

GLIOMA DE NERVIÓ ÓPTICO EN UN CASO DE NEUROFIBROMATOSIS-1 INFANTIL

OPTIC NERVE GLIOMA IN A CASE OF NEUROFIBROMATOSIS-1 IN A CHILD

AGUIRRE-BALSALOBRE FE¹, COLOMA-GONZÁLEZ IT¹, MENGUAL-VERDÚ EN²

RESUMEN

Caso clínico: Se presenta el caso de una paciente de tres años de edad con neurofibromatosis tipo I. La exploración oftalmológica reveló, mediante resonancia nuclear magnética, la presencia de un glioma de curso silente en el nervio óptico del ojo izquierdo.

Discusión: La neurofibromatosis-1 produce múltiples manifestaciones en el campo oftalmológico, siendo los gliomas de la vía óptica los tumores del sistema nervioso central más frecuentes en la enfermedad. Por lo general suelen afectar al quiasma y su curso suele ser indolente, aceptándose un tratamiento conservador con seguimiento estrecho hasta que se detecte progresión.

Palabras clave: Glioma de nervio óptico, neurofibromatosis, resonancia magnética.

ABSTRACT

Clinical case: The case of a three-year-old patient with neurofibromatosis type I is presented. Ophthalmologic evaluation revealed, by means of magnetic resonance imaging, the presence of a silent glioma in the optic nerve of the left eye.

Discussion: Neurofibromatosis-1 can present in multiple ways to the ophthalmologist, with a glioma of the optic nerve being one of the most frequent central nervous system presentations in this illness. Generally the glioma affects the optic chiasm and its course is indolent, with conservative management and close monitoring usually being advised until progression is defined (*Arch Soc Esp Oftalmol* 2006; 81: 33-36).

Key words: Optic nerve glioma, neurofibromatosis, magnetic resonance.

Recibido: 25/4/05. Aceptado: 12/1/06.

Hospital Universitario San Juan de Alicante. Alicante. España.

¹ Licenciado en Medicina.

² Doctor en Medicina.

Comunicación presentada en el LXXX Congreso de la S.E.O. (Córdoba 2004).

Correspondencia:

F.E. Aguirre-Balsalobre

Servicio de Oftalmología

Hospital Universitario San Juan de Alicante

Ctra. Nnal. 332 Alicante-Valencia, s/n

Apartado de correos 41

03550 San Juan de Alicante (Alicante)

España

E-mail: faguirr88@hotmail.com

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis-1 es una enfermedad hereditaria, autosómico dominante, en el 50-70% de los casos. Produce una alteración del crecimiento de tejidos derivados del neuroectodermo debido a una mutación de un gen supresor de tumores.

Existen ocho tipos. Los más frecuentes son neurofibromatosis tipo 1, o enfermedad de Von Recklinghausen, y la neurofibromatosis tipo 2.

La neurofibromatosis tipo 1 es el tipo más frecuente, con una incidencia del 3.000-4.000; se debe a una alteración en el cromosoma 17 y habitualmente se diagnostica en la infancia. Existen unos criterios diagnósticos, considerándose enferma aquella persona que presente dos o más. Son los siguientes: familiar de 1.^{er} grado con la enfermedad, más de cuatro manchas café con leche, más de un neurofibroma o uno si es plexiforme, pecas en axila o ingle, nódulos de Lisch, glioma del nervio óptico, y escoliosis y/o deformación de huesos (figs. 1 y 2).

Puede producir las siguientes afecciones oculares: glioma de nervio óptico (20%) y otros tumores neurales, nódulos de Lisch (fig. 3), nevus coroideos, ectropión de la úvea, prominencia de nervios corneales, encefalocele esfenoorbitario, astrocitomas retinianos, tumores cutáneos en párpados, hemiatrofia facial y glaucoma congénito, que es unilateral y raro; el ángulo se puede ocluir tanto por



Fig. 1: Hallazgos cutáneos de un hermano de la paciente con neurofibromatosis.



Fig. 2: Hallazgos cutáneos de un hermano de la paciente con neurofibromatosis.



Fig. 3: Nódulos de Lisch de un hermano de la paciente con neurofibromatosis.

alteraciones del desarrollo como por crecimiento de tejido anómalo (1).

CASO CLÍNICO

Niña de tres años de edad diagnosticada hace un año de neurofibromatosis tipo 1 por el servicio de pediatría. Se remite a oftalmología para valoración, en el contexto del cribado de otras patologías que se lleva a cabo en estos pacientes. Por ello, también se solicita una resonancia magnética nuclear (RMN) craneal.

En este momento la paciente carecía de sintomatología alguna y la exploración era la siguiente: agudeza visual sin corrección en el ojo derecho 0,9 y en el izquierdo 1. Exploración biomicroscópica del segmento anterior era normal, así como la funduscopia en ambos ojos. Presión intraocular normal en los dos ojos. Movimientos oculares externos, sin hallazgos patológicos. No proptosis ni exoftalmos. Pupilas isocóricas y normorreactivas.

En el estudio con neuroimagen con RMN se detectó la presencia de un glioma del nervio óptico del ojo izquierdo (fig. 4).

Se decidió no tratar, pero seguir a la paciente con revisiones periódicas, cada tres meses, por nuestra parte. En dicho seguimiento, progresivamente ha aparecido una leve proptosis y la visión de la paciente ha disminuido a 0,9 en el ojo izquierdo.

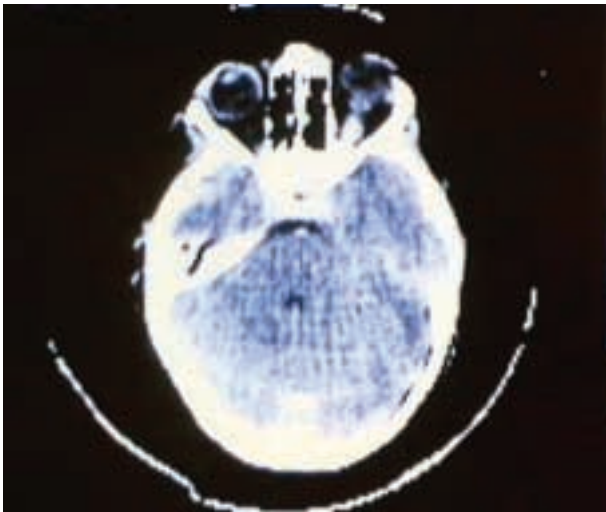


Fig. 4: RMN: glioma de nervio óptico de la paciente.

DISCUSIÓN

Los gliomas de las vías ópticas en la neurofibromatosis-1 son habitualmente diagnosticados antes de los cinco años (75%). Aparece en un 15% de los pacientes con la facomatosis pero sólo un tercio son sintomáticos, siendo más frecuentemente quiasmáticos y de bajo grado, habitualmente piloides (2); de hecho algunos permanecen estables tanto tiempo que bastantes autores creen que en realidad se tratan de hamartomas. Pueden producir proliferación reactiva meníngea (3).

Estos tumores se pueden manifestar de los siguientes modos: función pupilar anormal, disminución de la agudeza visual y de la visión de los colores, atrofia óptica sin papiledema, movimientos oculares externos desconjugados, nistagmo, pobre abducción, o proptosis (3). También pueden producir síntomas por afectación de estructuras no visuales, el hipotálamo más frecuentemente. Una cuarta parte de estos tumores producirán estenosis acueductal si se permite su progreso.

En la imagen de resonancia magnética típica la enfermedad se manifiesta como una masa alargada en el nervio óptico y/o quiasma que se muestra isointensa en T¹ con zonas hipertensas en T². Además presenta realce al contraste. Frecuentemente las técnicas de radioimagen infravaloran la extensión real del tumor (3). Si existe prolongación intracranial o quiasmática se debe derivar para realizar una punción aspiración con aguja fina.

Con respecto a su manejo podemos afirmar que, en general, si no existe afectación se puede plantear observación, con revisiones cada 6 meses y neuroimagen anual (3). Esto es debido a que algunos de ellos regresan espontáneamente (4). Si apareciesen síntomas o se demostrase progresión en la neuroimagen (5), normalmente invasión del quiasma, sí que se deberían plantear interdepartamentalmente otras opciones terapéuticas. Por lo general se prefiere cirugía (orbitotomía-transcraneal) (3), ya que ni la quimioterapia ni la radioterapia han demostrado eficacia superior. En cualquier caso no existe consenso en el tratamiento.

Finalizando, destaca la alta frecuencia de gliomas de vía óptica en niños con neurofibromatosis tipo 1, siendo tumores de buen pronóstico, mejor que en adultos o en sujetos sin la enfermedad (5). Asimismo, también parece importante el papel del oftalmólogo, que es imprescindible en la valoración inicial y seguimiento. El tratamiento se debe valorar en cada caso particularmente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Kanski JJ. *Oftalmología clínica*. Madrid: Ediciones Harcourt, S.A.; 200: 563-566.
2. Kornreich L, Blaser S, Schwarz M, Shuper A, Vishne TH, Cohen I et al. Optic pathway glioma: correlation of imaging findings with the presence of neurofibromatosis. *AJNR Am J Neuroradiol* 2001; 22: 1963-1969.
3. Arruga J, Martínez J. Tumores compresiones e infiltraciones del nervio óptico: Tumores primarios del nervio óptico. In: Arruga Ginebreda J, Sánchez Dalmau B. *Neuropatías ópticas: diagnóstico y tratamiento*. Madrid: Sociedad Española de Oftalmología 2002; 239-262.
4. Parazzini C, Triulzi F, Bianchini E, Agnetti V, Conti M, Zanolini C et al. Spontaneous involution of optic pathway lesions in neurofibromatosis type 1: serial contrast MR evaluation. *AJNR Am J Neuroradiol* 1995; 16: 1711-1718.
5. Chateil J, Soussotte C, Pedespan J, Brun M, Manh C, Diard F. MRI and clinical differences between optic pathway tumours in children with and without neurofibromatosis. *Br J Radiol* 2001; 74: 24-31.