

# Enfermedad de Von Recklinghausen y elefantiasis escrotal. A propósito de un caso

## *Von Recklinghausen disease and scrotal elephantiasis. Case report*

Leonardo Arias Larios, Alina Chou, Berardo Amador Sandoval, Eduardo Molina Fernández, Pavel Palacios Jiménez

*Servicio de Cirugía General y Servicio de Urología. Hospital Universitario "Comandante Manuel Fajardo". La Habana. Cuba*

### PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 67 años, con antecedentes de enfermedad de Von Recklinghausen y retraso mental moderado, que hacía tres meses que comenzó con aumento de volumen del escroto el cual ocurrió de forma rápida. Cuando llega a consulta, el paciente ya tenía lesiones ulceradas de la piel del escroto que sangraban con facilidad, dolor ligero y dificultad para caminar por el gran peso del escroto; presentaba además de secuestro del pene. Se le realizó chequeo preoperatorio general y anestésico y fue llevado al quirófano donde se le realizó una escrotoplastia. La evolución posoperatoria fue satisfactoria, se logró un resultado clínico y estético relevante. La **Figura 1** muestra la evolución prequirúrgica, transquirúrgica y postquirúrgica.

**Antecedentes patológicos personales:** operado de varicocele bilateral en la juventud.

**Anatomía patológica:** se observa elefantiasis del escroto (30 x 34 cm y 3150 g) con área de ulceración crónica inespecífica (15 x 16 cm). Atrofia testicular bilateral, túbulos seminíferos hialinizados y células de Leydig con ligera hiperplasia.

### DISCUSIÓN

La neurofibromatosis de tipo 1 (NF1) o enfermedad de Von Recklinghausen (EVR) es una enfermedad

autosómica dominante con una incidencia aproximada de 1 en 3500 recién nacidos. Existe aseveraciones científicas de que esta enfermedad se encuentra presente en al menos el 50% de los familiares de los pacientes afectados; en el caso del paciente que presentamos, no se reportó antecedente familiar alguno de la enfermedad<sup>1</sup>. Es una enfermedad multisistémica que afecta principalmente el sistema nervioso y la piel. Las manifestaciones clínicas más características de esta enfermedad son las manchas café con leche, los neurofibromas y los nódulos de Lisch. Las lesiones externamente visibles son de tres tipos: Neurofibromas Cutáneos, Neurofibromas Subcutáneos y Neurofibromas Plexiformes<sup>1</sup> que asientan con mayor frecuencia en la cara, el cuello y las extremidades, con tendencia a invadir estructuras vecinas llegando a producir deformidades monstruosas como la Elefantiasis Neurofibromatosa. La morbilidad y mortalidad debida a la NF1 está determinada por la aparición de numerosas complicaciones que debilitan al paciente física y socialmente (problemas de aprendizaje, escoliosis, epilepsia) y pueden afectar cualquier sistema del organismo, con hipertensión arterial renovascular<sup>2</sup>, hidrocefalia, fibroma intercostal asociado a NF1, por solo citar algunos ejemplos.

El retraso mental se observa en estos pacientes en proporción superior comparativamente con la población general siendo sus coeficientes intelectuales por



**Figura 1.** A) Tórax del paciente en el cual se observan las lesiones típicas de la enfermedad de Von Recklinghausen. B) Escrotos del paciente con aumento monstruoso de volumen. C) Se observa la piel del escroto rasgada por la distensión excesiva que generó el linfa-edema de evolución rápida y aguda. D) Escrotos en medio de la debridación quirúrgica. E) Afrontamiento de los colgajos de piel en la plastia escrotal. F) Resultado estético de la cirugía luego de resecar el escroto. G) Escroto resecaado en manos del cirujano.

debajo del 70% de la media poblacional<sup>3</sup>. Nuestro paciente como la mayoría de ellos presenta un grado de retraso mental, en este caso moderado. Hasta el 50% de estos pacientes tienen trastornos de déficit de atención según criterios de la American Psychiatric Foundations<sup>3</sup>.

Es importante destacar que el 2-5% de los pacientes con esta enfermedad desarrollan tumores malignos relacionados con la misma. La degeneración maligna de los neurofibromas en pacientes portadores de NF1 oscila entre 2-5%, comparativamente superior con el casi 0,001% que se reporta en los pacientes sin esta enfermedad. La literatura internacional notifica pacientes con NF1 asociado a Linfoma de Hodgkin y no Hodgkin<sup>4</sup> y leucemia mieloide crónica juvenil. Es frecuente la aparición de tumores malignos en estructuras nerviosas periféricas: meningiomas, schwannomas<sup>1,5</sup> y gliomas del óptico. Independientemente de esta tendencia se han reportado casos de NF1 asociados a sarcomatosis de leptomeninges, cerebro y médula espinal<sup>1</sup>. Pese a la tendencia de la NF1 a tomar los nervios periféricos, la aparición de neurofibromas en el escroto y sus contenidos es infrecuente<sup>6-8</sup>.

En cuanto al urólogo competente, se han reportado pacientes que padecen NF1 y han desarrollado tumores de Willm, y feocromocitomas bilaterales y asociados a tumores de próstata y vejiga<sup>1,9,10</sup>.

Hidalgo y colaboradores describen un paciente con linfa-edema escrotal, el cual incrementó progresivamente su tamaño durante 4 años hasta alcanzar 40x43 cm, lo que lo diferencia del que en este artículo compartimos con los lectores donde el linfa-edema se instaló en apenas tres meses. Fue tratado quirúrgicamente con resultado positivo<sup>11</sup>.

Gueglio reportó también un paciente con linfa-edema escrotal gigante de 40x40 cm, se le realizó cirugía resecaando 5,6 kg de tejido, hidrocelectomía bilateral y rafia escrotal por medio de colgajos<sup>12</sup>. La mensuración realizada por los anatomopatólogos reveló una pieza de 3 kg; no clasifica entre las más pesadas que reporta la literatura aunque consideramos que salvando las comparaciones 3 kg es ya un peso exuberante para un escroto. Existe un reporte de un paciente con un linfa-edema escrotal cuya pieza quirúrgica pesó 18 kg<sup>13</sup>, peso éste que consideramos monstruoso.

Franco Mora y colaboradores describen un caso en el cual dieron solución quirúrgica al paciente realizando una doble w-plastia que se extendía desde la base del pene hasta el escroto logrando un resultado estético y funcional satisfactorio<sup>14</sup>. Además la técnica utilizada tiene la ventaja de prescindir de la utilización de un injerto libre vascularizado explotando las ventajas de una rotación vascularizada de colgajos.

Dianzani reportó un paciente con un linfa-edema con dimensiones de 50x43x13 cm, en el cual no se halló causa alguna. El caso se concluyó como un linfa-edema escrotal gigante de causa idiopática. Recibió tratamiento quirúrgico igualmente con evolución satisfactoria<sup>13</sup>.

Vignes y colaboradores reportan una serie de 33 pacientes de los cuales 17 fueron de origen primario y 16 de origen secundario. De ellos, varios estaban asociados a enfermedades tumorales malignas del aparato genitourinario: cáncer de vejiga, próstata. Otros de ellos padecían enfermedades tumorales de localización extra-urológica: Linfoma Hodgkin y no Hodgkin, cáncer de recto; también se reporta relación con biopsias recurrentes de los ganglios inguinales. El tratamiento quirúrgico fue realizado en 17 pacientes, en todos con resultados estéticos y funcionales positivos y con la utilización de colgajos vascularizados<sup>10</sup>.

Dandapat y colaboradores reporta su experiencia en 350 casos con elefantiasis del pene y escrotos tratados quirúrgicamente. Él relata la escisión de la piel y el tejido subcutáneo remanente, conservación de los testículos colocados en un receptáculo creado con colgajos vascularizados de la base del escroto. Reporta mejoría en aspectos como discapacidad física, aumento de la potencia y satisfacción sexual y reducción de la angustia mental<sup>15</sup>.

A juzgar por lo reflejado en la literatura, existe consenso en el abordaje quirúrgico de estos pacientes como opción terapéutica. La totalidad de los autores consultados realizan una exéresis del tejido escrotal remanente, conservan los escrotos y utilizan colgajos vascularizados para no temer por la posible necrosis de un colgajo de tejido libre, máximo en presencia de tejidos edematosos. En la mayoría de los pacientes el resultado estético y funcional ha sido bueno, hecho éste que es importante pues en no todos los pacientes como en el nuestro, existe retraso mental. En todos los consultados no se reportan alteraciones cognitivas, se

documentan pacientes jóvenes con vida social y sexual activa y precisan de una cirugía que les permita reincorporarse a su vida con rehabilitación bio-psicosocial.

En contradicción puntual, Salas Cabrera nos acerca a un paciente en el cual fue preciso realizar la escisión quirúrgica de ambos escrotos, los testículos y el remanente peniano. La uretra fue abocada a la piel del periné reconstruido<sup>16</sup>. Es fácil concluir que el resultado estético y funcional no fue bueno.

Otros autores describen casos de linfa-edema gigante en pacientes que han sido expuestos a radiaciones<sup>17</sup>, también se documentan pacientes donde la causa es congénita<sup>10</sup>, u obstructiva<sup>18</sup>, causa muy frecuente en zonas geográficas endémicas de filarias<sup>18,19</sup>, las que muy comúnmente pasan como causas idiopáticas por falta de pericia diagnóstica.

Los autores no logramos establecer una teoría sólida que explique la aparición del linfa-edema escrotal ni que le atribuya una relación causa efecto con la NF1. Ya antes hicimos referencia al hecho de que muchas enfermedades muestren una incidencia superior en los pacientes que padecen NF1 en relación con el resto de la población, esto sin que exista una causa del todo comprendida por la ciencia. En la revisión exhaustiva de la bibliografía, no hallamos reporte de caso alguno de linfa-edema escrotal asociado a NF1, por lo que consideramos entonces el linfa-edema de causa idiopática. El abordaje quirúrgico en pacientes con linfa-edema penoescrotal asociado a enfermedad de Von Recklinghausen es seguro y logra resultados estéticos y funcionales satisfactorios.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Fuentes-Rodríguez N, Tápanes-Domínguez A, Pérez-La O P. Neurofibromatosis tipo I, enfermedad de von Recklinhausen. (Spanish). *Revista Cubana De Medicina Militar* 2007; 36(4): 57-63. [cited May 11, 2012].
2. Jaboureck O, Sthorez B, Willoteaux S, Lions C, Carré A, Bérégi JP, y cols. [Renovaascular hypertension and Von Recklinghausen neurofibromatosis]. *Arch Mal Coeur Vaiss.* 2002 abr; 95(4):310-2.
3. American Psychiatric Association: Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders. Washington: American Psychiatric Association; 2000.
4. Rodríguez JN, Fernández-Jurado A, Marino ML, Prados D. [Non-Hodgkin's lymphoma and von Recklinghausen disease in adults]. *Sangre (Barc).* 1998 jun; 43(3):265.
5. Creagh Cerquera R, Casado Ramos M, Elizande Eguinoa J, Morales Gil J, Pujol de la Llave E. [Mediastinal malignant schwannoma in a patient without Von Recklinghausen disease]. *Anales De Medicina Interna* 1984; 18(10): 531-533. [cited May 12, 2012]; Available from: MEDLINE with Full Text.
6. Milathianakis KN, Karamanolakis DK, Mpodanos IM, Trihia-Spyrou EI. Solitary neurofibroma of the spermatic cord. *Urol Int.* 2004; 72(3):271-4.
7. Safak M, Baltaci S, Yaman S, Uluoğlu O, Eryilmaz Y. Intrascrotal extratesticular malignant schwannoma. *Eur Urol.* 1992; 21(4):340-2.
8. Yoshimura K, Maeda O, Saiki S, Kuroda M, Miki T, Usami M, y cols. Solitary neurofibroma of scrotum. *J Urol.* 1990 abr; 143(4):823.
9. Martín Huéscar A, Fernández Gómez JM, Martínez Gómez FJ, Regadera Sejas FJ, Sahagun Argüello JL, Rabade Rey CJ. [Malignant bilateral pheochromocytoma and von Recklinghausen disease]. *Arch Esp Urol.* 1996 jul; 49(6):627-9.
10. Vignes S, Trévidic P. [Lymphedema of male external genitalia: a retrospective study of 33 cases]. *Ann Dermatol Venerol.* 2005 ene; 132(1):21-5.
11. Hidalgo ER, García-Moreno AL, González EB, Crespo AS, Casado BA, Núñez J de la F. Surgical treatment in a case of giant scrotal lymphedema. *Arch Esp Urol.* 2011 mar; 64(2):121-4.
12. Gueglio G, Quijada E, Salas H, Daels P, Tejerizo J, Chernobilsky V, y cols. [Giant scrotal lymphedema caused by Milroy's disease]. *Arch Esp Urol.* 2003 oct; 56(8):949-52.
13. Dianzani C, Gaspardini F, Persichetti P, Brunetti B, Pizzuti A, Margiotti K, y cols. Giant scrotal elephantiasis: an idiopathic case. *Int J Immunopathol Pharmacol.* 2010 mar; 23(1):369-72.
14. Franco Mora MC, Pichín Quesada A, Giraudy Simón G, León Estrada M, Candebat Montero LH, Tamayo Tamayo I. [External genitalia lymphedema. Case report]. *Arch Esp Urol.* 2007 ago; 60(6):688-92.
15. Dandapat MC, Mohapatro SK, Patro SK. Elephantiasis of the penis and scrotum. A review of 350 cases. *Am J Surg.* 1985 may; 149(5):686-90.
16. Salas Cabrera R, Moré Pérez F. [Giant scrotal lymphedema]. *Arch Esp Urol.* 2007 mar; 60(2):195-8.
17. Wróbel S, Perkowski J. [Case of radiation-induced penile and scrotal elephantiasis with damage to the corpora cavernosa]. *Pol Przegl Chir.* 1973 jun; 45(6):917-9.
18. Halila M, Ounaes A, Saadani H, Braiek S, el Kamel R, Jemni M. [Scrotal elephantiasis]. *Prog Urol.* 2003 feb; 13(1):140-2.
19. Kuepper D. Giant scrotal elephantiasis. *Urology* 2005 feb; 65(2):389.