

**Altamirano Eugenia M\***  
**Drut Ricardo\***  
**Perelló Ariel H\*\***

\* *Servicio de Anatomía Patológica*

\*\* *Servicio de Ortopedia y  
Traumatología*

*Hospital "Superiora Sor María  
Ludovica". La Plata.*

✉ *aleu@uolsinectis.com.ar*

Pseudoartrosis de radio en un niño  
con Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)  
Pseudoarthrosis of the ulna in a child  
with Neurofibromatosis type 1

**Resumen**

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad AD que asocia lesiones óseas entre las que se incluye la displasia de huesos largos, más frecuentemente la tibia, con o sin pseudoartrosis. Presentamos un caso de un niño de 9 años con pseudoartrosis de radio y NF1. El examen histológico del material de la zona mostró cartilago y tejido fibroso con inmunohistoquímica negativa para S-100, descartando un componente de la enfermedad básica en la lesión. Si bien en la literatura hay referencias de NF1 y pseudoartrosis de huesos largos sólo se mencionan aislados ejemplos de pacientes pediátricos con pseudoartrosis de radio. Se desconoce el mecanismo por el que la NF1 favorece el desarrollo de pseudoartrosis.

**Palabras clave:** neurofibromatosis; pseudoartrosis; radio.

**Abstract**

Neurofibromatosis type 1 (NF1) is an AD disease which may associate bone lesions including long bone dysplasia, more frequently at the tibia, with or without pseudoarthrosis. We are reporting the case of a 9-year-old boy with ulnar pseudoarthrosis and NF1. Histological study of samples from the lesion revealed cartilage and fibrous tissue resulting immunohistochemically negative for S-100. This result indicated absence of neurofibromatous tissue in the lesion. Although the literature contains several reports of the association between NF1 and pseudoarthrosis of long bones there are but a few of this combination in the ulna in children. It is unknown how NF1 favors the development of pseudoarthrosis.

**Key words:** neurofibromatosis; pseudoarthrosis; ulna.

**Introducción**

La NF1 es una enfermedad AD progresiva que compromete sistema nervioso, partes blandas, piel y huesos <sup>(1)</sup>. Entre las lesiones óseas se incluyen displasia (inclinación congénita) de huesos largos (más frecuentemente la tibia) <sup>(2)</sup>, defectos del esfenoides, escoliosis y adelgazamiento de la cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis.

Presentamos un caso de pseudoartrosis de radio en un niño con NF1.

### Caso Clínico

Niño de 9 años con fracturas reiteradas comprometiendo cubito y radio del antebrazo izquierdo en las tres primeras ocasiones y del derecho en la última, en un lapso de tiempo breve (11/2005, 3/2006, 5/2006 y 8/2006) resultando en pseudoartrosis de radio. El tratamiento instituido fue reducción y yeso para el antebrazo izquierdo; el antebrazo derecho requirió reducción quirúrgica y enclavado endomedular del radio. En el examen físico se comprobó la presencia de máculas "café con leche" diseminadas en cuello, tórax y abdomen y pseudoeférides en ingle, cuello y axilas (Fig.1). El examen con lámpara de hendidura de ambos ojos detectó pequeños nódulos de Lisch. La madre tenía máculas similares a las del niño. Las radiografías del sitio de la pseudoartrosis mostraron osteólisis con reacción perióstica (Fig.2). Se realizó una biopsia del radio en la zona de la pseudoartrosis.

El examen microscópico del material remitido mostró cartilago y tejido fibroso dispuesto en forma fascicular rodeando pequeños fragmentos de hueso. La inmunohistoquímica para S-100 fue negativa en las células del tejido fibroso (Fig.3), por lo que se interpretó como que este último correspondía a la proliferación celular conectiva de la pseudoartrosis.

### Discusión

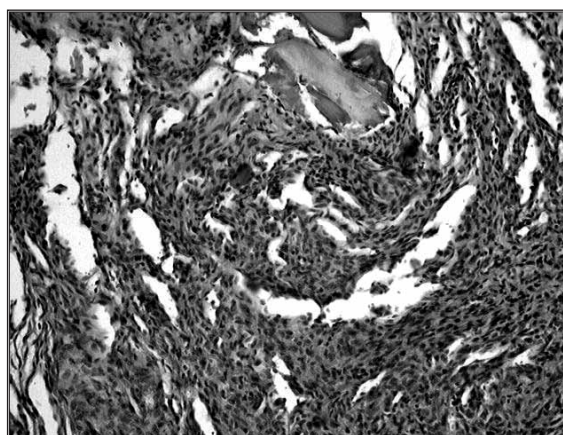
La pseudoartrosis de radio es una alteración ósea reconocida raramente <sup>(3)</sup>, pero su presentación en un paciente con NF es mucho más infrecuente aun. El diagnóstico de NF de este paciente se basó en los hallazgos clínicos y familiares, ya que combina 4 criterios (se requieren al menos 2) de los 7 reconocidos para el diagnóstico de esta condición <sup>(1,4)</sup>. Aproximadamente 5% de los individuos con NF1 se presentan con pseudoartrosis de un hueso largo <sup>(5)</sup>. La incidencia de pseudoartrosis de la tibia se estima en 1/190.000 nacidos vivos (40 al 80% según las



**Figura 1.** Máculas "café con leche" diseminadas en cuello, tórax y abdomen.



**Figura 2.** Radiografías del sitio de la pseudoartrosis. Osteólisis con reacción perióstica.



**Figura 3.** Presencia de cartilago y tejido fibroso dispuesto en forma fascicular rodeando pequeños fragmentos de hueso. Hematoxilina-Eosina.

series), mientras que en otras localizaciones es mucho menos frecuente <sup>(6,7)</sup>. No se ha podido determinar por qué la NF1 impide la reparación ósea normal y se asocia a peor respuesta al tratamiento con nuevas fracturas. El perfil inmunohistoquímico de nuestro caso en el sitio de la pseudoartrosis no es el de un neurofibroma, lo que coincide con lo hallado en otros trabajos <sup>(7)</sup>. La ausencia de tejido neurofibromatoso en el sitio de la pseudoartrosis sugiere que la alteración del gen NF1 ocasiona una patología intrínseca del hueso responsable de las anomalías esqueléticas.

Si bien en la literatura hay referencias de NF y pseudoartrosis de huesos largos sólo se mencionan aislados ejemplos de pacientes pediátricos con pseudoartrosis de radio <sup>(8-11)</sup>.

## Referencias

1. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol.* 2007;6:340-51.
2. Crawford AH, Schorry EK Neurofibromatosis update. *J Pediatr Orthop.* 2006;26:413-23.
3. Mathoulin C, Gilbert A, Azze RG. Congenital pseudarthrosis of the forearm: treatment of six cases with vascularized fibular graft and a review of the literature. *Microsurgery.* 1993;14:252-9.
4. Sabol Z, Kipke-Sabol L. Neurofibromatosis type 1 (von Recklinghausen's disease or peripheral neurofibromatosis): from phenotype to gene. *Lijec Vjesn.* 2005;127:303-11.
5. Bonnemaision E, Roze-Albret B, Lorette G y col. Neurofibromatosis type 1 complications in the pediatric age: follow-up of a hundred cases. *Arch Pediatr* 2006;13:1009-14.
6. Vitale MG, Guha A, Skaggs DL. Orthopaedic manifestations of neurofibromatosis in children: an update. *Clin Orthop Relat Res* 2002;401:107-18.
7. Stevenson DA, Birch PH, Friedman JM y col. Descriptive analysis of tibial pseudarthrosis in patients with neurofibromatosis 1. *Am J Med Genet* 1999, 84: 413-9.
8. Witoonchart K, Uerpaiojkit C, Leechavengvongs S, Thuvase-thakul P Congenital pseudarthrosis of the forearm treated by free vascularized fibular graft: a report of three cases and a review of the literature. *J Hand Surg [Am].* 1999;24:1045-55.
9. Ramelli GP, Slongo T, Tschäppeler H, Weis J. Congenital pseudarthrosis of the ulna and radius in two cases of neurofibromatosis type 1. *Pediatr Surg Int.* 2001;17:239-41.
10. Talab YA. Congenital pseudarthrosis of the radius. A case report and review of the literature. *Clin Orthop Relat Res.* 1993;291:246-50.
11. Kohler R, Solla F, Pinson S, y col. Congenital pseudarthrosis of the forearm in a neurofibromatosis patient: case report and review of the literature. *Rev Chir Orthop Reparatrice Appar Mot.* 2005;91:773-81. ♦