

# NEUROFIBROMA CUTÁNEO PLANTAR: REPORTE DE CASO Y REVISIÓN DE LITERATURA

## PLANTAR CUTANEOUS NEUROFIBROMA: CASE REPORT AND LITERATURA REVIEW

**AUTORES:** MATIAS DORMAN\*\*, FERNANDO J. BENÍTEZ\*\*\*\*\*, JULIAN LIANIO\*\*\*\*, FLORENCIA N. POMILIO\*\*\*\*\*, LUCIA V. LAN\*\*\*, LUCAS TOIBARO\*

**LUGAR DE TRABAJO:** SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA, SERVICIO DE CIRUGÍA PLÁSTICA, SERVICIO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA Y SERVICIO DE CLÍNICA MÉDICA. HOSPITAL DE AGUDOS CARLOS G. DURAND. AV. DÍAZ VÉLEZ 5044 - C.P. 1405 - CABA, ARGENTINA.

\*JEFE DE SECCIÓN NEUROCIRUGÍA

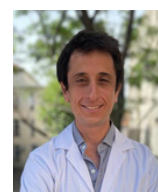
\*\*NEUROCIRUJANO DE PLANTA

\*\*\*JEFA DE RESIDENTES DE CLÍNICA MÉDICA

\*\*\*\*MÉDICO RESIDENTE DE CIRUGÍA PLÁSTICA

\*\*\*\*\*MÉDICA RESIDENTE DE ANATOMÍA PATOLÓGICA

\*\*\*\*\*ESTUDIANTE DE MEDICINA. UDH-DURAND FMED.UBA



### Abstract

**Background:** Neurofibromas are benign tumors of the peripheral nerve sheath (TBVNP), which can be sporadic or associated with Neurofibromatosis type 1 (NFI). They are commonly asymptomatic and their presentation is most common in the head, neck and trunk, being rare in the extremities.

**Case report:** The clinical case of a 36-year-old woman who came to the neurosurgery service of the Carlos G. Durand Hospital with a very painful exophytic plantar tumor that prevented her from walking and made her daily activities difficult, of several years of evolution with growth, is described. slow. An MRI was performed which revealed an image suggestive of TBVNP, which after surgical resection and histopathological study determined the diagnosis of a solitary sporadic superficial cutaneous neurofibroma.

**Discussion:** Although 90% of neurofibromas correspond to this classification; NFI-associated neurofibromas are the product of the loss-of-function mutation of the NFI gene that codes for Neurofibromin. NFI has a prevalence of 1/3000 people, making it the most common neurocutaneous syndrome. It is advisable in the presence of a TBVNP to perform a clinical evaluation aimed at diagnosing NFI through the NIH criteria

### Resumen

**Introducción:** Los neurofibromas son tumores benignos de la vaina de nervios periféricos (TBVNP), pudiendo ser esporádicos o asociados a la Neurofibromatosis tipo 1 (NFI). Comúnmente son asintomáticos y su presentación en cabeza, cuello y tronco las más habituales, siendo rara en las extremidades.

**Caso Clínico:** Se describe el caso clínico de una mujer de 36 años que acude al servicio de neurocirugía del Hospital Carlos G. Durand, por presentar una tumoración plantar exofítica, muy dolorosa que le impedía deambular y dificultaba sus actividades cotidianas, de varios años de evolución con crecimiento lento. Se le realiza una resonancia magnética donde se constata una imagen sugestiva de TBVNP, que tras la resección quirúrgica y estudio histopatológico se determina el diagnóstico de un Neurofibroma cutáneo superficial esporádico solitario.

**Discusión:** Si bien el 90% de los neurofibromas corresponden a esta clasificación; los neurofibromas asociados a la NFI son producto de la mutación de pérdida de función del gen NFI que codifica para la Neurofibromina. Teniendo la NFI una prevalencia de 1/3000

personas, siendo así el síndrome neurocutáneo más frecuente. Es recomendable ante la presencia de un TBVNP realizar una evaluación clínica dirigida al diagnóstico de NFI a través de los criterios del NIH

**Keywords:** Neurofibroma; Schwannoma; Neurofibromatosis; benign tumors of the peripheral nerve sheath.

**Palabras clave:** Neurofibroma ; Schwannoma ; Neurofibromatosis; tumores benignos de la vaina de nervios periféricos.

### INTRODUCCIÓN

Los neurofibromas son tumores benignos de la vaina del nervio. Son menos frecuentes que los Schwannomas y su composición es más heterogénea que la de éstos, pues no solo está comprometida la vaina por la proliferación de las células Schwann sino también presentan una mezcla de células perimetrales, fibroblastos endoneurales, mastocitos , células fusiformes CD34+ y el compromiso del axón es constante, a diferencia del Schwannoma donde el axón está indemne. Por esto se consideran una hiperplasia de todos los elementos neurales. Los neurofibromas pueden ser esporádicos o asociados a NFI (Neurofibromatosis Tipo 1). [6]

Es más frecuente su aparición en tronco, cabeza, cuello y porción proximal de las extremidades,

siendo excepcional su aparición en extremo distal de los miembros inferiores. [4]

Se distinguen tres tipos de neurofibromas según su patrón de crecimiento: Neurofibroma difuso, neurofibroma cutáneo superficial y neurofibroma plexiforme.

Su extensión puede ser local, longitudinal o comprometer varios fascículos (neurofibromas plexiformes). Afectan principalmente la piel y los nervios periféricos superficiales o profundos (raíces nerviosas adyacentes a la médula espinal).

La presencia de al menos 2 neurofibromas cutáneos o al menos un neurofibroma plexiforme constituye un criterio diagnóstico de NFI. Sin embargo, no suelen desarrollarse (o hacerse evidentes) en la primera infancia, por lo que pueden pasar años antes de que el paciente cumpla este criterio.[4]

Clínicamente se pueden describir como neoformaciones del color de la piel, salientes o pediculados, de consistencia blanda, de crecimiento lento y se ha descrito que pueden ser muy pruriginosos, rara vez se asocian a dolor o parestesias. La presentación esporádica solitaria representa el 90% de los neurofibromas y generalmente se presentan entre los 20 y 30 años de edad sin predominio de sexo. La excisión es considerada el tratamiento de elección en estos casos. [15]

#### CASO CLINICO

Se presenta el caso clínico de una paciente femenina de 36 años de edad, sin antecedentes personales o familiares patológicos de relevancia con masa tumoral en la región plantar del pie izquierdo, de alrededor de 10 años de evolución, de lento crecimiento, asociado a dolor de intensidad 7/10 acorde a la escala VAS. Presentaba resonancia magnética solicitada en consulta previa en otro centro, en la que se observaba una imagen sugestiva de tumor de la vaina del nervio periférico 3 cm x 4 cm x 2 cm.

Durante la evaluación por consultorios externos de Neurocirugía se distingue la masa plantar de consistencia elástica, móvil y dolorosa, sin signos de inflamación asociados, que impide la fase de apoyo en la marcha. La paciente refiere progresión de los síntomas en los últimos meses, impidiendo el normal desarrollo de sus actividades cotidianas.

Se decide solicitar nueva imagen diagnóstica.

Se realiza Resonancia Magnética donde se ve la lesión, bien delimitada hiperintensa en T1 con contraste e hiperintensa en las imágenes ponderadas en STIR de ubicación plantar lateral, de medidas 4 cm x 5cm x 2,5 cm, indicado un aumento de tamaño respecto del estudio previo. (Figura 1)

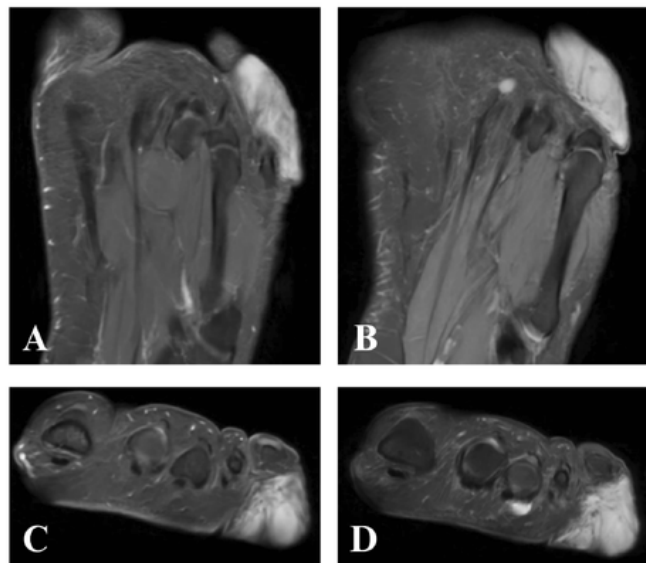


Figura 1. A) T1 con contraste, corte axial. B) STIR corte axial. C) T1 con contraste, corte coronal. D) STIR corte coronal.

Se descartó NF-1 dado que no cumplía con los criterios diagnósticos vigentes. Se decide tratamiento quirúrgico dado el crecimiento tumoral y progresión de la sintomatología. Se realiza cirugía en decúbito dorsal con anestesia general. Se planificó una incisión cutánea a lo largo del borde externo de la lesión en el aspecto plantar del pie con una descarga distal en relación al cuarto y quinto dedo, respetando el espacio interdigital. Tras la apertura cutánea se expuso la lesión, de características duro elástica. Bajo magnificación se realizó una cuidadosa disección del plano tumoral hacia planos profundos identificándose y reparándose el paquete vasculonervioso del 4to espacio interóseo.

No se evidenció compromiso de estructuras óseas o musculares profundas. La excéresis de la masa tumoral se completó con resección de los planos superficiales cutáneos infiltrados. El cierre fue realizado en forma conjunta con el servicio de Cirugía Plástica a fin de reparar defecto cutáneo. Se planificó un colgajo cutáneo local tipo random,

asociando una técnica de avance y transposición con el tejido remanente adyacente. Esta técnica permitió la cobertura adecuada del defecto con tejido viable, preservado la función de la planta del pie. El cierre se completó en múltiples planos, sin tensión, asegurando la estabilidad estructural (Figura 2). El diagnóstico de neurofibroma cutáneo fue confirmado mediante el estudio anatomopatológico. Se evidenció en los cortes histológicos una proliferación, no encapsulada, de células ahusadas de bordes en punta con citoplasma eosinófilo tipo fibrilar, con disposición en fascículos al azar, inmersas en una matriz colágena laxa, coexistiendo con fibroblastos y mastocitos dispersos. No se observó atipia, mitosis ni necrosis. La Inmunohistoquímica fue positiva para S100 en células de Schwann intercaladas. (Figura 3)

Luego de la cirugía, la paciente refirió mejoría de la sintomatología y posterior recuperación de la deambulación, reanudando sus actividades habituales.



**Figura 2.** Secuencia fotográfica de la evolución del miembro afectado en la paciente. A) Vista plantar, en evaluación prequirúrgica. B) Disección de la masa tumoral. C) Resultado Posquirúrgico temprano. D) Resultado Posquirúrgico tardío.

## DISCUSIÓN Y REVISIÓN DE LA LITERATURA

Los tumores de la vaina de los nervios periféricos son una entidad poco frecuente.

Tanto los schwannomas como los neurofibromas, pueden manifestarse como lesiones solitarias y de presentación esporádica o asociados a síndromes genéticos como la schwannomatosis familiar o la Neurofibromatosis (Enfermedad De Von Recklinghausen).

En ambas lesiones tumorales la presentación en miembros inferiores es excepcional y, habitualmente, asintomáticas.

En cuanto al neurofibroma existen tres variantes histológicas según el patrón de crecimiento:

-**Neurofibromas cutáneos superficiales**, que se presentan a menudo como nódulos pediculados que pueden ser únicos (esporádicos) o múltiples (asociados a NF1)

-**Neurofibromas difusos**, que se presentan a menudo como una elevación cutánea grande en forma de placa, debido a que infiltra de manera difusa la dermis, atrapando grasa y estructuras de los anexos cutáneos. Con frecuencia están asociados a NF1

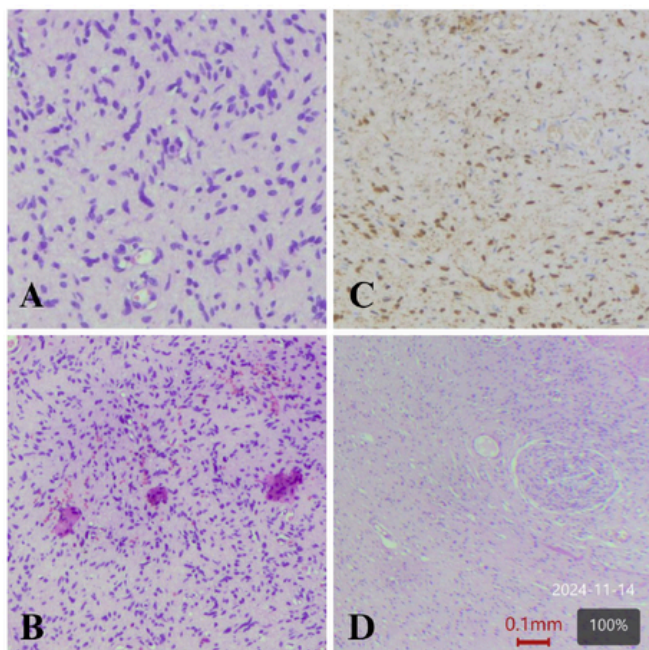
-**Neurofibromas plexiformes**, que pueden localizarse en planos superficiales o profundos, asociados a raíces nerviosas o a nervios grandes, comprometiendo varios fascículos nerviosos, lo que genera una disfunción neurológica considerable, e importante impacto estético. Siempre están asociados a NF1. [6]

La presunción diagnóstica inicial ante un paciente que presenta una lesión de la vaina de nervio periférico es, dada su frecuencia, el Schwannoma. Sin embargo, los hallazgos intraquirúrgicos pueden mostrar el compromiso tumoral del nervio orientando el diagnóstico a un neurofibroma cutáneo solitario. La confirmación en todo caso se realiza a través del estudio patológico.

Al respecto, la diferencia entre los dos tipos de lesiones, radica en el compromiso neural. Los schwannomas son lesiones encapsuladas que no contienen axones y sus células se encuentran mayormente diferenciadas. Los neurofibromas presentan un compromiso íntegro del nervio.

Esto tiene relevancia desde el punto de vista quirúrgico, ya que en el caso de los Schwannoma es posible una exéresis tumoral sin daño en la integridad del nervio. [4-15]





**Figura 3.** Imágenes proporcionadas por el servicio de anatomía patológica del Hospital Carlos G. Durand. A) y B) Los cortes histológicos muestran una proliferación, no encapsulada, de células ahusadas de bordes en punta con citoplasma eosinófilo tipo fibrilar, que se disponen en fascículos al azar, inmersas en una matriz colágena laxa. Coexisten con fibroblastos y mastocitos dispersos. No se observa atipia, mitosis ni necrosis. x10. C) Inmunohistoquímica: S100; positiva en células de Schwann intercaladas. x10. D) Foto del campo donde se presenta una estructura con morfología compatible con nervio inmersa en matriz neoplásica fibroblástica vascularizada. x4.

La transformación maligna de estos tumores es muy poco frecuente, solo se transforman en TMVNP los neurofibromas plexiformes, con excepciones infrecuentes.

La incidencia global de TMVNP en los pacientes con NFI es del 5-10% aproximadamente, pero los pacientes con gran cantidad de neurofibromas plexiformes y delecciones amplias en el gen NFI tienen más riesgo. Una vez malignizados, son de extrema agresividad, generando invasión local, crecimiento rápido y diseminación metastásica. [6] La bibliografía indica que el abordaje del neurofibroma es quirúrgico, al estar descrita la transformación maligna tras el empleo de radioterapia.

Existen nuevas alternativas farmacológicas por inmunoterapia para los casos irresecables en desarrollo actualmente (Dombi y cols.).

## CONCLUSIONES

Los tumores de la vaina de nervios periférico pertenecen a un grupo minoritario de patologías aunque siempre deben tenerse en

cuenta ante tumores de partes blandas.

El curso benigno y la conducta expectante son la regla en la gran mayoría de los casos, dejando la conducta quirúrgica invasiva en aquellos casos sintomáticos o con sospecha de malignidad. Los schwannomas son la variante más frecuente, mientras que los neurofibromas suelen presentarse con menor prevalencia en la población, con excepción de aquellos pacientes que padecen Neurofibromatosis tipo 1.

Se presentó el caso de una paciente con un neurofibroma cutáneo plantar sintomático resuelto de manera satisfactoria con abordaje conjunto entre Servicios de Neurocirugía y Cirugía Plástica.

**Agradecimientos:** A Felipe Loo por su apoyo en la descripción y selección de las imágenes del preparado histopatológico.

**Conflictos de Interés:** Los autores del artículo declaran que no hay ningún conflicto de interés al publicar el manuscrito en la Revista.

**Recibido:** 20/11/2024 - **Aceptado:** 30/11/2024

## Bibliografía

1. A. Pou Serradell, Síndromes neurocutáneos, Medicine - Programa de Formación Médica Continuada Acreditado, Volume 8, Issue 103, 2003, Pages 5532-5547, ISSN 0304-5412, [https://doi.org/10.1016/S0304-5412\(03\)71024-5](https://doi.org/10.1016/S0304-5412(03)71024-5).
2. C. Ortega Tapia et al. Schwannoma en el pie y tobillo. A propósito de 3 casos. Rev Pie Tobillo. 2022;36(1):35-4. <https://doi.org/10.24129/j.rpt.3601.fs2108025>
3. Castro GM, Etchegoyen JL, Filomeno P. Schwannoma del nervio plantar medial: reporte de un caso con retraso diagnóstico. Tobillo y Pie 2018;10(1):32-34.
4. Correa M. F., et al. Neurofibromatosis tipos 1 y 2. Rev. Hosp. Ital. B.Aires Vol 39 | N° 4 | Diciembre 2019. page: 115-127.
5. Hao et al. Schwannoma of Foot and Ankle: Seven Case Reports and Literature Review. Anticancer research. 2019; 39: 5185-5194. doi:10.21873/anticancer.13715.
6. Kumar, Abbas, Aster, et al. Capítulo 27: Nervios periféricos y músculos esqueléticos. Robbins y Cotran. Patología estructural y funcional. 9 ed. Barcelona, España. Elsevier. 2015. pág: 1246-1249.
7. Modrego Aranda, F. J., et al.—Schwannoma del nervio radial, una localización inusual. Caso clínico. Rev. S. And. Traum. y Ort., 2002;22(2):214-6.
8. Montoya Cardero Luis Enrique, Blanco Trujillo Feliberto, Hernández González Juan Carlos, Junco Gelpi David Alexander, Moncada Josephs Osmanis. Schwannomatosis del pie. MEDISAN [Internet]. 2013 Jun [citado 2024 Nov 09] ; 17( 6 ): 1012-1016. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1029-301920130006000017&lng=es](http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1029-301920130006000017&lng=es)
9. Palomares-Capetillo Paola, Armas-Zárate Francisco Javier, Iñiguez-García Marco Antonio. Schwannoma, un diagnóstico diferencial en los tumores de mediastino posterior. Neumol. cir. torax [revista en la Internet]. 2022 Dic [citado 2024 Nov 09] ; 81( 4 ): 256-259. Disponible en: [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0028-37462022000400256&lng=es](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0028-37462022000400256&lng=es). Epub 19-Feb-2024. <https://doi.org/10.35366/112956>.
10. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis tipo I (NFI): peculiaridades y complicaciones [Neurofibromatosis type I (NFI): peculiarities and complications]. Rev Neurol. 1996 Sep;24(133):1051-5. Spanish. PMID: 8755343.
11. Pou Serradell A. Evolución natural de las facomatosis en la edad adulta [Natural evolution of neurocutaneous syndrome in adults]. Rev Neurol. 1996 Sep;24(133):1085-127. Spanish. PMID: 8755348.
12. Ropper y Brown. Capítulo 38: Enfermedades del desarrollo del sistema nervioso. Principios de Neurología de Adams y Victor. 8 ed. México D.F., México. McGraw-Hill interamericana. 2007. Pág: 868-871.
13. Servin, Roxana y Col. Síndromes neurocutáneos. Rev. Fac. Med. UNNE XXXVII: 1, 34-41, 2017
14. Stewart, Douglas R. et al. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine, Volume 20, Issue 7, 671 - 682.
15. Venadero-Albarrán F y cols. Neurofibroma solitario. Comunicación de dos casos. Rev Cent Dermatol Pascua - Vol. 13, Núm. 2 - Mayo-Ago 2004. Pág: 99-102.
16. Y. Matsuoka et al. Giant plexiform schwannoma in the plantar aspect of the foot: a case report. Journal of Surgical Case Reports, 2019;11, 1-3. doi:10.1093/jscr/rjz352.