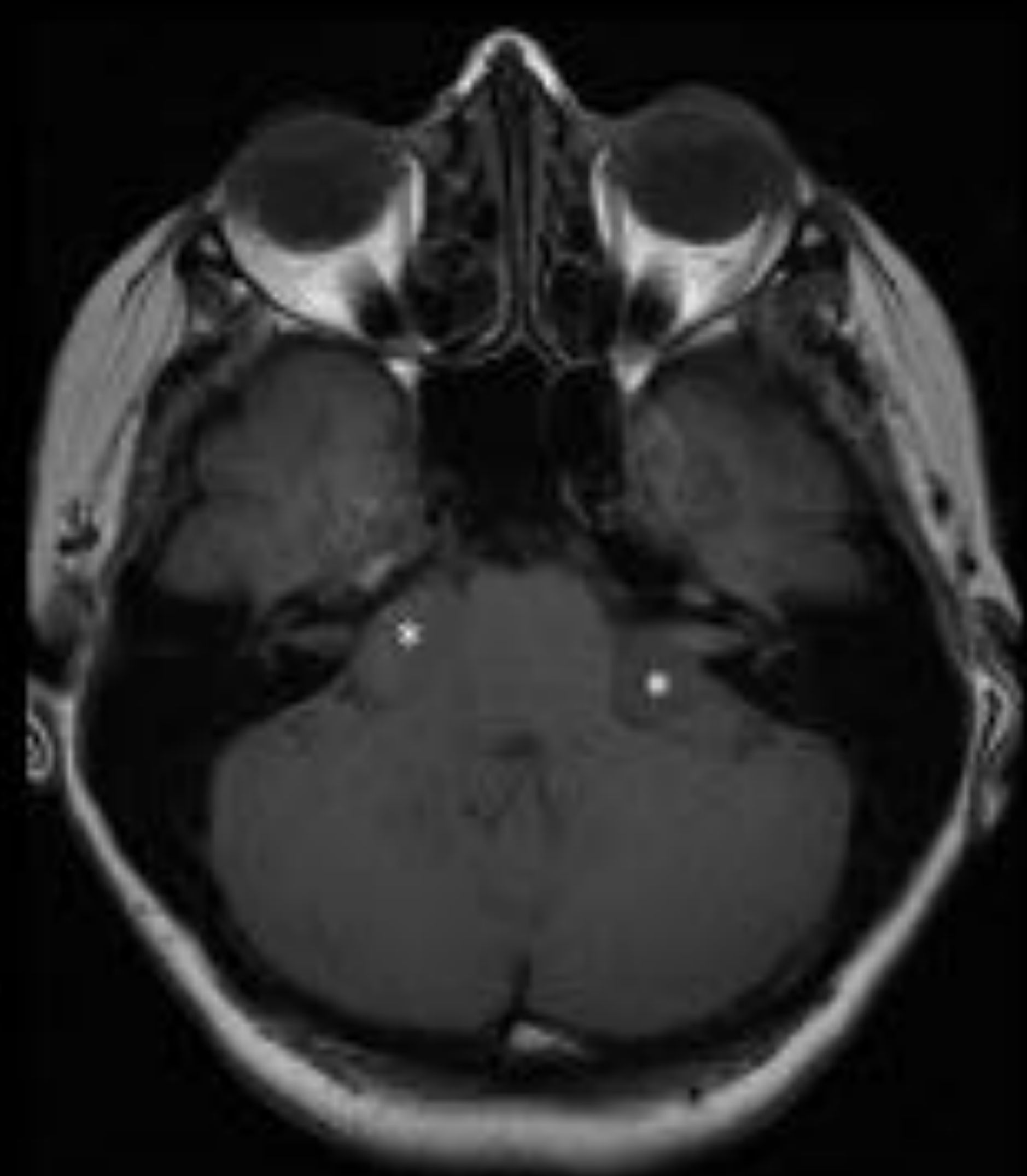
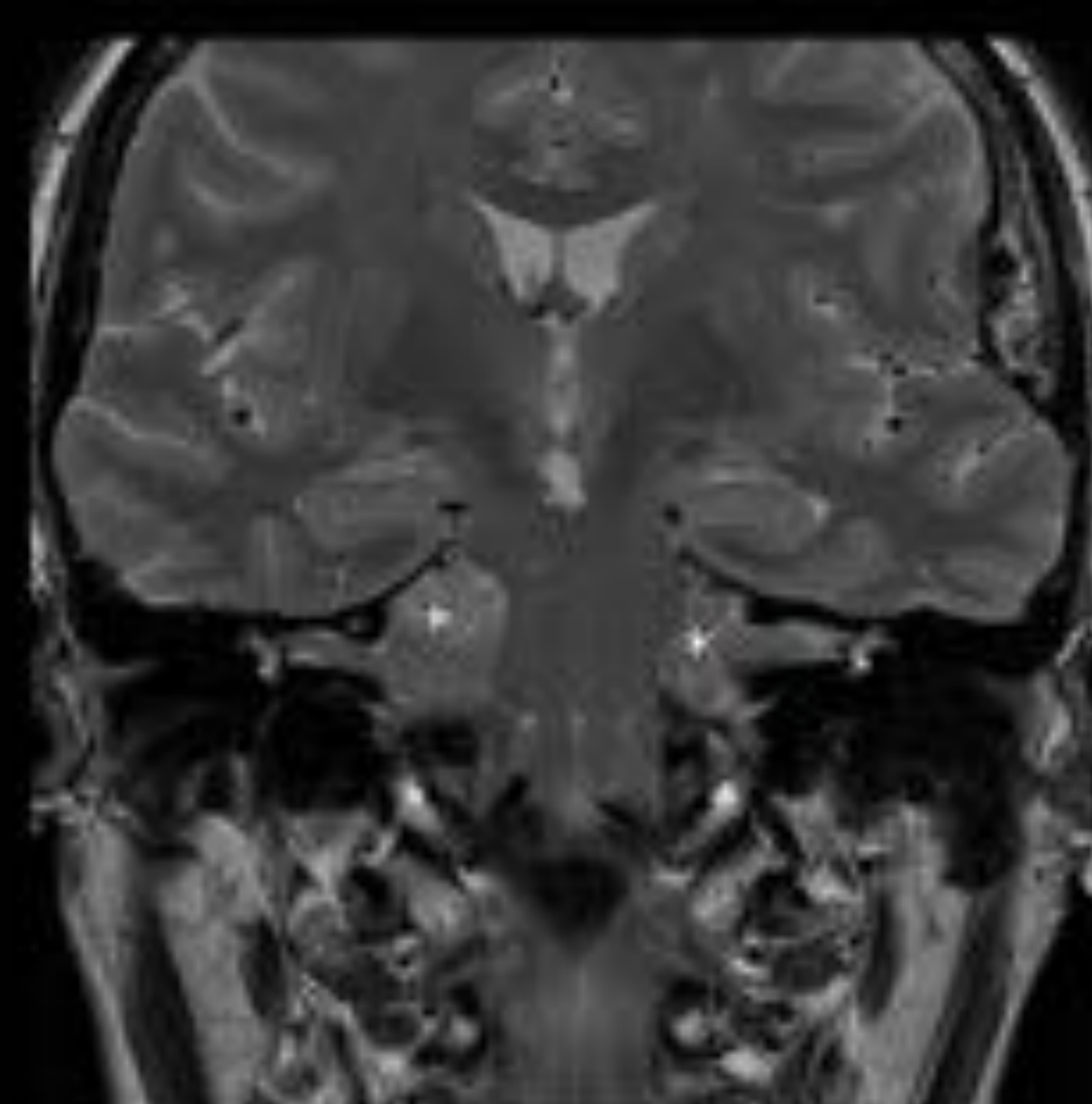


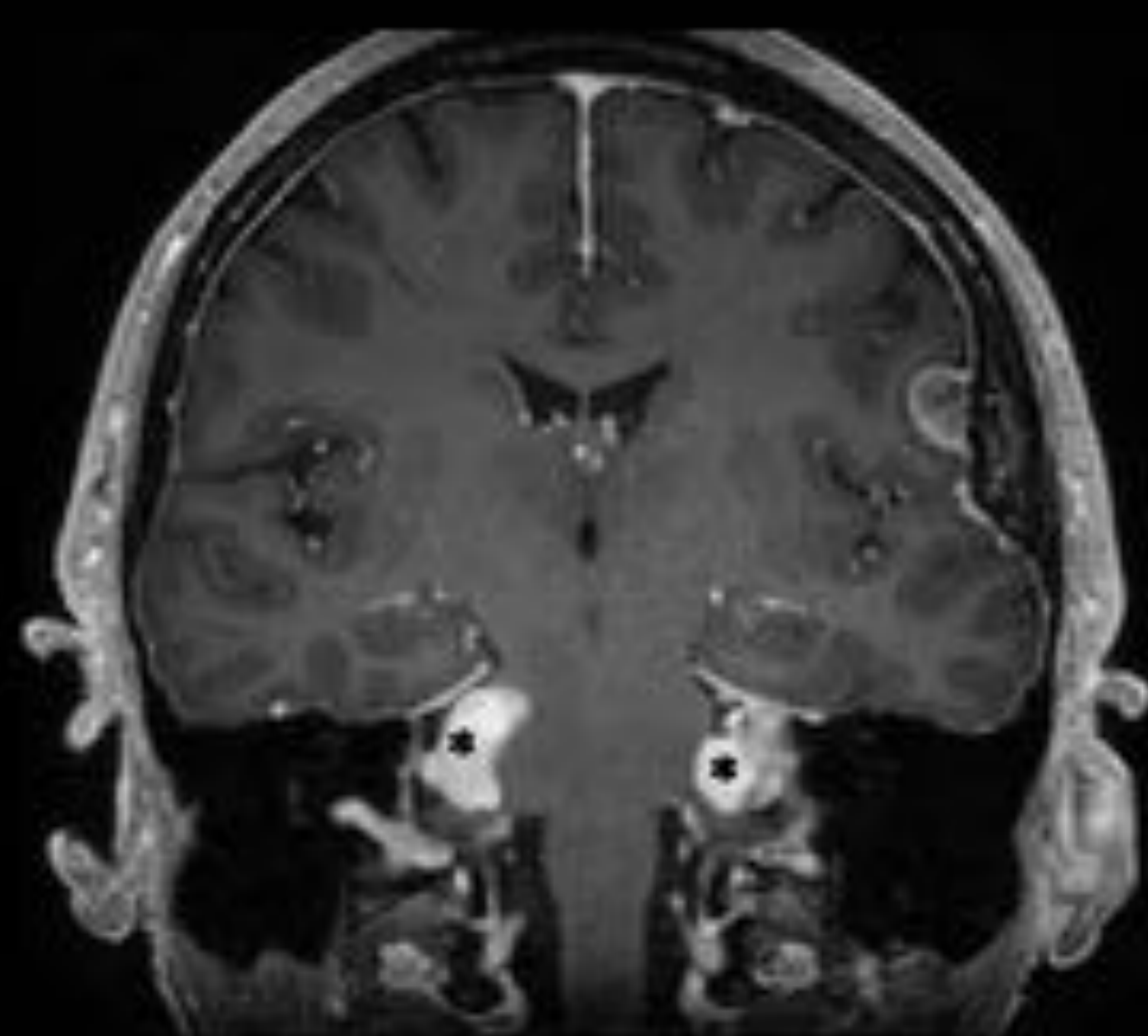
Fig. 12. Neurinoma del acústico. RM cerebral del mismo paciente del Fig. 8. La masa se comporta hipointensa en T1 (A), hiperintensa en T2 (B) y presenta intensa captación de CIV (C). Se muestra la extensión al CAI (flecha).



A



B



C

Fig. 13. Schwannomas bilaterales del VIII par (*). Masas redondeadas en el ángulo pontocerebeloso de manera bilateral, con efecto de masa sobre la protuberancia, ligeramente hipointensas en T1 (A), isohiperintensas en T2 (B) y con intensa captación de contraste (C). Este hallazgo es patognomónico de NF2.

*Skolnik A, Loevner L, Sampathu D, et al. Cranial nerve schwannomas: Diagnostic imaging approach. RadioGraphics. 2016; 36: 1463 – 1477.
*Vijapura C, Saad E, Capizzano A, et al. Genetic syndromes associated with central nervous system tumors. RadioGraphics. 2017; 37: 258-280.
*Monsalve J, Kapur J, Malkin D, Babyn P. Imaging of cancer predisposition syndromes in children. Radiographics. 2011; 31: 263 – 280.
*Fortman B, Kuszyk B, Urban B, Fishman E. Neurofibromatosis type 1: A diagnostic mimickers at CT. RadioGraphics. 2001; 21: 601 – 612.
*Osborn A, Salzman K, Jhaveri M. Diagnostic imaging Brain. 3^a ed. Elsevier, 2016.



Referencias bibliográficas:

- Hwang Y, Yoon H, Lee J, et al. Cranial nerve disorders in children: MR imaging findings. RadioGraphics. 2016; 36: 1178 – 1194.
- Skolnik A, Loevner L, Sampathu D, et al. Cranial nerve schwannomas: Diagnostic imaging approach. RadioGraphics. 2016; 36: 1463 – 1477.
- Vijapura C, Saad E, Capizzano A, et al. Genetic syndromes associated with central nervous system tumors . RadioGraphics 2017; 37: 258 - 280.
- Monsalve J, Kapur J, Malkin D, Babyn P. Imaging of cancer predisposition syndromes in children. Radiographics. 2011; 31: 263 - 280.
- Fortman B, Kuszyk B, Urban B, Fishman E. Neurofibromatosis type 1: A diagnostic mimickers at CT. RadioGraphics. 2001; 21: 601 – 612.
- Osborn A, Salzman K, Jhaveri M. Diagnostic imaging Brain. 3^a ed. Elsevier, 2016.