

## Neurofibromatosis tipo 2

Raúl Carrillo-Esper,\* Alejandro Cruz Suárez Mendoza,\*\* Benjamín Calvo-Carrillo,\*\*  
Mauricio Paredes-Fernández.\*\*

Enferma de 22 años sin antecedentes heredofamiliares de importancia. Con cuadro clínico caracterizado por lateropulsión, vértigo, cefalea, hipoacusia bilateral y cataratas. El estudio audiométrico reportó hipoacusia superficial grave bilateral. Los potenciales evocados auditivos mostraron disrupción de la vía auditiva a nivel del Tallo Cerebral.

En la Resonancia Magnética Nuclear de cráneo contrastada con Gadolinio se observaron lesiones tumorales extraxiales hiperintensas bilaterales a nivel del ángulo pontocerebeloso, que afectan la emergencia de los complejos VII/VIII, la del lado izquierdo más prominente, y condicionan compresión del tallo cerebral en especial del puente (figuras 1 y 2).

Con el diagnóstico de Neurinomas vestibulares bilaterales la enferma fue sometida a resección microquirúrgica de las tumoraciones. El reporte histopatológico fue de Schwannoma.

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2) es una enfermedad autosómica dominante secundaria a mutación del gen supresor de la NF2 que se encuentra localizado en el cromosoma 22. Este gen codifica para merlina, proteína de 595 aminoácidos relacionada con la familia proteica ezrina-radixina-moesina, que tiene como función unir el citoesqueleto de actina a las moléculas de la superficie celular CD 44 y RTK, proceso que modula la movilidad y la proliferación celular.<sup>1,2</sup>

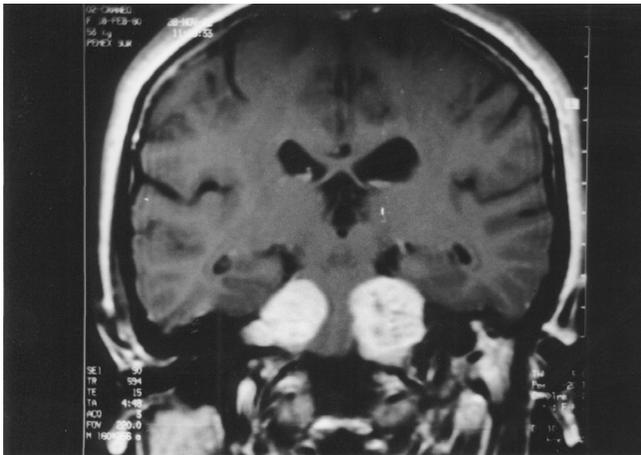


Figura 1. Corte coronal de resonancia magnética nuclear de cráneo en donde se observan lesiones tumorales extraxiales bilaterales, hiperintensas, que comprimen el tallo cerebral.

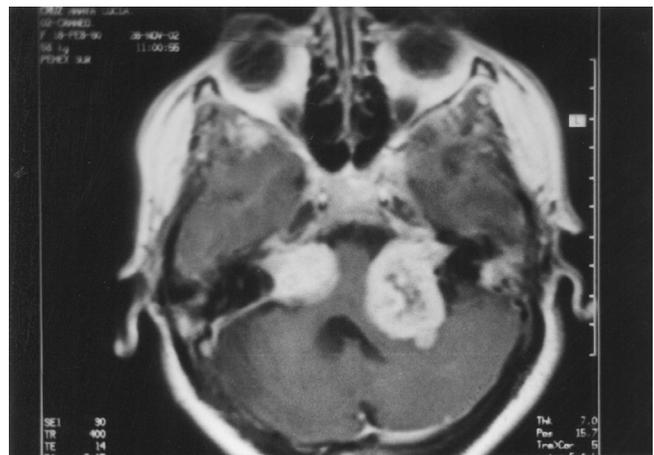


Figura 2. Corte axial de resonancia magnética nuclear de cráneo en donde se observan lesiones tumorales extraxiales bilaterales, hiperintensas, a nivel del ángulo pontocerebeloso.

\*Jefe de Servicio de la Unidad de Terapia Intensiva Hospital Central Sur de Alta Especialidad. PEMEX. Profesor Titular de Postgrado de Medicina del Enfermo en Estado Crítico UNAM.

\*\*Residentes de segundo año de Medicina del Enfermo en Estado Crítico.

Correspondencia y solicitud de sobretiros: Dr. Raúl Carrillo-Esper. Hospital Central Sur de Alta Especialidad. PEMEX. Periférico Sur 4091. Col. Fuentes del Pedregal. Tel: 5645 1684 Ext. 51155. E-mail: seconcapcma@mail.medinet.net.mx

Se caracteriza por el desarrollo de tumores cutáneos y del SNC, polineuropatía, mononeuropatía multiplex y cataratas. Es una enfermedad poco frecuente, la prevalencia es de 1/210,000 y en el Reino Unido es de 1/2,355,000 habitantes.<sup>3</sup>

Los criterios de Manchester para el diagnóstico son:<sup>4</sup>

1. Schwannomas vestibulares bilaterales.
2. Historia familiar de NF2, más schwannoma vestibular unilateral o dos de los siguientes: meningioma, glioma, neurofibroma, catarata subcapsular posterior.
3. Criterios adicionales:
  - Schwannoma vestibular unilateral más dos de los siguientes: meningioma, glioma, neurofibroma o catarata subcapsular posterior.
  - Meningiomas múltiples más schwannoma vestibular unilateral o glioma, neurofibroma, catarata.

Habitualmente la NF2 se expresa clínicamente a partir de la tercera década de la vida. Los síntomas otológicos se presentan en el 75% de los casos como manifestación inicial e incluyen vértigo, tinnitus e hipoacusia.

Las cataratas se observan en el 80% de los enfermos, en el 20% son la manifestación inicial.<sup>5</sup>

Los Schwannomas vestibulares son característicos de la enfermedad, se presentan en el 95% de los casos y general-

mente son bilaterales.<sup>5</sup> El mejor examen de gabinete en términos de precisión diagnóstica es la resonancia magnética (RM), la cual debe incluir un rastreo completo craneal y espinal dada la alta prevalencia de tumoraciones que se presentan asociadas a la NF2 como son: neurofibromas, meningiomas, gliomas y ependimomas.<sup>5,6</sup> El tratamiento es mediante resección quirúrgica y/o radioterapia.<sup>7</sup>

Es importante la asesoría genética ya que al ser una enfermedad con herencia autosómica dominante tiene un riesgo de recurrencia de 50% para la descendencia.

## Referencias

1. **Morrison H, Sherman LS, Legg J, et al.** The NF2 tumor suppressor gene product, merlin, mediates contact inhibition of growth through interactions with CD44. *Genes Dev* 2001;15:968-980.
2. **Shaw RJ, Paez JG, Curto M, et al.** The Nf2 tumor suppressor, merlin functions in Tac-dependent signaling. *Dev Cell* 2001;1:63-72.
3. **Baser ME, Evans R, Gareth D, Gutmann DH.** Neurofibromatosis 2. *Curr Opin Neurol* 2003;16:27-33.
4. **Parry DM, Eldridge R, Kaiser-Kupfer MI, et al.** Neurofibromatosis 2 (NF2): clinical characteristics of 63 affected individuals and clinical evidence for heterogeneity. *Am J Med Genet* 1994; 52:450-461.
5. **Mautner VF, Lindenau M, Baser ME, et al.** The neuroimaging and clinical spectrum of neurofibromatosis 2. *Neurosurgery* 1996;38:880-885.
6. **Evans DG.** Neurofibromatosis type 2: genetic and clinical features. *ENT-Ear Nose Throat J* 1999;78:97-100.
7. **Andrews DW, Suárez O, Goidman HW, et al.** Stereotactic radiosurgery and fractionated stereotactic radiotherapy for the treatment of acoustic schwannomas: comparative observations of 125 patients treated at one institution. *Int J Radiat Oncol Biol Phys* 2001;50:1265-1278.