

Ganglioneuroma vesical: presentación de un caso

Dres. M. Orellano, E. Johannes, P. Scher, E. Denes, J. Arslanian, O. Panzuto.

Servicio de Cirugía, Ortopedia y Traumatología. Sección Urología.
Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde. Buenos Aires, Argentina

Resumen

La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad autosómica dominante que se caracteriza por la presencia de seis o más manchas café con leche mayores de 5 mm en pacientes prepuberales y mayores de 15 mm en postpúberes, dos neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme. El compromiso visceral en esta enfermedad es raro y en estos casos lo más frecuente es que involucre al aparato gastrointestinal. Más raro aún es el compromiso del aparato genitourinario y en estos casos en general afecta la vejiga. Presentamos un caso de NF-1 con compromiso vesical difuso y recurrente en un niño de siete años de edad al cual se le realizó cistectomía radical, prostatectomía, confección de neovejiga con íleon y ciego y Mitrofanoff. Desde ese momento el paciente no presentó complicaciones relacionadas con la enfermedad. En casos de enfermedad de Von Recklinghausen localizada en la vejiga con comportamiento localmente agresivo, el tratamiento indicado es la cistectomía radical con derivación urinaria.

Palabras clave: Neurofibromatosis - Cistectomía - Neovejiga

Summary

Type 1 neurofibromatosis is an autosomal dominant disorder characterized by the presence of six or more café-au-lait macules over 5 mm in greatest diameter in prepuberal individuals and over 15 mm in postpuberal individuals, two neurofibromas (of any type) or a plexiform neurofibroma. Visceral involvement is rare, most frequently affecting the gastrointestinal tract. Even rarer is the compromise of the genitourinary system. We herein present a patient with a diffuse compromise of the bladder who was treated by radical cystectomy plus prostatectomy, neobladder (with ileum and colon), and a Mitrofanoff-like urinary diversion. From then on, the patient remained without complications. We think that in cases of severe bladder compromise due to Von Recklinghausen disease, the optimal treatment is the radical cystectomy plus a urinary diversion.

Index words: Neurofibromatosis - Cystectomy - Neobladder

Resumo

A neurofibromatose tipo I (NF-1) é uma enfermidade autossômica dominante que se caracteriza pela presença de seis ou mais manchas café com leite, maiores que 5 mm, em pacientes pré-púberes ou maiores que 15 mm em pós-púberes, dois neurofibromas de quaisquer tipos ou um neurofibroma plexiforme. O comprometimento visceral nesta enfermidade é raro e nestes casos em geral acomete a bexiga. Apresenta-se o caso de um NF-1 com acometimento vesical difuso e recorrente em um menino, de sete anos de idade, que foi submetido a cistectomia radical, prostatectomia, confecção de neobexiga com íleo e ceco e Mitrofanoff. Desde então o paciente não apresentou complicações relacionadas com a enfermidade. Nos casos de doença de Von Recklinghausen localizada na bexiga, com comportamento localmente agressivo, o tratamento indicado é a cistectomia radical com derivação urinária.

Palavras chave: Neurofibromatose - Cistectomia - Neobexiga

Introducción

Neurofibromatosis (NF) es el término genérico dado a un grupo de afecciones de herencia autosómica dominante con diferentes fenotipos. Riccardi¹ propone una clasificación numérica de NF con ocho formas clínicas. La neurofibromatosis tipo 1 (NF 1), también llamada enfermedad de Von Recklinghausen, es la más común y corresponde al 96% de todos los casos. La NF tipo 2 se presenta en el 3%. El resto son formas segmentarias de NF limitadas a una región del cuerpo. Los criterios clínicos para el diagnóstico son dos o más de los siguientes: 1) seis o más manchas café con leche mayores de 5 mm en pacientes prepuberales y mayores de 15 mm en postpúberes; 2) dos neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme; 3) nevus axilares; 4) dos nódulos de Lisch (hamartomas del iris); 5) gliomas del nervio óptico; 6) displasias óseas (esfenoides o tibia); 7) un pariente de primer grado con diagnóstico de NF-1². El compromiso visceral es raro y en estos casos lo más frecuente es que involucre el aparato gastrointestinal³. Más raro aún es el compromiso del aparato genitourinario y en estos casos en general afecta la vejiga⁴.

Presentamos un caso de NF-1 con compromiso vesical recurrente y difuso en un niño de 7 años de edad a quien se le realizó cistectomía radical y prostatectomía, neovejiga con íleon y ciego y Mitrofanoff.

Presentación del caso

Un paciente de 7 años de edad de sexo masculino consulta al servicio de nefrología por presentar infecciones urinarias a repetición. Como antecedentes de importancia tiene NF-1 diagnosticada a los 3 meses de vida. Al examen físico se constatan manchas café con leche en tronco, cuello y labios, parálisis facial izquierda desde los 5 años de vida y estrabismo del ojo izquierdo. Al tacto rectal se palpa espacio de Douglas abombado y la palpación bimanual detecta una masa dura en hipogastrio.

Se realiza ecografía renal y vesical que informa pared vesical engrosada con lesión en el fondo de la vejiga de 29 x 15 mm; en la cistouretrografía miccional se observa pared vesical irregular con zona hiperclara en trigono (defecto de relleno); la resonancia magnética nuclear muestra discreto engrosamiento de las paredes del recto, engrosamiento difuso de vejiga

predominantemente en su cara posterocaudal con lesión que se proyecta irregularmente hacia la luz. El dosaje de catecolaminas urinarias y el centellograma óseo corporal total con metayodobencilguanidina (MIBG) fueron normales.

Se realiza cistoscopia donde se constata en el trigono vesical, cercano al cuello, una masa que sobreeleva la mucosa. Se efectúa biopsia a cielo abierto donde se identifica una masa de 60 x 60 mm de consistencia duro-leñosa, amarillenta en la zona del trigono y pared posterior. La anatomía patológica informa ganglioneuroma vesical.

Luego se realiza cistectomía radical, prostatectomía y se confecciona neovejiga con íleon y ciego y neovesicostomía continente según técnica de Mitrofanoff (apendiconeovesicostomía). El estudio histológico informa neurofibroma plexiforme sin compromiso prostático. A los diez días presenta cuadro compatible con abdomen agudo por lo cual se realiza laparotomía exploradora donde se constata peritonitis urinosa por dehiscencia de sutura de neovejiga en cara posterior de 10 cm de longitud. Se repara y se realiza talla vesical con buena evolución. A los quince días se retira la talla y se otorga el alta hospitalaria.

El paciente no presentó complicaciones relacionadas con la enfermedad hasta el día de la fecha.

Discusión

El primer caso de neurofibromatosis vesical fue descrito por Gerhardt en 1878⁵. En 1932 Kass informó el primer caso de enfermedad de Von Recklinghausen con compromiso vesical en un niño de 7 años de edad con hematuria y enuresis.

La NF-1 es una enfermedad autosómica dominante cuya característica es la presencia de neurofibromas y manchas café con leche en piel. La frecuencia de la enfermedad es 1 en 3000 a 4000 nacidos vivos. El 50% de los pacientes presenta historia familiar de NF-1, el resto se deben a mutaciones nuevas. Los casos familiares tienen expresividad variable con penetrancia del 100%⁶. El gen causante de la NF-1 se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17 q 11.2) y codifica para una proteína llamada neurofibromina con actividad supresora de tumores.

La NF-1 se asocia a déficit intelectual, alteraciones óseas (30-50%), hipertensión arterial (debido a feocromocitoma o a estenosis de la arteria renal) y ries-

go de desarrollo de tumores como meningiomas, gliomas, tumores ópticos, feocromocitomas, leucemias y sarcomas⁷. La transformación maligna es del 5 al 16%⁸. El compromiso visceral en esta enfermedad es raro y la localización más frecuente es la gastrointestinal. Más infrecuente es que afecte al aparato genitourinario, siendo en estos casos la vejiga el órgano más afectado. Otros sitios que pueden verse comprometidos son los uréteres, la uretra, la próstata, el cordón espermático, el pene, el cervix y la vagina⁹. La enfermedad vesical se debe a que afecta el plexo vesicoprostático en hombres y ureterovaginal en mujeres que se encuentran anatómicamente cercanos al cuello vesical y uréteres distales lo cual explicaría la presencia de síntomas obstructivos³. El compromiso vesical es tres veces mayor en varones¹. La capacidad vesical se encuentra disminuida y su distensibilidad es pobre. Los síntomas y signos del compromiso del aparato urinario son infecciones urinarias, enuresis, hematuria, síntomas obstructivos e hidronefrosis.

El tratamiento de la enfermedad difusa o recurrente con compromiso vesical requiere cistectomía radical con derivación urinaria. No es aconsejable la cistectomía parcial por ser un tumor difuso y porque hay informes de mayor riesgo de degeneración maligna luego de este tipo de cirugía. La quimioterapia y la radiación parecen no tener efectos sobre la progresión de la enfermedad.

Cuando un paciente con diagnóstico de neurofibromatosis, o manchas café con leche en piel e historia familiar de la enfermedad presenta síntomas genitourinarios debe sospecharse el compromiso vesical de esta enfermedad y realizar estudios urológicos completos (urograma excretor, cistouretrografía miccional, ecografía renal y vesicoprostática, cistoscopia y eventual toma de biopsia), para descartar el mismo.

Bibliografía

1. Riccardi VM: Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med* 305: 1617-1627, 1981.
2. Bonet Bibas H, Boente M, Fauze R et al: Tumor cerebral gigante en un niño con neurofibromatosis segmentaria, *Arch Argent Pediatr* 99 (3): 244-248, 2001.
3. Rink R, Mitchell M: Genitourinary neurofibromatosis in childhood. *J Urol* 130: 1176-1179, 1983.
4. Hulse C: Neurofibromatosis: bladder involvement with malignant degeneration. *J Urol* 144: 743-743, 1990.
5. Kramer S, Barret D, Utz D: Neurofibromatosis of the bladder in children. *J Urol* 126: 693-694, 1981.
6. Robbins, Cotran, Kumar: Patología estructural y funcional. Quinta edición. Madrid, Mc Graw-Hill, Interamericana, España, 1996, pp 165.
7. Cheng L, Scheithauer B, Leibovich B, et al: Neurofibroma of the urinary bladder. *Cancer* 86: 505-513, 1999.
8. Deniz E, Shimkus G, Weller C: Pelvic neurofibromatosis: localized Von Recklinghausen's disease of the bladder, *J Urol* 906-909, 1996.
9. Winfield H, Catalona W: An isolated plexiform neurofibroma of the bladder. *J Urol* 134: 542-543, 1985.

Trabajo presentado en el 5° Congreso CIPESUR, Noviembre de 2003, Florianópolis, Brasil.

Dr. M. Orellano

Servicio de Cirugía, Ortopedia y Traumatología

Sección Urología

Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde

Buenos Aires, Argentina.