



clínica e investigación en ginecología y obstetricia

www.elsevier.es/gine



CASO CLÍNICO

Neurofibroma en mama, a propósito de un caso



L. Delgado Espárrago*, C. Librán López, A. Couso González y A. Zapico Goñi

Servicio de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Príncipe de Asturias, Alcalá de Henares, Madrid, España

Recibido el 14 de octubre de 2019; aceptado el 30 de abril de 2020

Disponible en Internet el 13 de junio de 2020

PALABRAS CLAVE

Neurofibromatosis;
Areola;
Cirugía mamaria

Resumen Los neurofibromas son crecimientos exuberantes del tejido nervioso periférico que aparecen en pacientes afectados de neurofibromatosis tipo 1. Los neurofibromas a nivel mamario son raros, y cuando aparecen suelen localizarse a nivel areolar. Presentamos el caso de una paciente de 31 años en la que se llevó a cabo la extirpación de un neurofibroma areolar.
© 2020 Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Neurofibromatosis;
Areola;
Breast surgery

Breast neurofibroma: A case report

Abstract Neurofibromas are exuberant growths of peripheral nervous tissue that appear in patients with neurofibromatosis type 1. Neurofibromas of the breast are rare, but they are usually located in the nipple-areola complex. We present the case of a 31-year-old patient who underwent excision of a neurofibroma of the areola.
© 2020 Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

Introducción

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), también conocida como enfermedad de von Recklinghausen, es una enfermedad genética, con herencia autosómica dominante, que se caracteriza por manifestaciones cutáneas, neurológicas y óseas, causadas por el sobrecrecimiento localizado de tejidos mesodérmicos y ectodérmicos¹. Se asocia a deleciones, inserciones o mutaciones en el gen NF1, un gen supresor de tumores localizado en el brazo largo del cromosoma 17.

Su incidencia se estima en 1/3.000 y, hasta en un 50% de los casos se debe a mutaciones *de novo*. Ocurre igualmente en varones y mujeres, y puede aparecer en personas de cualquier etnia².

Los criterios diagnósticos de la enfermedad se basan en la presencia de al menos 2 de los siguientes hallazgos: manchas «café con leche», neurofibromas, pecas en axilas o ingles, gliomas ópticos, nódulos de Lisch, displasia del esfenoides o adelgazamiento de la corteza de un hueso largo (con o sin pseudoartrosis) o un familiar de primer grado con los criterios mencionados³.

Por tanto, las manifestaciones clínicas de la enfermedad pueden variar a lo largo de la vida de los pacientes, e incluso existe también variabilidad en la expresión de la enfermedad dentro de una misma familia. Cabe destacar que,

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: leticiadelesp@gmail.com
(L. Delgado Espárrago).



Figura 1 Neurofibromas areolares.

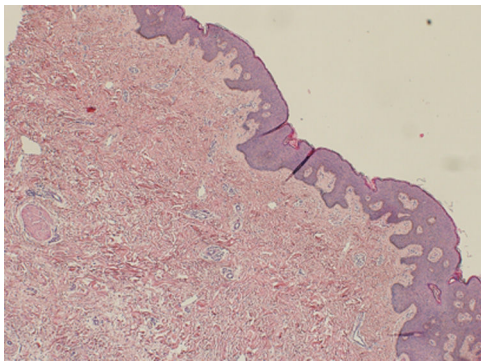


Figura 2 Corte histológico ($\times 50$).

aunque la mitad de los pacientes con NF1 presentan únicamente afectación cutánea, esta puede ser fuente de daños psicosociales por las alteraciones estéticas que provocan⁴.

Caso clínico

Presentamos el caso de una paciente de 31 años, afecta de NF1, que consultó por varias lesiones a nivel de la areola izquierda. A la exploración se objetivaron 4 formaciones areolares dolorosas a la palpación, sugestivas de neurofibromas. La paciente aportaba una ecografía mamaria reciente que descartaba la presencia de malignidad. Consensuando con ella, se decidió extirpar únicamente la lesión localizada en el cuadrante infero-externo (fig. 1), dado que era la de mayor tamaño y la que más molestias le causaba. La intervención se llevó a cabo bajo anestesia local sin incidencias, extirpándose un nódulo de $12 \times 11 \times 7$ mm. El análisis histopatológico y de inmunohistoquímica confirmó que se trataba de un neurofibroma, ya que presentaba positividad para el marcador S100 (figs. 2 y 3). No surgieron complicaciones postoperatorias y la paciente quedó satisfecha con el resultado estético final.

Discusión

Una de las características más notables de la NF1 es la presencia de neurofibromas cutáneos. Estos son nódulos de aspecto suave y forma redondeada que proceden de elementos del sistema nervioso periférico y no infiltran el

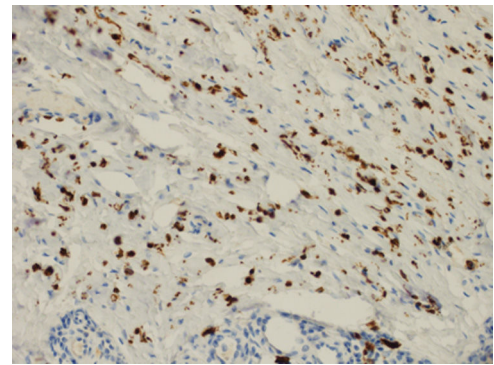


Figura 3 Positividad S100 en inmunohistoquímica ($\times 100$).

tejido circundante, pero pueden crecer de forma importante. Normalmente aparecen pasada la adolescencia y son variables en tamaño, pudiendo crecer en número conforme el paciente envejece^{3,5}. La mayoría se localizan en el tronco o en la zona de cabeza y cuello. Los neurofibromas a nivel de la mama se consideran raros (incidencia estimada del 3%), y en estos casos es frecuente que se localicen en la areola⁶, como en el caso de nuestra paciente. Como normal general son asintomáticos, pero pueden generar prurito, dolor y pérdida de sensibilidad. En las pruebas de imagen (mamografía, ecografía y resonancia magnética) se manifiestan como nódulos de bordes bien definidos, no calcificados, de localización superficial-pediculados o intramamarios. Las opciones terapéuticas para su eliminación son la resección quirúrgica o la aplicación del láser CO₂.

La asociación entre neurofibromatosis y tumores malignos mamarios es muy poco frecuente, con muy pocos casos descritos. Cabe destacar que tanto el gen BRCA1 como el NF1 se localizan en el brazo largo de cromosoma 17⁷. Además, la NF1 presenta un riesgo importante de desarrollo de enfermedad maligna, tal como tumores malignos de los nervios periféricos, gliomas ópticos y leucemias. Esto hace que la esperanza de vida de los pacientes afectados de esta enfermedad se vea reducida en unos 10-15 años respecto a la población general. Es importante tener en cuenta que la presencia de múltiples neurofibromas en la mama puede enmascarar un nódulo a la palpación, provocando un retraso en la detección clínica de un tumor maligno mamario. Por ello, es fundamental un correcto cribado de cáncer de mama en este tipo de pacientes, y si presentan una masa sospechosa esta debe estudiarse con detenimiento, poniendo especial énfasis en la lectura radiológica de mamografías con presencia de neurofibromas^{8,9}.

Por tanto, podemos concluir que las mamas forman parte de las zonas posiblemente afectadas por la NF1, aunque de manera poco frecuente. Toda lesión de reciente aparición nos obliga, en primer lugar, a descartar enfermedad maligna. Los neurofibromas no tienen indicación expresa de extirpación, y esta puede realizarse en caso de ser dolorosos o causar problemas estéticos para la paciente, afectando a su calidad de vida¹⁰.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores han obtenido el consentimiento informado de los pacientes y/o sujetos referidos en el artículo. Este documento obra en poder del autor de correspondencia.

Financiación

Los autores declaran no tener financiación.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Murat A, Kansiz F, Kabakus N, Kazez A, Ozercan R. Neurofibroma of the breast in a boy with neurofibromatosis type 1. *Clin Imaging*. 2004;28:415–7.
2. Bongiorno MR, Doukaki S, Arico M. Neurofibromatosis of the nipple-areolar area: A case series. *J Med Case Reports*. 2010;4:22.
3. Ehara Y, Yamamoto O, Kosaki K, Yoshida Y. Natural course and characteristics of cutaneous neurofibromas in neurofibromatosis 1. *J Dermatol*. 2018;45:53–157.
4. Wolkenstein P, Zeller J, Revuz J, Ecosse E, Leplège A. Quality of life impairment in neurofibromatosis type 1: A cross-sectional study of 128 cases. *Arch Dermatol*. 2001;137:1421–5.
5. Sherman JE, Smith JW. Neurofibromas of the breast and nipple-areolar area. *Ann Plast Surg*. 1981;7:302–7.
6. Fink D, Schneider C, Wight E, Perucchini D, Haller U. Neurofibromatosis of the breast in a patient with morbus von Recklinghausen [Article in German]. *Gynakol Geburtshilfliche Rundsch*. 2000;40:47–9.
7. Ceccaroni M, Genuardi M, Legge F, Lucci-Cordisco E, Carrara S, D'Amico F, et al. BRCA1-related malignancies in a family presenting with von Recklinghausen's disease. *Gynecol Onco*. 2002;86:375–8.
8. Millman SL, Mercado CL. An unusual presentation of neurofibromatosis of the breast. *Breast J*. 2004;10:45–7.
9. Gokalp G, Hakyemez B, Kizilkaya E, Haholu A. Myxoid neurofibromas of the breast: mammographical, sonographical and MRI appearances. *Br J Radiol*. 2007;80:234–7.
10. Goksugur N, Gurel S. Neurofibromatosis of nipple-areola complex. *Breast J*. 2011:416–26.