

NEUROFIBROAME CERVICALE

Cervical neurofibroma

Dr. Alina Lavinia Antoaneta Oancea¹, Dr. Gabriela Paraschiv², Prof. Dr. C.R. Popescu¹

¹Clinica ORL, Spitalul Clinic Colțea, București;

²Compartimentul ORL, Clinica de Diagnostic Gral Medical, București

REZUMAT

Introducere și obiective. Neurofibromatoza reprezintă o tulburare genetică ce perturbă creșterea celulelor sistemului nervos, fapt ce determină formarea de tumori pe țesutul nervos.

Material și metodă. Prezentăm cazul unui neurofibrom cervical. Pacientul este un bărbat de 39 de ani care acuză apariția în urmă cu 3 luni a unei formațiuni tumorale supraclaviculare stângi, însoțită de o ușoară scădere a mobilității umărului și brațului ipsilateral. Tumora a fost extirpată în totalitate.

Rezultate. Până în prezent nu s-au depistat nici recurență locală, nici metastaze la distanță.

Concluzii. Neurofibroamele cervicale sunt rare, cu evoluție mult timp asimptomatică și cu prognostic în general bun, fără sechele funcționale dacă se prezervă structura nervoasă.

Cuvinte cheie: neurofibromatoză, schwanom, tratament

ABSTRACT

Introduction and objectives. Neurofibromatosis is a genetic disorder that disrupts the growth of the cells of the nervous system, resulting in the formation of tumors in the nervous tissue.

Material and method. A case of a cervical neurofibroma is reported. The patient was a 39-year-old man complaining of a growing mass in the left supraclavicular fossa for the last 3 months accompanied by a slight decrease in mobility ipsilateral shoulder and arm. A total extirpation of the tumor was done in our case.

Results. To date, neither local recurrence nor distant metastasis has been found on subsequent examinations.

Conclusion. Cervicale neurofibromas are rare, evolving long asymptomatic and the prognosis is generally good bet on without functional sequelae if it preserves the structure of the nerve.

Key words: neurofibromatosis, schwannoma, treatment

INTRODUCERE ȘI OBIECTIVE

Neurofibromatoza reprezintă o tulburare genetică ce perturbă creșterea celulelor sistemului nervos, fapt ce determină formarea de tumori pe țesutul nervos. Unii autori consideră neurofibromul (neurofibromatoza, boală neurocutanată genetică, sinonim cu neuroectodermatoza, facomatoza) și shwannomul (neurilemom, boală neurocutanată genetică, sinonim cu neuroectodermatoza, facomatoza – grec. phakos = pată) două entități diferite, în timp ce alți autori le tratează ca entitate unică.

Neurofibromatoza poate îmbrăca două tipuri: forma periferică 1 – cunoscută sub denumirea de

boala von Recklinghausen, cu afectarea cromozomului 17, pete café-au-lait, multiple, neurofibroame, noduli Lisch, gliom de nerv optic, alte tumori; forma centrală 2 – schwannom bilateral de acustic, multiple meningoame cu afectarea cromozomului 22. (1) Neurofibromatoza periferică (NF1 – von Recklinghausen), clasică, poate fi segmentată, cu leziuni limitate la un segment al corpului: café-au-lait și neurofibroame sau cutanată, prezentând doar modificări cutanate, fără alte semne de boală.

Neurofibromatoza centrală (NF2) se manifestă rareori și se caracterizează prin prezența unor neurofibroame bilaterale acustice asemănătoare cu tumorile. Există două tipuri: *sever* (tumori multiple,

Adresa de corespondență:

Dr. Alina Lavinia Antoaneta Oancea, Spitalul Clinic Colțea, Bdul I.C. Brătianu nr. 1, Sector 1, București

e-mail: dr.alina.oancea@gmail.com

debut precoce, la 18 ani, evoluție rapidă) și *atenuat* (debut târziu, la 25 ani, doar neurinom bilateral vestibular). Severitatea ambelor tipuri de neurofibromatoză variază foarte mult. În familiile în care mai multe persoane suferă de neurofibromatoză pot exista simptome fizice și complicații diferite pentru fiecare bolnav.

Etiologia bolii este puțin cunoscută, implicate fiind producerea și distribuția anormală a factorilor de creștere nervoasă, afectarea structurilor cu origine în creasta neurală, sinteza și secreția de melanină. Distribuția pe sexe, grupuri etnice și rasiale este egală. Incidența formelor solitare este necunoscută.

Modalitățile de debut sunt în funcție de localizare: cervical, putând atinge dimensiuni foarte mari, sunt simptomatice și fac compresie pe structurile vecine. Debutul poate fi și prin dureri radiculare și ocazional paresteziile (prezente în 80% cazuri), prin deficitele motorii (grade variabile) și nivelul de sensibilitate (în doar 50%). Rareori se pot manifesta prin hemoragie subarahnoidiană, dureri, febră și meningism. Tumorile de rădăcină nervoasă pot mima leziuni de tip discopatie. Perioada medie de la debut la diagnostic este de 5,5 ani, la o rată de creștere foarte lentă (3 mm/an) alternând cu perioade de creștere mai accentuată și perioade de stagnare. (2,3)

CAZ CLINIC

Prezentăm cazul unui pacient de sex masculin, în vârstă de 39 de ani, provenind din mediul urban, șomer, fumător, care se prezintă pentru apariția în urmă cu 3 luni a unei formațiuni tumorale supraclaviculare stângi însoțită de o ușoară scădere a mobilității umărului și brațului ipsilateral.

Examenul ORL evidențiază o ușoară deformare a regiunii supraclaviculare stângi, formațiune tumorală de 4/4 cm, aderentă la straturile profunde, dură, ușor sensibilă la palpare. Bucofaringoscopia, naringoscopia, rinoscopia anterioară și posterioară, laringoscopia indirectă fără elemente patologice. Examenul clinic general decelează formațiuni nodulare de 2-3 cm diseminate pe braț, abdomen, lomba stângă.

Se decide internarea în vederea investigațiilor și a tratamentului de specialitate.

Din datele de laborator reținem o poliglobulie (5,85.106/ μ L), creșterea Ht (51,9%), Hb 18,3g/dl.

Pacientul efectuează o serie de consulturi interdisciplinare:

- Consult hematologic – formațiune tumorală supraclaviculare stângă, dură, fără alte ade-

nopatii superficiale, fără semne generale, fără splenomegalie; poliglobulie – secundară fumatului. Recomandare: biopsie ganglionară.

- Consult neurologic – frustă pareză deplex brahial de tip compresiv.
- Consult boli interne – formațiune tumorală laterocervicală stângă cu extindere spre fosa supraclaviculare, consistență fermă, imprecis delimitată, nedurereasă; mici lipoame diseminate pe brațul stâng, abdomen și lomba stângă. Se recomandă: ecografie în regiunea cervicală și abdominală.

Ecografia cervicală evidențiază o formațiune solidă hiperecogenă neomogenă, cu zone transonice în interior, bine delimitată, \varnothing antero-posterior 3/2 cm și longitudinal 4 cm, cu distanța posterior până la artera subclavie de 8 mm, medial până la VJI de 6 mm. Tiroida cu dimensiuni și ecostructură normale.

Ecografia abdominală evidențiază ficat omogen, ușor hiperecogen, colecist destins, fără calculi, splina omogenă cu diametru longitudinal de 12 cm, rinichi normal, meteorism.

ATITUDINE TERAPEUTICĂ

Pacientul este informat în legătură cu posibilitățile terapeutice și, în urma acestei discuții, își dă acordul prin semnarea consimțământului informat pentru realizarea intervenției chirurgicale. Se practică cervicotomie exploratorie cu excizia simplă a formațiunii tumorale care înglobează filete nervoase din plexul cervical stâng (Fig. 1, 2, 3). Formațiunea tumorală excizată este trimisă la examenul histopatologic. (Fig. 4, 5) Examenul extemporaneu arată schwannom cu confirmare la parafină.

Evoluția postoperatorie a fost favorabilă, fără complicații. Până în prezent nu s-au depistat la controalele periodice nici recurență locală, nici metastaze la distanță. Prognosticul este bun.

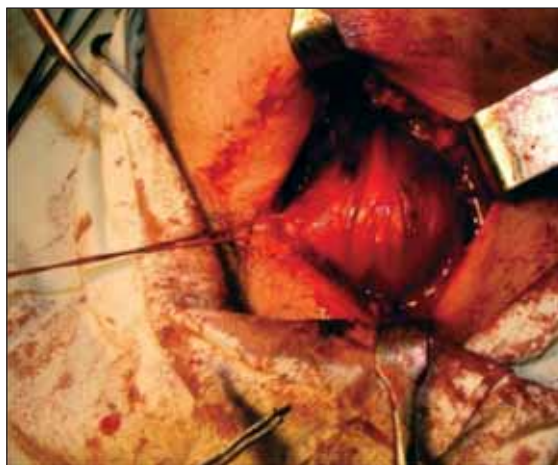


FIGURA 1

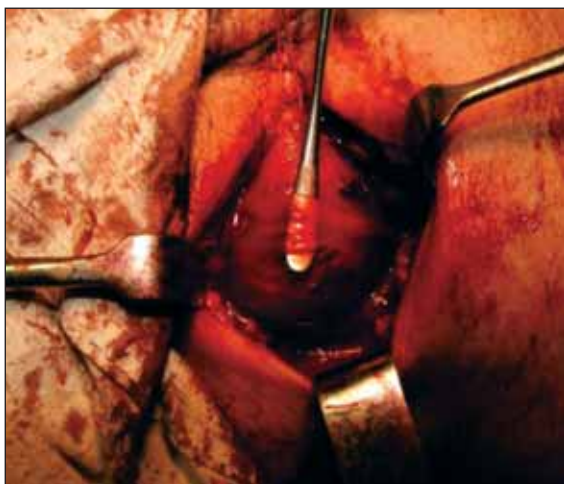


FIGURA 2



FIGURA 3



FIGURA 4



FIGURA 5

REZULTATE ȘI DISCUȚII

Diagnosticul pozitiv al neurofibroamelor se bazează pe:

- Analiza genetică, care, în cazul NF1, pune în evidență afectarea genei NF1 (supresoare), cromozomul 17 – neurofibromina, supresor tumoral cu rol în adeziunea celulară. În cazul NF2 evidențiază afectarea genei NF2 (supresoare, cromozomul 22 – merlina, supresor tumoral cu rol în adeziunea celulară).
- Examenul histopatologic, care confirmă diagnosticul de schwannom – încapsulat, respectă perinervul, albicios, dur, zona Antoni A hiper celulară, ordonată, cu corpi Verocay și zona Antoni B hipocelulară într-o matrice laxă, mixoidă; proteina S100 – intens pozitivă. De asemenea, confirmă diagnosticul de neurofibrom – bine delimitat, albicios, neîncapsulat, rupe perinervul, mix celular într-o structură omogenă, vălurită, în matrice conjunctivă, proteina S 100 prezentă, dar cu expresivitate variabilă și mai puțin intensă.
- Imunohistochimia – criteriu diagnostic – proteina S100. (4-6)

Pentru diagnosticul diferențial au fost puse în discuție toate tumorile benigne și maligne din zonă, o metastază ganglionară primară sau secundară: neoplasm de tiroidă – echo tiroidian normal, Sd Pancoast-Tobias (neoplasm vârf pulmon) – Rx pulmon normal, adenopatie Troisier (neoplasm gastric) – rx tranzit normal, adenopatie TBC – rx pulm normal, limfom – analize hematologice fără limfocitoză, ex. HP, leiomiom – ex. HP, r abdomiom – colorația tricromică – striațiile musculare, neurofibrom – tineri, ex HP, lipom – nedureroasă, mobilă, subcutan, anevrism de carotidă comună sau subclavie – tumoră pulsatilă, diverticul esofagian – fără borborisme la palpare, Rx tranzit normal. (7-9)

Neurofibromatoza nu are tratament. Obiectivul principal constă în monitorizarea cazului (RMN la 1-2 ani) și intervenție în caz de necesitate (excizie). Pentru tumorile centrale mai mici de 3 cm se poate tenta radiochirurgia stereotaxică cu bisturiu gamma care stabilizeaza leziunile sau micșorează tumora. (10)

Complicațiile constau în degenerare tumorală (calcificare, transformare chistică, hemoragie, hialinizare), hipertensiune intracraniană, transformare malignă – frecventă la NF1 10-15%, prezentă și în schwanoame 1/1.000, risc de deces. Complicațiile legate de tratamentul chirurgical constă în cheloide, lezarea structurilor vecine, recurență. Evoluția postchirurgicală este bună dacă nu sunt lezate filete

nervoase sau cu pareză și paralizie în teritoriul afectat. Prognosticul este bun pentru tumorile solitare care respectă structurile nervoase, cu rare recurențe după rezecție și rezervat în caz de transformare malignă (5-15%).

CONCLUZII

- Tumori benigne cu punct de plecare celulele Schwann.
- După unii autori, schwannomul și neurofibromul reprezintă o entitate clinică unică, dar ultrastructural diferite.
- Forma difuză – transmitere genetică autosomal dominantă dovedită: NF1 cr.17, NF2 cr. 22. Mutația genetică de novo – 50%.
- Evoluție îndelungată asimptomatică – formele solitare sau profunde.
- Risc mai mare de malignizare la NF1 de 5-15%; foarte rar și la schwannom – 1/1.000.
- Diagnosticul pozitiv pus pe examenul HP.
- Diagnosticul pozitiv în forma difuză NF1 pe criteriile clinice, imagistice, ex HP în NF2.
- Excizia simplă – înlătură tumora în genere fără recurențe în formele solitare, cele cu deficit funcțional, din motive estetice. Excizia poate fi totală sau parțială.
- Formele centrale beneficiază de neurochirurgie sau radiocirurgie stereotaxică cu „bisturiu“ gamma – micșorează tumora sau stabilizează leziunile în 95% cazuri.
- Prognosticul este în general bun, fără sechele funcționale dacă se prezervă structura nervoasă.

BIBLIOGRAFIE

1. **Riccardi V.M.** Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med.*, 1981, 305:1617.
2. **Sordillo P.P., Helson L., Hajdu S.I. et al.** Malignant schwannoma – clinical characteristics, survival, and response to therapy. *Cancer*, 1981, 47:2503.
3. **Ducatman B.S., Scheithauer B.W., Piepgras D.G. et al.** Malignant peripheral nerve sheath tumors: A clinicopathologic study of 120 cases. *Cancer*, 1986, 57:2006.
4. **D'Agostino A.N., Soule E.H., Miller R.H.** Sarcomas of the peripheral nerves and somatic soft tissues associated with multiple neurofibromatosis (von Recklinghausen's disease). *Cancer*, 1963, 16:1015.
5. **Gallo A., Suriano M., Simonelli M., Ralli G., De Vincentis M.** Recurrent malignant schwannoma of the parapharyngeal space in neurofibromatosis type 1 *Ear, Nose & Throat Journal*, Nov, 2003.
6. **Wanebo J.E., Malik J.M., Vandenberg S.R., et al.** Malignant peripheral nerve sheath tumors. A clinicopathologic study of 28 cases. *Cancer*, 1993, 71:1247
7. **Ducatman B.S., Scheithauer B.W.** Malignant peripheral nerve sheath tumors with divergent differentiation. *Cancer*, 1984, 54:1049.
8. **Enzinger F.M., Weiss S.M.** Soft Tissue Tumors: Mosby, 1983, 5-7.
9. **Knight W.A. III, Murphy W.K., Gottlieb J.A.** Neurofibromatosis associated with malignant neurofibromas. *Arch Dermatol*, 1973, 107:747.
10. **Kline D.G., Hudson A.R.** (Eds). Tumors involving nerve, in *Nerve Injuries: Operative Results for Major Nerve Injuries, Entrapments, and Tumors*. Philadelphia, W. Saunders Co., 1995, p. 525-574.