

# Neurofibromatosis laríngea: a propósito de un caso

## Laryngeal neurofibromatosis: a case report

María Irene Vázquez M.<sup>1</sup>, Diego Rodríguez C.<sup>1</sup>, Antonio Caravaca G.<sup>1</sup>, Wasim Elhendi H.<sup>1</sup>

### Resumen

El neurofibroma laríngeo es poco frecuente, representa menos del 0,1% de las neoplasias benignas de la laringe. Puede presentarse aislado, o más comúnmente asociado a neurofibromatosis tipo I. Se presenta el caso de un paciente varón de 40 años, ya diagnosticado de neurofibromatosis tipo I, que presenta masa supraglótica submucosa asintomática, diagnosticada como hallazgo casual en una intubación por una cirugía previa programada.

**Palabras clave:** Neurofibroma, neoplasia benigna, neurofibromatosis tipo I, neurofibromina 1, cirugía láser.

### Abstract

*Laryngeal neurofibroma is rare, representing less than 0.1% of benign tumors of the larynx. It can occur in isolation or more commonly associated with type I neurofibromatosis. The case of a 40-year-old male patient, already diagnosed with type I neurofibromatosis, is presented with an asymptomatic submucosal supraglottic mass, diagnosed as a chance finding in intubation due to a previous scheduled surgery.*

**Keywords:** Neurofibroma, Benign Neoplasms, neurofibromatosis type I, neurofibromin 1, laser surgery.

<sup>1</sup>Servicio Otorrinolaringología, Hospital Punta de Europa, Algeciras. Cádiz, España.

Los autores declaran no tener conflicto de interés.

Recibido el 11 de mayo de 2021. Aceptado el 7 de noviembre de 2021.

Correspondencia:  
María Irene Vázquez M.  
Servicio Otorrinolaringología,  
Hospital Punta de Europa  
Carretera de Getares S/N  
11207 Algeciras  
Cádiz, España  
Email: vazquezmirene79@gmail.com

### Introducción

Los tumores neurogénicos de la laringe son extremadamente extraños. Comprenden los neurofibromas y schwannomas. Casi siempre se encuentran asociados a neurofibromatosis tipo I, seguidos de la neurofibromatosis tipo II y menos frecuente como tumores solitarios<sup>1,2</sup>. Comparado con los schwannomas, los neurofibromas tienen un riesgo más elevado de malignización, lo cual es incluso más alto en pacientes con neurofibromatosis tipo I<sup>1</sup>.

El diagnóstico de neurofibromatosis tipo I se basa en la presencia de dos o más de los siguientes síntomas: seis o más manchas color “café con leche”, dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme, pecas en las axilas y las ingles, dos o más nódulos de Lish (hamartomas melanocíticos del iris), glioma óptico, anomalía esquelética característica (displasia del esfenoides, alteración de la órbita o de los huesos largos), o neurofibromatosis

I en un familiar de primer grado<sup>3</sup>. El síntoma clínico más frecuente en neurofibromas laríngeos es la disfonía, seguido de disfagia y más tardíamente disnea cuando el volumen tumoral va aumentando<sup>1,4-6</sup>.

### Caso Clínico

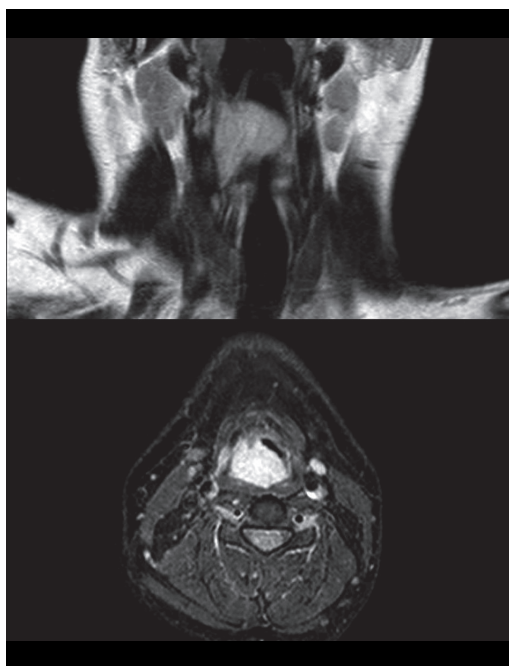
Se presenta el caso de un paciente varón, con antecedentes de neurofibromatosis tipo I, carcinoma testicular izquierdo no seminomatosos pT1 cN0 cM1a tratado mediante orquiectomía radical izquierda y posterior quimioterapia, neurocitoma cerebral tratado mediante radiocirugía y feocromocitoma suprarrenal intervenido mediante suprarrenalectomía unilateral.

Durante el acto anestésico para la cirugía de la feocromocitoma suprarrenal, el equipo de anestesista detecta una anomalía que le impide la correcta intubación orotraqueal del

## CASO CLÍNICO

paciente, por lo que se pone en contacto de forma urgente con el servicio de otorrinolaringología. Mediante laringoscopia directa se aprecia masa que ocupa la práctica totalidad de la supraglotis derecha. Con dificultad se consigue la intubación orotraqueal. Ya que el paciente no presentaba signos de alarma previos se decide no traqueotomizar y se mantiene sedado en UCI, consiguiendo una extubación sin complicaciones en los días posteriores.

Durante la consulta del paciente una vez recuperado, se objetiva faringolalia intensa, que refiere tener desde hace meses, sin presentar cuadro de disnea ni disfagia. La exploración evidencia una lesión que se localiza en área ariteno-epiglótica derecha, sin bloquear la luz supraglótica y que se extiende hasta la banda ventricular ipsilateral. En la resonancia magnética se observa una lesión que afecta al repliegue ariepiglótico derecho muy expandida, pseudonodular, de aproximadamente 3,0 x 3,0 x 2,4 centímetros, hiperintensa en saturación grasa, con señal intermedia en T2 y moderada captación del contraste (Figura 1).

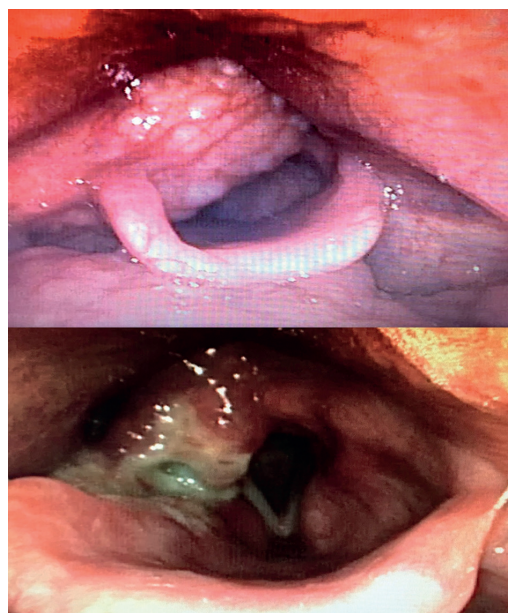


**Figura 1.** Imagen tomografía computada coronal y de resonancia magnética axial donde se observa lesión redondeada que ocupa la zona supraglótica en su lado derecho.

Se decide la realización de una resección ampliada con láser CO<sub>2</sub>, con la máxima conservación del tejido noble supraglótico. No precisó traqueotomía previa. La cirugía discurre sin incidencias, así como el posoperatorio y el paciente es dado de alta hospitalaria a las 24 h (Figura 2). El estudio anatomopatológico de la pieza quirúrgica confirma el diagnóstico de neurofibroma supraglótico. Actualmente, 6 meses después de la intervención, el paciente sigue asintomático y sin signos de recidiva local, presenta buena ventilación y buena calidad de voz.

### Discusión

Los neurofibromas laríngeos son tumores benignos poco frecuentes<sup>1,5</sup>. En 1929 Jackson y Coates expusieron el primer caso de neurofibroma laríngeo<sup>2</sup>. Las zonas laríngeas más afectadas por este tipo de tumores son la región supraglótica, pliegues ariepiglóticos y aritenoides<sup>1,3,4-6</sup>, debido a que estas áreas laríngeas



**Figura 2.** Exploración nasofibrolaringoscópica: Imagen superior, pre-quirúrgica, donde se observa la lesión submucosa, redondeada, que ocupa la totalidad del repliegue ariepiglótico derecho. Imagen inferior, tomada 1 semana después de la cirugía.

son las más ricas en terminaciones nerviosas<sup>3</sup>. Puede presentarse aislado, o más comúnmente asociado a neurofibromatosis tipo I.

En el caso que presentamos, el paciente presenta como antecedente neurofibromatosis tipo I. La neurofibromatosis tipo I es una enfermedad autosómica dominante con 100% de penetrancia<sup>2</sup>. En el 50% de los casos no hay antecedentes familiares de la enfermedad, y se deba a una mutación espontánea<sup>4</sup>. El gen afecto en la neurofibromatosis I se encuentra en el cromosoma 17q11.2<sup>4</sup>. La patogenia de la neurofibromatosis incluye una pérdida de la proteína neurofibromina, la cual parece tener un papel supresor tumoral<sup>2,3</sup>.

Para el diagnóstico de todas las masas laríngeas es muy importante realizar una adecuada exploración del paciente, localización de la masa, así como la realización de pruebas de imagen complementarias como la resonancia magnética o tomografía computada para completar el estudio de extensión y planificar el abordaje quirúrgico.

El diagnóstico diferencial de las masas laríngeas submucosas es amplio, incluye tumores neoplásicos como el carcinoma epidermoide (que es el tumor laríngeo más frecuente), tumores del cartílago, tumores vasculares, tumores de vainas nerviosas, lipomas, paragangliomas y masas no neoplásicas como laringoceles, amiloidosis o quistes mucosos.

El tratamiento de elección en los neurofibromas laríngeos es la exéresis quirúrgica<sup>1,5</sup>. La cirugía endoscópica se asocia a unos mejores resultados funcionales, pero con niveles más altos de recurrencia<sup>1</sup>. La cirugía abierta presenta menor riesgo de recurrencia, pero peores resultados funcionales y más riesgo de parálisis recurrencial<sup>1</sup>.

La mayoría de los tumores localizados en la región supraglótica, si la exposición laríngea es la adecuada, pueden ser resecados en su totalidad mediante cirugía transoral con láser CO<sub>2</sub>, aunque también serían posibles otras formas de cirugía como la microcirugía laríngea clásica o abordajes externos laríngeos. La cirugía transoral láser evita la realización de una traqueotomía temporal, acorta el tiempo de inicio de la deglución tras la cirugía y permite el alta precoz<sup>7</sup>. Se decide, en nuestro caso, realizar exéresis endoscópica de la lesión con láser CO<sub>2</sub>, con buen resultado funcional.

En las revisiones periódicas realizadas hasta el momento no se evidencia recidiva tumoral.

En el posoperatorio, puede ser difícil distinguir la recidiva o persistencia de la lesión del tejido cicatricial o de granulación, por lo que las revisiones deben ser periódicas y completadas con estudios de imagen en caso de alguna duda.

La transformación maligna de este tipo de tumores debe ser considerada si existe un rápido incremento del volumen tumoral y del dolor<sup>2</sup>. En caso de transformación maligna el tratamiento aconsejado sería la exéresis quirúrgica asociada a radioterapia, siendo la supervivencia a los 5 años del 20%-50%<sup>2</sup>.

## Conclusión

Se debe tener presente la neurofibromatosis como causa de masa laríngea. Los antecedentes personales y familiares son claves ante la sospecha diagnóstica, aunque pueden existir casos en pacientes sin antecedentes familiares debido a mutaciones espontáneas. La exéresis quirúrgica es el tratamiento de elección en neurofibromas laríngeos, con revisiones periódicas posoperatorias para detectar posibles recidivas.

## Bibliografía

1. Cunha B, Pacheco R, Fonseca I, Borges A. Solitary neurofibroma of the larynx: a diagnostic challenge. *BMJ Case Rep.* 2021;14(1):e236682. doi: 10.1136/bcr-2020-236682.
2. Rahbar R, Litrovnik BG, Vargas SO, et al. The biology and management of laryngeal neurofibroma. *Arch Otolaryngol Head Neck Surg.* 2004;130(12):1400-1406. doi: 10.1001/archotol.130.12.1400.
3. Rodríguez H, Cuestas G, Cocciaglia A, García de Dávila MT. Neurofibromatosis tipo I con compromiso laríngeo en un lactante. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2015; 66(5):229-301. doi: 10.1016/j.otorri.2014.02.009.
4. Esquivel-Enriquez S, Mera Torres AJ, Rodríguez Araiza DA. Neurofibroma laríngeo. *Otorinolaringología.* 2019; 64(1):33-36.
5. Chen YC, Lee KS, Yang CC, Chang KC. Laryngeal neurofibroma: case report of a child. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2002;65(2):167-170. doi: 10.1016/s0165-5876(02)00151-9.

**CASO CLÍNICO**

6. Gonzalez-Poggioli N, Regueiro-Villarin S, Vázquez-Barro JC. Tumores benignos de laringe. Libro virtual de formación en ORL. SEORL, 2015; capítulo 107.
7. López-Alvarez F, Gómez-Martínez JR, Suarez-Nieto C, Llorente-Pendas JL. Schwannoma laríngeo. Un tumor de laringe poco común. *Acta Otorrinolaringol Esp.* 2013; 64(2):157-160. doi: 10.1016/j.otorri.2011.10.005.