

Localizzazione endotoracica della malattia di Von Recklinghausen.



Ann. Ital. Chir., 2006; 77: 165-168

Caso clinico

Angelo Serao*, Giovanni Bellanova*, Maria Grazia Papi**, Giuseppe Matteucci**, Donato Antonellis

*U.O.C. Chirurgia Generale, Ospedale "S. Giuseppe", Marino (Roma); **Prima Radiologia DEA, Azienda Ospedaliera "S. Giovanni-Addolorata", Roma; **U.O.C. Pneumologia, Ospedale "Cartoni", Rocca Priora (Roma)

Endothoracic localization of the von Recklinghausen disease. A case report

OBJECTIVE: *A case of a 45 years old man affected by the Von Recklinghausen disease with a rare neurofibroma of the thoracic wall is reported.*

MATERIALS: *Starting from 2000 the Authors are using the V.A.T.S. (video assisted thoracic surgery) in their Department of surgery, as minimally invasive approach to diagnosis and treatment of some thoracic diseases: initially the patient was studied by a standard chest x-ray followed by tomography and magnetic resonance to determine the localization of the neoplasm of the chest wall.*

RESULTS: *The neurofibroma was removed by V.A.T.S., through a minimal thoracic access. After treatment we observed the complete remission of symptoms.*

DISCUSSION: *Single localization of the neurofibroma in the Von Recklinghausen disease can transform into a malignant neoplasm. The indication to surgery, in the case presented, was determined by the intense thoracic pain and by the risk of malignant degeneration. The minimally invasive approach showed to be the best option according to the dimensions of the neurofibroma. In the actual literature this approach represents the gold standard in the treatment of small intrathoracic neoplasm.*

CONCLUSION: *In the chest wall localization of the Von Recklinghausen disease the Authors recommend the minimal surgical treatment by using V.A.T.S.*

KEY WORDS: Chest Wall, Neurofibroma, Von Recklinghausen disease.

Introduzione

La malattia di Von Recklinghausen o neurofibromatosi ereditaria tipo 1 (NF 1) origina da un disordine autosomico dominante, ha un'incidenza di un caso ogni circa 3000-4000 nascite, ed è clinicamente caratterizzata da lesioni displastiche o neoplastiche dei tessuti di origine ectodermica, con o senza coinvolgimento dei tessuti ad origine meso ed endotermica¹.

La principale caratteristica della NF1 sono i neurofibromi del sistema nervoso periferico che vengono classificati in base alla localizzazione e tipo di crescita in cutanei, sottocutanei e plessiformi; il secondo e terzo gruppo hanno una maggiore percentuale di degenerazione neoplastica.

Il caso presentato di neurofibroma plessiforme, situato nello spazio subpleurico della parete toracica interna, rappresenta un quadro raro di manifestazione e di localizzazione di questa patologia, che può essere associata a rischio di degenerazione maligna.

Nella nostra U.O.C. di Chirurgia Generale (Ospedale S. Giuseppe di Marino - RM) dal 2000 abbiamo iniziato ad impiegare un approccio mininvasivo nella diagnosi e nel trattamento delle patologie toraciche, prevalentemente pleuriche, mediante metodica chirurgica video-toracoscopica.

Caso clinico

Paziente maschio di 45 anni, affetto da multiple manifestazioni neurocutanee, giunto al reparto di Pneumologia di riferimento della nostra ASL (Ospedale "Cartoni", Rocca Priora, Roma) per dispnea, B.P.C.O. e dolore toracico resistente a terapia; qui è stato sottoposto ad indagini di diagnostica per immagini e citologiche e succes-

Pervenuto in Redazione Marzo 2005. Accettato per la pubblicazione Agosto 2005.

Per la corrispondenza: Dr. Giovanni Bellanova, Via Norvegia 34, 00040 Cecchina di Albano Laziale (Roma)

sivamente inviato presso la nostra U.O.C. per essere trattato con approccio chirurgico mininvasivo di V.A.T.S. (Video Assisted Thoracic Surgery).

L'esame rx standard del torace effettuato al momento del ricovero mostrava una opacità toraco basale destra (Fig. 1) che aveva le caratteristiche radiologiche di massa omogenea extrapolmonare, pleurica o parietale (angoli di raccordo pleurico ottusi).

Successivamente il paziente è stato sottoposto ad esame Spiral TC (spiral computer tomography) con mdc del torace che confermava la presenza di lesione della densità dei tessuti molli a partenza dalla parete toracica latero-basale ds in corrispondenza dell'VIII spazio intercostale, nettamente clivata dal parenchima polmonare, con medio incremento densitometrico dopo m.d.c (Fig. 2).

Un esame MRI (Magnetic Resonance Imaging) del torace mediante sequenze T2w dava maggiore caratterizzazione tissutale della lesione, che appariva tenuemente



Fig. 3. RM torace, T2w, piano assiale. Massa solida disomogenea, limiti netti, della parete toracica basale ds (freccia).

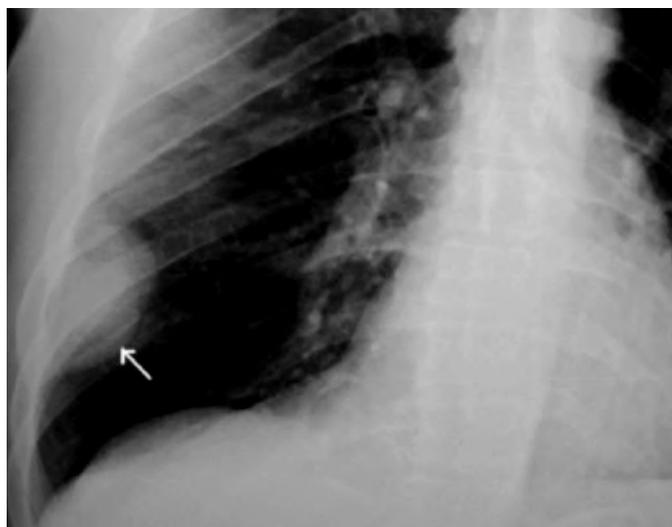


Fig. 1: Particolare di rx torace AP. Opacità extrapolmonare della base ds, limiti netti, margini lobulati (freccia).

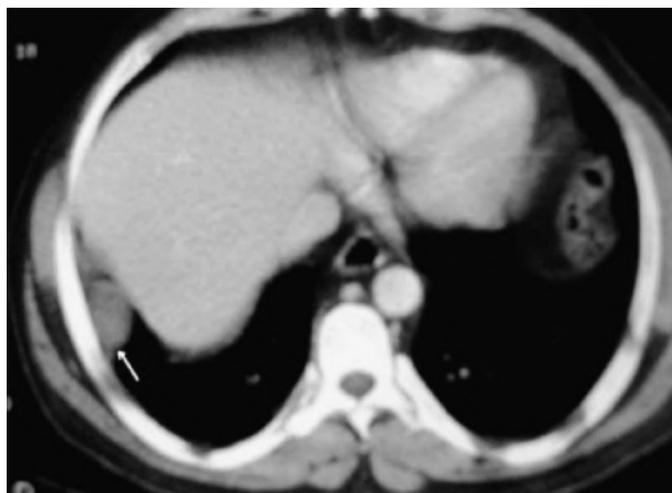


Fig. 2: TC base toracica. Massa della densità tessuti molli della parete basale ds (freccia).

disomogenea e distinta dalle strutture adipose, fibromuscolari ed ossee circostanti. (Fig. 3).

È stata effettuato anche un esame ecografico trans toracico mirato che mostrava la presenza di lesione solida ipoecogena, capsulata, in cui è risultato positivo il campionamento di vascolarizzazione intralesionale all'esame color doppler; è stata inoltre eseguita ago-biopsia con ago sottile, sotto guida ecografia, con reperto citologico di tessuto fibroso con rari elementi cellulari fuseggianti. Con questo quadro clinico e radiologico, considerando la localizzazione e l'ingravescenza della sintomatologia dolorosa, nonché le implicazioni psicologiche del paziente, abbiamo deciso per l'intervento chirurgico di asportazione della lesione.

L'intervento è stato eseguito con approccio mininvasivo mediante V.A.T.S. in decubito laterale sinistro in anestesia generale. Sono stati posizionati due trocar da 12 mm sul 5° spazio intercostale, sulla linea ascellare media, e sul 4° spazio, sull'ascellare posteriore, e un trocar da 5 mm sull'8° spazio intercostale, sulla linea ascellare anteriore.

L'escissione del nodulo è avvenuta mediante incisione della pleura parietale e con l'ausilio del bisturi a radiofrequenza da 5 mm.

Il nodulo era rappresentato da tessuto microscopicamente di tipo nervoso, con aspetto bilobato, con diametro massimo di 8 cm con piano di clivaggio dalla pleura parietale, senza infiltrazione del piano costale.

L'estrazione è stata possibile grazie ad una minitoracotomia di circa 3 cm, allungando l'accesso del trocar operatore, e con l'utilizzo dell'*endobag*. Al termine dell'intervento è stato posizionato un drenaggio da 28 Ch.

L'esame istologico, condotto con tecniche di immunohistochimica, ha confermato la diagnosi di neurofibroma, con aspetti regressivi detti "ancient".

Il decorso post-operatorio è stato regolare e l'esecuzione in VII giornata di un Rx torace di controllo confermava la completa riespansione polmonare con regressione

della sintomatologia dolorosa. Rimosso il drenaggio, il paziente veniva dimesso in ottava giornata.

I controlli clinici e radiologici eseguiti nel follow-up hanno mostrato guarigione clinica e assenza di recidiva a distanza di 24 mesi.

Discussione

La localizzazione endotoracica della neurofibromatosi diffusa è un evento raro ed è rappresentato dallo sviluppo di neurofibromi a partenza dalle cellule dei nervi periferici e/o di quelli del sistema nervoso vegetativo².

Nella malattia di von Recklinghausen la possibilità di trasformazione maligna dei neurofibromi in Schwannomi maligni, Neurofibrosarcomi o Neurilemmomi è circa quattro volte maggiore rispetto alla popolazione normale.

Istologicamente la presenza di cellule di Schwann è piuttosto rara nel neurofibroma e l'incidenza della degenerazione maligna dello stesso è un evento raro nei soggetti non affetti da malattia di von Recklinghausen, ove il rischio di andare incontro a degenerazione maligna è presente nel 30% dei casi³.

Gli studi di genetica molecolare hanno permesso di individuare il gene responsabile della malattia sul cromosoma 17 q 11.2 e di comprendere la funzione degli oncogeni nello sviluppo dei tumori legati a tale patologia³. La diagnosi di localizzazione extracutanea di tale patologia è sostanzialmente legata alla sintomatologia che tali neoformazioni possono dare in rapporto soprattutto alle dimensioni e alla sede coinvolta.

Nel caso giunto alla nostra osservazione la diagnosi è stata fatta precocemente, in quanto il paziente si è recato presso il servizio di broncopneumologia a causa della dispnea con dati anamnestici di BPCO e del dolore toracico refrattario a terapia, correlabile verosimilmente alla irritazione pleurica ed alla sintomatologia nevritica. Successivamente l'esatto inquadramento della lesione con gli esami di diagnostica per immagini, circa la caratterizzazione tissutale, la localizzazione, estensione, piani di clivaggio ed operabilità, ha condotto alla giusta scelta terapeutica. In particolare gli esami CT⁴⁻⁶ ed MRI^{7,8} hanno rappresentato uno strumento diagnostico indispensabile, come peraltro riportato in letteratura, per l'esatta valutazione di operabilità e di approccio chirurgico; con l'esame ecografico oltre ai dettagli morfo-strutturali della lesione è stato possibile effettuare agoaspirato ecoguidato e diagnosi citologica della massa.

L'approccio mininvasivo mediante V.A.T.S., laddove possibile, è attualmente il più indicato per localizzazioni di piccole dimensioni che presentino aspetti clinico-radiologici di benignità; il vantaggio inconfutabile, considerando la ridotta esposizione della cavità toracica e la riduzione dei tempi di intervento, è il minore stress chirurgico a cui è sottoposto il paziente con minore dolore postoperatorio e tempi di recupero più rapidi.

Conclusioni

La rarità della localizzazione intratoracica porta, spesso, a sottovalutare la sintomatologia del paziente e l'importanza che i neurofibromi, anche se ad istologia con aspetti benigni, possano accrescersi con coinvolgimento della parete toracica che spongono, in seguito, il paziente stesso ad interventi più demolitivi.

In conclusione nel nostro caso l'indicazione chirurgica all'asportazione del neurofibroma a localizzazione intratoracica è stata data dal rischio di accrescimento della neoformazione con aggravamento della sintomatologia locale, dalla possibilità di degenerazione maligna che nella malattia di von Recklinghausen è superiore rispetto alla popolazione normale. L'approccio terapeutico chirurgico mininvasivo mediante V.A.T.S. ha ridotto al minimo lo stress operatorio ed i tempi di recupero del paziente con guarigione clinica ed assenza di recidiva come da follow up a 24 mesi.

Riassunto

SCOPO DEL LAVORO: Descrizione di un caso di uomo di 45 anni affetto da malattia di Von Recklinghausen, con una rara localizzazione intratoracica di neurofibroma della parete toracica.

MATERIALE E METODO: Dal 2000 usiamo la V.A.T.S. (video assisted thoracic surgery) come approccio mininvasivo per la diagnosi e il trattamento di alcune patologie toraco-polmonari. Il paziente è stato inizialmente studiato con la radiografia standard del torace e successivamente con TC spirale e RMN. Abbiamo asportato il neurofibroma con tecnica toracoscopica, con mini-toracotomia di supporto. Nella malattia di Von Recklinghausen singoli neurofibromi possono trasformarsi in neoplasie maligne.

CONCLUSIONI: L'indicazione all'intervento chirurgico, nel nostro caso, fu determinato dal dolore toracico intenso e dal rischio di trasformazione maligna. La tecnica mininvasiva ci sembra che possa essere l'approccio migliore nel trattamento delle neoplasie benigne intratoraciche.

Bibliografia

- 1) Rizzi M, Sgangero S, Fontana A, Obersnù F, Gianneschi U: *Malattia di von Recklinghausen e neurofibromatosi intestinale: presentazione di un caso*. Chir Ital, 2003; 55 (2):261-66.
- 2) Salazar R, Robotti EB, et al: *Giant neurofibromatosis of the chest wall: two patients reports*. Ann Plastic Surg, 1998; 41(2):211-14.
- 3) Inoue M, Mitsudomi T, et al.: *Malignant transformation of an intrathoracic neurofibroma in von Recklinghausen disease*. Scand Cardiovasc J, 1998; 32:173-75.
- 4) Cohen LM, Schwartz AM, Rockoff SD: *Benign schwannomas: pathologic basis for CT inhomogeneities*. AJR Am J Roentgenol, 1986; 147:141-43.

- 5) Kumar AJ, Kuhajda FP, Martinez CR, et al: *Computed tomography of extracranial nerve sheath tumors with pathological correlation*. J Comput Assist Tomogr, 1983; 7:857-65.
- 6) Lee JY, Lee KS, Han J, et al: *Spectrum of neurogenic tumors in the thorax: CT and pathologic findings*. J Comput Assist Tomogr, 1999; 23:399-406.
- 7) Sakai F, Sone S, Kiyono K, et al: *Intrathoracic neurogenic tumors: MR-pathologic correlation*. AJR Am J Roentgenol, 1992; 159:279-83.
- 8) Suh JS, Abenzoa P, Galloway HR, Everson LI, Griffiths HJ: *Peripheral (extracranial) nerve tumors: correlation of MR imaging and histologic findings*. Radiology. 1992; 183:341-46.