



International journal of interdisciplinary dentistry

ISSN: 2452-5596

ISSN: 2452-5588

Sociedad de Periodoncia de Chile Implantología
Rehabilitación Odontopediatría Ortodoncia

Bustamante-Correa, Diego; Perez-Lagos, Luis; Lillo-Valdés, Felipe;
Fernandez-Toro, María de los Ángeles; Donoso-Hofer, Francisca

Neurofibromatosis tipo 1 y manifestación en el Territorio
Maxilofacial: Reporte de un caso y Revisión de la Literatura

International journal of interdisciplinary dentistry, vol. 15, núm. 3, 2022, pp. 211-214

Sociedad de Periodoncia de Chile Implantología Rehabilitación Odontopediatría Ortodoncia

DOI: <https://doi.org/10.4067/S2452-55882022000300211>

Disponible en: <https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=610075181009>

- Cómo citar el artículo
- Número completo
- Más información del artículo
- Página de la revista en redalyc.org



Sistema de Información Científica Redalyc
Red de Revistas Científicas de América Latina y el Caribe, España y Portugal
Proyecto académico sin fines de lucro, desarrollado bajo la iniciativa de acceso
abierto

Neurofibromatosis tipo 1 y manifestación en el Territorio Maxilofacial: Reporte de un caso y Revisión de la Literatura.

Neurofibromatosis type 1 and manifestation in maxillofacial territory: A case report.

Diego Bustamante–Correa^{1*}, Luis Perez–Lagos², Felipe Lillo–Valdés³,
María de los Ángeles Fernandez–Toro^{4,5}, Francisca Donoso–Hofer^{4,5}

1 Cirujano Dentista, Pasante Servicio Cirugía Máxilofacial Hospital San Juan de Dios, Santiago Chile.

2 Cirujano Máxilofacial, Universidad de Chile Santiago Chile.

3 Patólogo Oral, Hospital San Juan de Dios, Santiago Chile.

4 Cirujano Máxilofacial, Hospital San Juan de Dios, Santiago, Chile.

5 Dpto. Cirugía y Traumatología Bucal y Máxilo Facial, Facultad de Odontología, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

* Correspondencia Autor: Diego Bustamante–Correa | Dirección: Av. Portales 3239, Santiago Chile | Teléfono: +569 9817 2977 | E-mail: d.bustac@gmail.com

Trabajo recibido el 23/08/2020

Trabajo revisado 21/04/2021

Aprobado para su publicación el 22/05/2021

RESUMEN

Introducción: El neurofibroma corresponde a un tumor benigno que compromete la vaina neural del tejido nervioso, asociándose íntimamente a la neurofibromatosis. Debido al compromiso de nervios periféricos y/o centrales, su expresión clínica es muy variada producto de la compresión y/o desplazamiento de estructuras vecinas dificultando así su diagnóstico. **Objetivo:** El objetivo de este artículo, es el de realizar una revisión de la literatura en relación con la neurofibromatosis y sus manifestaciones en el territorio máxilofacial en conjunto con la presentación de un caso de hipercondilismo mandibular asociado a un neurofibroma en la región de la articulación temporomandibular en un paciente con antecedentes de neurofibromatosis. **Métodos:** Se presenta el caso de un paciente con laterognasia y antecedentes de Neurofibromatosis tipo I (NF1). Por medio de estudio imagenológico, se confirma Hipercondilismo derecho y presencia de una zona radiolúcida relacionada con el cuello del cóndilo comprometido, cuyo resultado histopatológico confirmó el diagnóstico de neurofibroma. **Conclusiones:** Existe una muy variada clínica en pacientes con NF1, presentando una predisposición a la formación de neurofibromas y alteraciones óseas que pudiesen comprometer el territorio máxilofacial y causar asimetrías faciales. Debido a esto, resulta imprescindible tener conocimiento y consideración de ambas patologías para una correcta planificación del tratamiento de los pacientes.

PALABRAS CLAVE:

Hipercondilismo; Neurofibroma; Neurofibromatosis tipo 1; Laterognasia

Int. J. Inter. Dent Vol. 15(3); 211-214, 2022.

ABSTRACT

Introduction: Neurofibroma is a benign tumor that compromises the neural sheath of nerve tissue, intimately associated with Neurofibromatosis. Due to the involvement of peripheral and/or central nerves, its clinical expression is wide as a result of compression and/or displacement of neighboring structures, making its diagnosis difficult. **Objective:** The aim of this article is to review the literature on Neurofibromatosis and its manifestations in the maxillofacial territory, along with the presentation of a case of mandibular Hyperchondylism associated with a neurofibroma in the temporomandibular joint region in a patient with a history of Neurofibromatosis. **Methods:** We present the case of a patient with laterogenesis and a history of Neurofibromatosis type I (NF1). By imaging study, a right Hyperchondylism is detected along with the presence of a radiolucent area related to the neck of the compromised condyle, whose histopathological result confirmed the diagnosis of neurofibroma. **Conclusions:** There is a diverse clinical picture in patients with NF1, presenting a pre-disposition to neurofibromas development and bone abnormalities, leading to the compromise of the maxillofacial territory and causing facial asymmetries. Because of this, it is essential to have knowledge and consideration of both pathologies for the right planning of patient treatment.

KEY WORDS:

Hyperchondylism; Neurofibroma; Neurofibromatosis type 1; Laterogenesis.

Int. J. Inter. Dent Vol. 15(3); 211-214, 2022.

INTRODUCCIÓN:

La neurofibromatosis corresponde a un desorden de carácter genético autosómico dominante que compromete principalmente el crecimiento de los tejidos neurales. Hasta la fecha, se sabe que existen cerca de 8 tipos de neurofibromatosis, siendo el tipo 1 y 2 las más frecuentes^(1,2). La neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen (NF1), corresponde a la más común de las neurofibromatosis, con una prevalencia de 1:3000 nacidos según lo descrito en la literatura^(2,3). Del punto de vista clínico, esta patología presenta variadas manifestaciones, siendo las más comunes la presencia de máculas cutáneas color café con leche en la piel y lesiones que comprometen estructuras óseas y nerviosas⁽²⁾.

Las manifestaciones en el territorio máxilofacial son bastante comunes en estos tipos de pacientes, evidenciándose aproximadamente en el 72% de estos, siendo la manifestación más común el compromiso de las papilas fungiformes de la lengua⁽⁵⁾. El diagnóstico de la NF1 es eminentemente clínico y se requiere para ello, la presencia de al menos 2 o más de las siguientes manifestaciones: (a) presencia de 6 o más máculas cutáneas color café con leche prepuberales mayor a 5mm o menor a 15 mm postpuberales. (b) presencia de dos o más neurofibromas en cualquier parte del cuerpo o bien la presencia de un neurofibroma Plexiforme. (c) alteraciones óseas, siendo la displasia del esfenoides la más común de estas. (d) Petequias en zonas de axilas e ingle (Signos de Cowden) (e) dos o más Nódulos de Lisch en el Iris del ojo. (f) familiar de primer grado con diagnóstico de NF1⁽⁴⁾. Debido a esto, el examen físico de estos pacientes es de suma importancia para un correcto diagnóstico, plan de tratamiento y diagnóstico diferencial de otras patologías con similares manifestaciones como lo son el Síndrome de Legius, síndrome de McCune Albright, síndrome de Noonan, síndrome de Proteus, entre otras⁽¹⁾.

Los neurofibromas corresponden a tumores benignos que comprometen las vainas periféricas del tejido nervioso, pudiendo afectar cualquier nervio periférico del cuerpo, siendo las células de schwann los principales elementos constituyentes de las masas benignas⁽⁵⁾. Según el origen celular de estas masas, podemos clasificarlas en diversos grupos, siendo el neurofibroma que afecta células de la vaina neural el más común, presentándose en el 90% de los casos como lesiones benignas y solo el 10% de los casos como lesiones malignas^(5,6,7). El neurofibroma, en muchos casos es una patología subdiagnosticada debido a que sus signos y sintomatología clínica son muy variadas e inespecíficas, generando una gran gama de alteraciones producto del desplazamiento de estructuras, la compresión de estructuras adyacentes a el y el sitio anatómico comprometido. El diagnóstico definitivo se realiza a través de la histopatología teniendo una tasa de malignización bastante baja y su tratamiento consiste en la resección completa de la lesión con una muy baja tasa de recidiva^(5,6).

MÉTODOS:

Paciente masculino 26 años sin alergias conocidas. Antecedentes de neurofibromatosis tipo I, schwannoma cerebral y síndrome coronario agudo consecuente al policonsumo de cocaína y pasta base. Consulta derivada al servicio de cirugía máxilofacial del Hospital San Juan de Dios, Santiago Chile, para evaluar desviación mandibular y del mentón. Refiere alteración facial desde los 15 años de carácter asintomático que nunca fue evaluado anteriormente. Relata que a partir del último año comenzó con sintomatología dolorosa en la región temporomandibular derecha de aparición espontánea, carácter sordo y punzante que se irradia a zona hemifacial ipsilateral con intensidad variable de moderado a severo durante el día (EVA 3 a 8/10) que cede parcialmente al uso de AINES y calor local. Al examen se observa asimetría por desviación del mentón hacia la izquierda de 6 mm (fig. 1) y canteo en el plano oclusal de 1 mm. Discrepancia oclusal por mordida abierta anterior con desviación de la línea media de 10,5 mm y prognatismo mandibular. Del punto de vista imagenológico en radiografía panorámica, se evidenció una densidad ósea aumentada, incremento en la dimensión de la escotadura coronoides derecha en comparación a la izquierda, laterognasia y una distancia desde la línula a la cabeza del cóndilo mandibular de 42 mm en el lado derecho en comparación a una distancia de 32 mm entre la línula y la cabeza del cóndilo mandibular del lado izquierdo (Fig 2A y 2B). junto a esto se encontró además una zona radiolúcida relacionada al cuello del cóndilo derecho en su polo medial. Se complementó estudio imagenológico con SPECT y Resonancia Nuclear Magnética de la zona. El primer examen evidenció un aumento en la actividad celular del cóndilo mandibular derecho, mientras que, en el segundo, se identificó un área hiperintensa en T1, de forma redondeada, límites netos y estructura interna heterogénea de aspecto tumoral en relación con la zona lateral de cuello de cóndilo mandibular derecho, invadiendo parcialmente cortical

de este, sin comprometer espacio articular (fig. 3). Finalmente, con los antecedentes clínicos e imagenológicos, se plantea como hipótesis diagnóstica un hipercondilismo mandibular derecho asociado a una masa en la zona medial de este.

Como tratamiento, se planificó realizar una condilectomía proporcional de 10 mm (fig 4) con el fin de corregir solamente la desviación del mentón. El procedimiento se realizó bajo anestesia general en pabellón central, por medio de una técnica aséptica utilizando un abordaje preauricular con hoja bisturí Número 15 para la incisión y por medio de una incisión roma respetando planos quirúrgicos y estructuras anatómicas, se logró llegar a la cápsula articular. Se realizó una osteotomía y exéresis del cóndilo mandibular con un margen de 10 mm y a su vez, se tomó una biopsia excisional de la lesión adosada al cuello del cóndilo mandibular, la cual se encontraba encapsulada sin comprometer estructuras vecinas (fig 5). Finalmente se realizó un cierre por planos sin complicaciones hemorrágicas ni compromiso del nervio facial. Posteriormente el paciente evolucionó de manera favorable sin complicaciones post operatorias. Se envió muestra de la lesión extraída del cóndilo mandibular para estudio histopatológico donde se evidenció una proliferación fusocelular (fig. 6a), con tinción positiva para S100, evidenciando células de origen neuronal (fig. 6b). Finalmente, el estudio histopatológico de la lesión informa un Neurofibroma.



Figura 1. Fotografía clínica frontal, obsérvese asimetría facial por desviación mandibular hacia la izquierda.

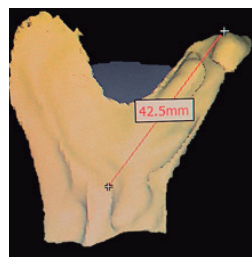


Figura 2A. Reconstrucción 3D Cóndilo mandibular derecho. Distancia cabeza cóndilo con línula de 42 mm



Figura 2B. Reconstrucción 3D Cóndilo mandibular izquierdo. Distancia cabeza cóndilo con línula de 32.6 mm

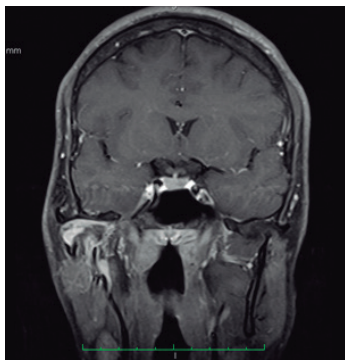


Figura 3. Resonancia nuclear magnética en T1. Corte coronal donde se observa área hiperintensa de límites definidos circunscrita en relación al cuello del cóndilo mandibular

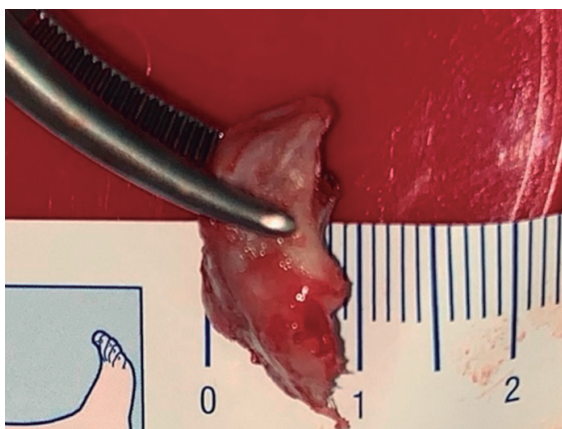


Figura 4. Imagen clínica intraoperatoria. Cabeza de cóndilo hiperplásico proporcional de 10 mm.

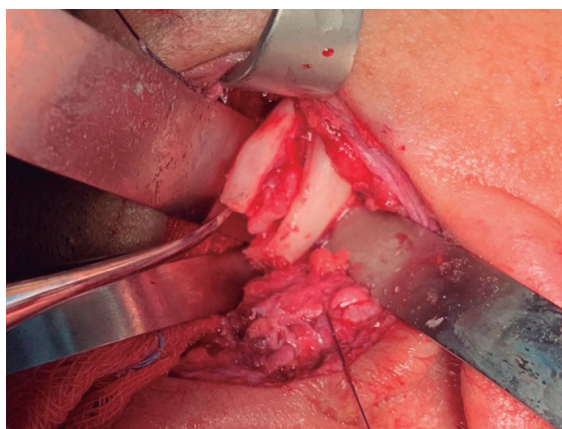


Figura 5. Imagen clínica intraoperatoria. Obsérvese lesión de aspecto fibroso adosada al cuello del cóndilo mandibular derecho en polo medial.

DISCUSIÓN

La neurofibromatosis tipo 1 y 2 (NF1-NF2), corresponden a las más comunes de las fibromatosis, diferenciándose entre sí principalmente por la alteración del cromosoma 17 en el caso de la NF1 y del cromosoma 22 en NF2.^(3,8,9) Si bien la NF1 posee una mayor predilección por comprometer los nervios periféricos, hoy en día se sabe que también puede comprometer los nervios craneales, haciendo necesario el estudio genético para la correcta diferenciación de estas patologías.

Con respecto a las manifestaciones en el territorio maxilofacial, estas son bastante diversas, encontrándose presentes en el 72% de los casos de NF1⁽⁹⁾.

Muchos estudios a lo largo de la historia han evidenciado la presencia de neurofibromas en la cavidad oral. En 1951, Borberg fue el primero en analizar las manifestaciones orales en pacientes con Neurofibromatosis tipo 1, evidenciando que el 6% del total de su muestra (n=84) presentaba

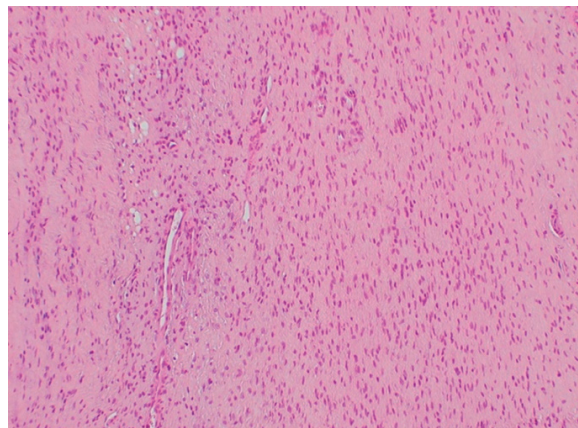


Figura 6 a. Imagen histopatológica de lesión fibrosa en cuello condilar. Nótese proliferación celular de células fusadas y onduladas.

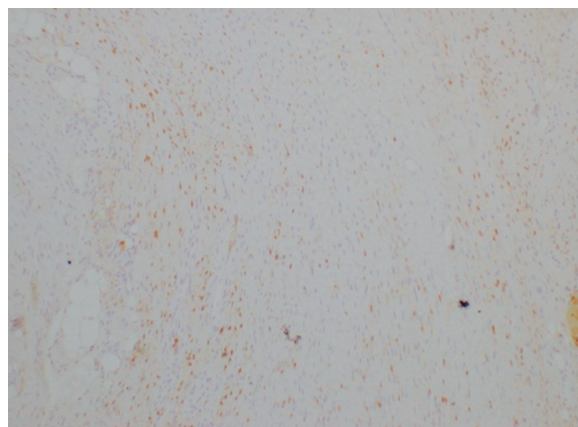


Figura 6 b. Imagen histopatológica con marcación para S100 de lesión fibrosa en cuello condilar. Nótese marcación positiva evidenciando presencia de células de origen neuronal.

neurofibromas en la cavidad oral. De la misma manera, Preston en 1952, en una muestra de 61 pacientes, evidenció que el 6% de éstos presentaba neurofibromas en la lengua. Schuerman en 1958, en una muestra de 673 pacientes, concluyó que el 4% éstos presentaban neurofibromas en la lengua como manifestación oral. Si bien estos estudios difieren en el tamaño de la muestra y en la época en que se realizaron, en los tres es posible evidenciar un predominio significativo por la presencia de neurofibromas en la lengua, siendo ésta la ubicación más común de esta patología, tendencia que es posible evidenciar hasta el día de hoy⁽¹⁴⁾. Por otra parte, si bien el Neurofibroma no corresponde a la patología más común en los huesos del territorio maxilofacial, pacientes con Neurofibromatosis tipo 1, han presentado lesiones de tejidos duros asociados a neurofibromas en el territorio maxilofacial, siendo estos ubicados principalmente en mandíbula y huesos cigomático, provocando asimetrías faciales y otras alteraciones con la consecuente necesidad de una intervención quirúrgica para su resolución^(10,11,12).

Dentro de las manifestaciones maxilofaciales que se pueden evidenciar en la neurofibromatosis, tenemos: nódulos aislados no ulcerados en la mucosa oral, gingival, lingual y alveolar, alteraciones en el desarrollo de los huesos mandibular, cigomático y/o maxilar producto de disruciones en el desarrollo y proliferación de osteoclastos y la presencia de neurofibromas en el 5% de los casos, siendo estos ubicados principalmente en la lengua, mucosa oral y en tejido óseo como el cóndilo mandibular y hueso cigomático⁽¹⁰⁾.

En este caso clínico, podemos evidenciar varias anomalías asociadas a la NF1 tales como la presencia de máculas cutáneas color café con leche a nivel de cara y extremidades, el desarrollo previo de un schwannoma cerebral sumado a la evidente asimetría facial por alteración en el crecimiento óseo del cóndilo mandibular derecho y la presencia de un neurofibroma en la región del cóndilo mandibular. Si bien estas anomalías se encuentran muy asociadas a la NF1, se requiere de un análisis genético para evidenciar alteraciones a nivel del cromosoma 17 para su confirmación diagnóstica^(2,3).

El Hipercondilismo o Hiperplasia condilar por otra parte, corresponde a un cuadro patológico caracterizado por un crecimiento anormal no

neoplásico del cóndilo mandibular descrito por primera vez en 1836 por Robert Adams. Este cuadro afecta consecutivamente la simetría facial y oclusal, pudiendo llegar a generar sintomatología dolorosa y disfunción en la articulación temporomandibular del lado contralateral al cóndilo afectado, siendo una patología progresiva que puede o no ser autolimitante y responsable de grandes asimetrías faciales⁽¹⁵⁾.

Con respecto a la asimetría facial producto de la laterognasia, en la literatura se habla de múltiples causas que pueden ocasionar una laterognasia dentro de las cuales se destacan: Alteración a nivel oclusal, consecuencia de alguna alteración en el desarrollo del cóndilo mandibular (hiper o hipercondilismo) o bien un desplazamiento secundario producto de una neoplasia en la zona de la articulación temporomandibular, entre otras⁽¹⁵⁾.

Si bien en este caso clínico encontramos que la laterognasia del paciente podría verse explicado por cualquiera de estos 3 factores mencionados. La historia clínica del paciente, el examen físico y el examen imagenológico en conjunto con los exámenes complementarios como el SPECT realizados, nos hacen confirmar del hipercondilismo como la causa de la laterognasia y sus consecuentes alteraciones oclusales y faciales del paciente.

Dentro de las características clínicas sugerentes de hipercondilismo y descritas en la literatura que podemos evidenciar en nuestro paciente, tenemos (a) canteo del plano oclusal, (b) mordida abierta anterior y mordida cruzada a nivel de los molares, (d) desplazamiento de la línea media dentaria hacia el cóndilo no afectado, (e) pseudoprognatismo mandibular. Por otra parte, a nivel imagenológico encontramos signos sugerentes de esta patología como lo son (h) Cóndilo Hiperplásico, (i) cuello del cóndilo elongado, (j) rectificación del ángulo mandibular, (k) profundización de escotadura sigmoidea. Todas estas características tanto clínicas como imagenológicas, corresponden a signos clásicos del hipercondilismo mandibular, corroborando así en conjunto con un SPECT alterado en donde se evidencia una mayor captación por parte del cóndilo mandibular derecho, un diagnóstico final de hipercondilismo mandibular derecho.

Con respecto al Neurofibroma presente en la zona del cuello del cóndilo mandibular, no existe evidencia que corrobore que la presencia del neurofibroma en la zona de la articulación, genere algún efecto o induzca al crecimiento del cóndilo mandibular. Por otra parte, Tahaei

en 2018, realizaron un estudio con respecto a las alteraciones óseas en pacientes con NF1, concluyendo que estas alteraciones son debido a un déficit en la síntesis y producción de osteoblastos y osteoclastos, generando una disminución significativa en el metabolismo óseo, provocando así anomalías óseas que se asocian principalmente a la falta del desarrollo óseo⁽⁶⁾. Esto último es importante a tener en consideración al evaluar este caso ya que, si bien las anomalías óseas están asociadas al cuadro de NF1, esta se caracteriza principalmente por ser del tipo hipoplásicas, cosa que no ocurre en el hipercondilismo. Dejando en claro que el hipercondilismo en este caso corresponde a una patología aislada e independiente de la NF1⁽⁶⁾. Por último, con respecto al tratamiento de la NF1. Hasta la fecha no existe tratamiento específico para esta patología, por lo que se requiere de controles periódicos en estos pacientes para evitar así complicaciones tanto estéticas como funcionales^(2,3).

CONCLUSIONES:

Existe una variada clínica en pacientes con Neurofibromatosis tipo 1 (NF1), presentando una predisposición a la formación de neurofibromas y alteraciones óseas que pueden comprometer el territorio máxilofacial. Si bien la NF1 corresponde a una enfermedad de origen genético, no existe hasta la fecha un tratamiento efectivo para ésta, por lo que su terapéutica se basa solamente en el control y manejo de las alteraciones asociadas. Además, cabe señalar que, si bien en la literatura se describen las alteraciones óseas como una de las manifestaciones asociadas a la NF1, éstas se caracterizan por presentar una disminución del desarrollo y calcificación del hueso, distando de la fisiopatología del Hipercondilismo en el que se produce un aumento de la actividad celular y metabolismo óseo. Sumado a lo anterior, se puede inferir que el hipercondilismo evidenciado en nuestro paciente, en conjunto con el neurofibroma en el cuello del mismo cóndilo comprometido (lado derecho), corresponden a dos patologías independientes afectando simultáneamente a una misma estructura. Debido a esto, resulta imprescindible tener conocimiento y consideración de ambas patologías para una correcta planificación del tratamiento de los pacientes.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Negreiros M.C, Loureiro Sato F.R, Montagner H, Muñante Cardenas J.L, De Moraes M. Type I neurofibromatosis with periodontal and lingual manifestations: a case report. *Rev Esp Cir Oral y Maxilofac*. 2008; 30:185-90.
2. Viskochil D. Genetics of neurofibromatosis 1 and the NF1 Gene. *JCN*. 2002; 17:562-70
3. Friedman JM. Epidemiology of neurofibromatosis type 1. *AJMG Semin Med Genet*. 1999;89: 1-6.
4. Jiménez Caballero PE, López Espuela F, Portilla Cuenca JC, Romero Sevilla RM, Fermín JA, Marrero I. Manifestaciones clínicas y neuroradiológicas en los adultos con neurofibromatosis tipo 1. *Neurología*. 2012;28:361-36.
5. Couasnay T, Paria M, Wang L, Rios J. The reduced osteogenic potential of NF1-deficient osteoprogenitors is EGFR-independent. *Bone*. 2018;106:103-11.
6. Lin J, Martel W. Cross-Sectional imaging of peripheral nerve sheath tumors: Characteristic Signs on CT, MR imaging, and sonography. *AJR*. 2001;176:75-82.
7. Muñoz S. Tumores neurogénicos de Nervios Periféricos: Estudio por Imágenes. *Rev SOCHRA*. 2003; 9:124-36.
8. Steven M, Levine A, Levine E, Taub P, Weinberg H. Electrosurgical excision technique for the treatment of multiple cutaneous lesions in neurofibromatosis type I. *JPRAS*. 2007;61:958-62.
9. Levi Duque Serna F, Ramirez O. Neurofibromatosis: A case report. *Rev Fac Odontol Univ Antioq*. 2010;21:218-25.
10. Shapiro S, Van Dis M, Langlais R, Young R. Neurofibromatosis Oral and Radiographic Manifestation. *Oral Surg*. 1984;58:493-8.
11. Borberg A. Tuberous Sclerosis and Recklinghausen's neurofibromatosis. *Acta Psychiatr Neural Stand*. 1951;71:230-9.
12. Schuermann H. Krankheiten der Mundschleim haut und der lippen. Munich, 1958, Urban & Schwarzenberg. pp. 420-1.
13. Preston FW, Walsh WS, Clarke TH. Cutaneous neurofibromatosis (Van Recklinghausen's disease); clinical manifestations and incidences of sarcoma in sixty-one patients. *Arch Surg*. 1952; 64:813-27.
14. Schindeler A, Little D. Recent insights into bone development, homeostasis, and repair in type 1 neurofibromatosis (NF1). *Bone*. 2008;42:616-22.
15. Wolford LM, Mehra P, Reiche-Fischel O. Efficacy of high condylectomy for management of condylar Hiperplasia. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2002;121(2):136-50.