

# Neurofibromatosis tipo 2. Presentación de un caso y revisión del tema

Belkis Milady Herrera Pérez<sup>1</sup>, Yadira Mantilla Villegas<sup>2</sup>

## Resumen

La neurofibromatosis tipo 2 es una enfermedad poco frecuente, caracterizada por presentar tumores cerebrales de tipo benigno, centralmente localizados. Debido a que crecen lentamente, pueden estar inertes durante muchos años antes de empezar a provocar síntomas. La presencia de schwannomas vestibulares bilaterales o unilaterales es muy característica, aunque puede acompañarse también de meningiomas, gliomas y cataratas subcapsulares. Se presenta un paciente de 28 años de edad, masculino, con cuadro clínico de 7 años de evolución, progresivo, determinado por aumento de volumen de la región parietal izquierda y pérdida de la audición bilateral. Se realizaron estudios de neuroimagen. La tomografía computadorizada identificó un meningioma en placa y meningioma de la convexidad. El estudio de resonancia magnética reveló la presencia de schwannomas vestibulares bilaterales, un neuroma del cuero cabelludo y un tumor intramedular. Se diagnostica el paciente como neurofibromatosis tipo 2; se realiza la resección quirúrgica de los meningiomas y se evoluciona con neuroimagen.

## Palabras clave

Neurofibromatosis tipo 2; schwannomas vestibulares; neuroimagen

*Citar como:* Herrera Pérez BM, Mantilla Villegas Y. Neurofibromatosis tipo 2. Presentación de un caso y revisión del tema. BJM. 2023; 12(1): 32-40

## ■ INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo 2 (NF2), también conocida como neurofibromatosis central, es un desorden genético hereditario autosómico dominante. Su causa es un defecto en el cromosoma 22, en el segmento q12, clonado en 1993, generando como resultado la desactivación en el trabajo de la proteína supresora de tumores conocida como Merlina. Se sabe que ésta participa en la señalización de las Rho geraniltransferasas (GT pasas). (1-3) Se presenta en todos los grupos raciales, es menos común que la neurofibromatosis tipo 1 (NF1), con una prevalencia aproximada de 1:210 000 aunque algunos autores la sitúan en el orden de 1:50 000 o 1:40 000. La mortalidad de la NF2 es mucho más alta que la de la NF1. (1-4)

La neurofibromatosis (NF) fue descrita por primera vez por Tilesius en el año 1793 refiriéndose a los tumores cutáneos como “Moluscus Fibrosus”. Según datos de Ewing, el primero en describir lo que ahora conocemos como NF1 fue el médico morfofisiólogo y botánico suizo Rudolph Albert Von Kölliker en 1860. Más tarde, en el año 1882, es publicada la primera descripción organizada de la enfermedad por el patólogo alemán Friedrich Daniel Von Reclinghausen, originario de Gütersloh, Westphalia, por lo que se le conocía en la práctica médica como Enfermedad de Von Reclinghausen. En 1923 Van der Hoeve incluyó la NF entre las facomatosis, al lado de la esclerosis tuberosa, angiomatosis retinocerebelosa de Von Hippel - Lindau, el síndrome de Sturge - Weber y otras más. (1,2)

Durante el siglo XX, destacó el papel fundamental del doctor Ricardi, experto mundial y muchos años médico encargado de la Fundación de Texana para la NF. Los pioneros en describir las formas localizadas fueron Gammel, en 1931 y Crowe quienes definen el término

1. Especialista en Imagenología. Profesor Asistente. Máster en Longevidad Satisfactoria. Autor corresponsal. Correo electrónico: [herrera.perez.belkis69@gmail.com](mailto:herrera.perez.belkis69@gmail.com)

2. Especialista en Imagenología. Hospital Universitario “Celia Sánchez Manduley”. Manzanillo, Cuba.

“Neurofibromatosis Sectorial”. Después, Miller y Sporks en 1977, utilizaron la denominación Neurofibromatosis Segmentaria. (2, 4) Por evidencia arqueológica, se conoce de la existencia de tumores del nervio acústico desde hace 2500 años, pero no fue hasta 1818 cuando se reconoció su relación con sordera progresiva y muerte. Wishart en 1922, fue quien reportó por primera vez un paciente portador de un Von Recklinghausen central. (1,2)

El mayor avance fue hecho por Cushing y Dandy, quienes redujeron la mortalidad desde 80 a 4 % con base en técnicas quirúrgicas. También se considera pionero en el estudio de los schwannomas vestibulares a William F. House, pues en 1960 combinó técnicas neuroquirúrgicas con quirúrgicas otológicas para el abordaje translaberíntico en la resección de los tumores. (1,2,4,5)

Este trabajo se refiere a la NF2 a través de la presentación de un caso que a temprana edad comienza con una clínica atípica, y se diagnostican, a través de estudios de neuroimagen, varios tumores centrales y un neuroma del cuero cabelludo. Se lograron recuperar imágenes de la evolución en el tiempo (7 años), constituyendo un caso interesante y poco frecuente.

## ■ PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente masculino de 28 años de edad, con antecedentes de aumento de volumen de la región parietal izquierda hace 7 años. En aquel momento presentaba cefalea recurrente, universal, que al examinarlo su médico de asistencia, además del aumento de tamaño de la porción izquierda del cráneo que causaba asimetría evidente del mismo, no presentaba otras alteraciones al examen físico general ni neurológico.

Por los hallazgos clínicos se le indica una radiografía simple de cráneo, que mostró un marcado engrosamiento selectivo del hueso parietal con extensión al frontal izquierdo a expensas del diploe, así como aumento de los tejidos blandos adyacentes. Se decide realizar una Tomografía Computadorizada (TC) (Figura 1) donde se evidencia el citado engrosamiento que se acompaña de esclerosis, irregularidad de las superficies y aumento de volumen de los tejidos blandos. En este momento, por la ausencia de otros hallazgos tanto de imagen como al examen físico, y la no referencia por desconocimiento de familiares de primera línea con padecimientos genéticos, fue interpretado como una displasia fibrosa del cráneo.

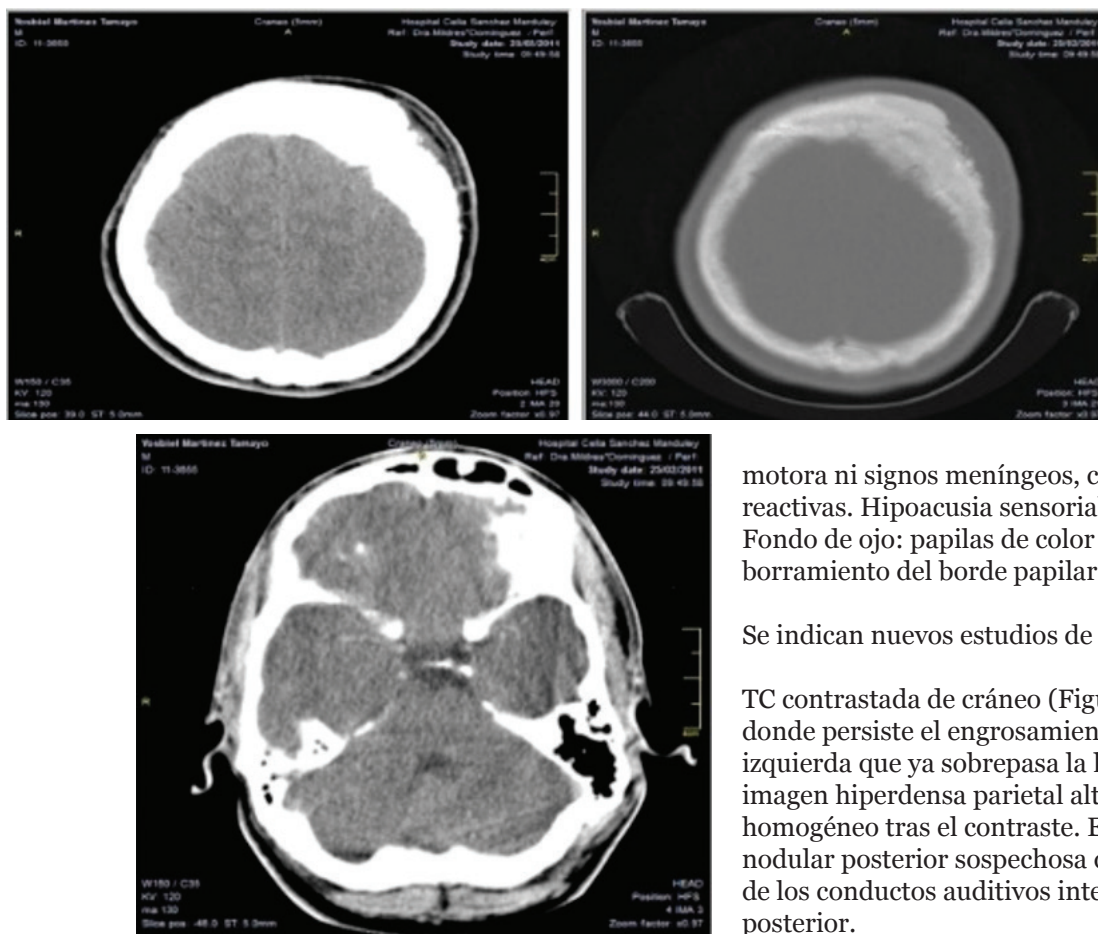


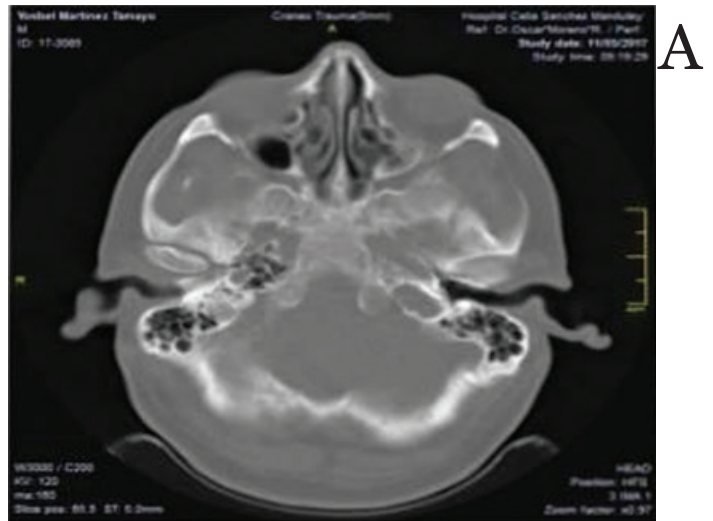
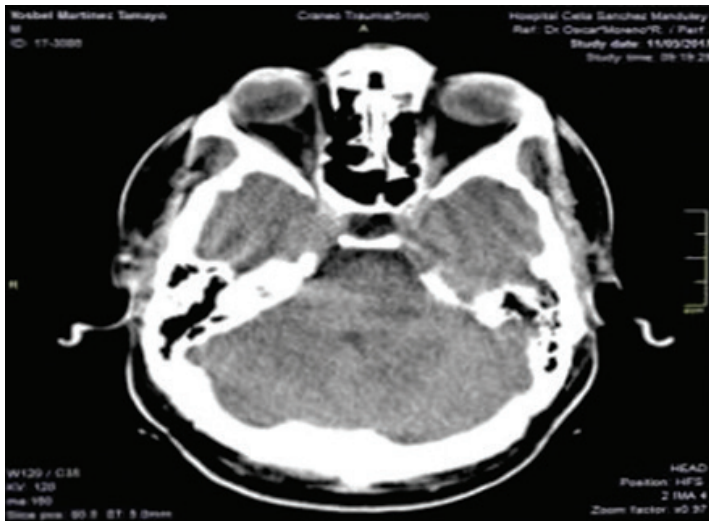
Figura 1. TC simple de cráneo realizada durante la primera evaluación (25-2-11). Se observa engrosamiento fronto-parietal izquierdo de la calota craneal en relación con meningioma en placa. En la fosa posterior no se evidencian alteraciones

No asiste a consulta médica especializada hasta 6 años después de la primera manifestación, cuando comienza con disminución lenta y progresiva de la visión e hipoacusia a predominio izquierdo, además de cefalea mantenida. Al examen físico del sistema nervioso central, el paciente está consciente, orientado en tiempo, espacio y persona, sin toma motora ni signos meníngeos, con pupilas isocóricas y reactivas. Hipoacusia sensorial bilateral. Fondo de ojo: papilas de color pálido, con buen tamaño, borramiento del borde papilar 360°. Edema perivascular.

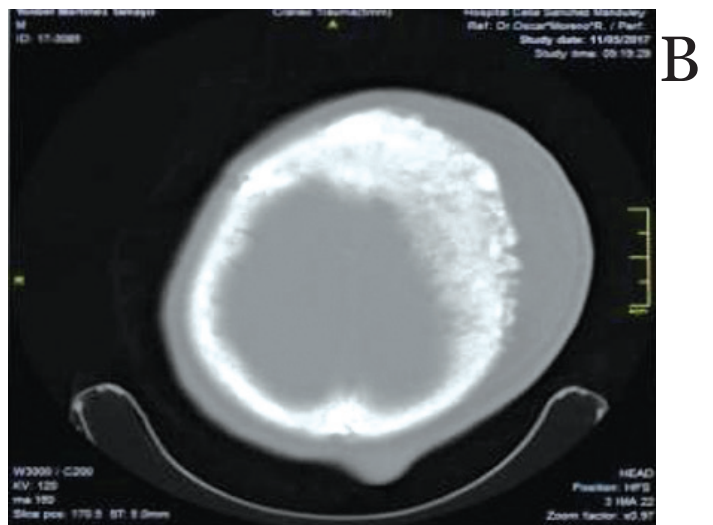
Se indican nuevos estudios de neuroimagen.

TC contrastada de cráneo (Figura 2) con fecha 11-5-17 donde persiste el engrosamiento de la calota fronto-parietal izquierda que ya sobrepasa la línea media, además de imagen hiperdensa parietal alta derecha con realce homogéneo tras el contraste. En cuero cabelludo imagen nodular posterior sospechosa de neuroma. Agrandamiento de los conductos auditivos internos en vistas de fosa posterior.

Debido a las alteraciones encontradas en la TC se decide realizar Resonancia Magnética (RM) (Figura 3). Se observa una imagen hipointensa en T2 e isointensa en T1, a nivel de



A



B

la convexidad parietal posterior derecha, redondeada, bien limitada, extra axial, que mide 20.5 x 19.7 mm, sin causar importante efecto de masa ni acompañarse de edema, con interface con el tejido cerebral circundante en relación con posible meningioma. Se observa además, marcado engrosamiento difuso de la calota craneal que se extiende desde el hueso parietal izquierdo, cruza la línea media hasta la porción alta parietal derecha, con un espesor de 45 mm, dependiente fundamentalmente del diploe. Tabla interna con engrosamiento de las meninges adyacentes y extensión subgalear, hallazgos relacionados con meningioma en placa. En la fosa posterior, y ocupando sendos ángulos pontocerebelosos, se observan dos imágenes hiperintensas en T2 y con hiposeñal en T1, la mayor izquierda mide 26.9x20.4 mm, la derecha de menor tamaño mide 16.7x12.7 mm, ambas interesan los conductos auditivos internos con extensión a los ángulos, y la izquierda causa compresión y desplazamientos del tallo cerebral, que corresponden con schwannomas vestibulares bilaterales. A nivel del bulbo raquídeo en la secuencia sagital T1, se observan dos imágenes hipointensas e hiperintensas en T2, de 7.19x6.18 mm y 3.18 mm respectivamente en relación con tumor intramedular. Dependiendo del cuero cabelludo, en región parietal posterior se observa imagen hiperintensa en T1 e



C

Figura 2. Agrandamiento asimétrico de los conductos auditivos internos (A), meningioma en placa frontoparietal izquierdo y meningioma parietal alto derecho (B y C)

hipointensa en T2, redondeada, de 10.17 x 9.75 mm (neuroma periférico).

#### ■ EVOLUCIÓN

Se realiza cirugía del meningioma de la convexidad y el meningioma en placa, evolucionando satisfactoriamente. Disminuye la cefalea, persiste la hipoacusia y aparecen

síntomas de debilidad de los miembros.

En el estudio evolutivo de RM (Figura 5) después de la cirugía de los meningiomas, persisten los Schwannomas acústicos con captación homogénea del contraste en secuencia T1, ligero aumento de tamaño después de casi un año, el derecho mide 17x10 mm y el izquierdo 25x28 mm. Se mantiene el tumor intramedular con captación anular del contraste que mide 13.1x12.9 mm, así como el neuroma del cuero cabelludo con captación nodular homogénea.

## ■ DISCUSIÓN

En la NF2 la sintomatología suele aparecer en la pubertad, raramente se manifiesta antes de los 10 años de edad, es más frecuente su aparición alrededor de los 20 años, lo que coincide con nuestro caso clínico en el que se recogen los primeros síntomas aproximadamente a los 21 años. La disminución de la agudeza auditiva, vértigos, zumbidos de oídos, y el dolor en masas musculares inervadas por el nervio afectado, constituyen en muchos casos el motivo de consulta. (6-8) También la disminución de la visión por desarrollo de cataratas preseniles (60-80 %), membranas epirretinianas, meningiomas del nervio óptico, gliomas de disco o hamartomas retinianos. Los déficits oculomotores, papiledema y atrofia óptica pueden manifestarse por la presencia de tumores intracraniales, como ocurre en este paciente, donde se recoge en el examen oftalmológico la presencia de papiledema y signos de atrofia óptica. (9-11)

La presencia de schwannomas o neurofibromas cutáneos indistinguibles de la NF1, pueden presentarse, aunque las manifestaciones cutáneas son más sutiles que en la NF1. Aproximadamente el 70 % de los pacientes tienen hallazgos cutáneos. Algunas de las lesiones que pueden aparecer incluyen manchas café con leche (a menudo de 1 a 3), aunque las lesiones en placa de schwannomas cutáneos son las más comunes, y se manifiestan como lesiones pigmentadas y ligeramente elevadas con exceso de vello. Los schwannomas subcutáneos y los neurofibromas son mucho menos frecuentes. (11)

El paciente descrito es un joven que comienza con una clínica atípica de crecimiento y aumento de volumen del hueso parietal desde hacía 7 años que no es diagnosticado en ese momento como meningioma en placa, sino que se sugiere el diagnóstico de displasia fibrosa del cráneo. Debemos tomar en cuenta que esta afección suele afectar a los huesos largos, costillas, huesos de la cara y el cráneo, en este caso pensando en la variedad monostótica de la enfermedad pues era solamente esta porción del cráneo la afectada, y desde el punto de vista clínico se asocia a deformación ósea y dolor, datos que también coinciden, en cuanto a los signos radiológicos las lesiones son similares caracterizándose por esclerosis y engrosamiento de los huesos. (12)

La NF2 generalmente se caracteriza por una lenta evolución de los síntomas, debido al desarrollo de tumores benignos

de lento crecimiento, como los schwannomas vestibulares, meningiomas y otros tumores, por lo que es necesario evaluar la médula espinal donde pueden desarrollarseependimomas y meningiomas intramedulares. (13)

La severidad de esta enfermedad varía desde casos leves en los que la enfermedad se manifiesta en edades más tardías y con menor número de lesiones hasta casos severos como es el que se presenta. (13,14)

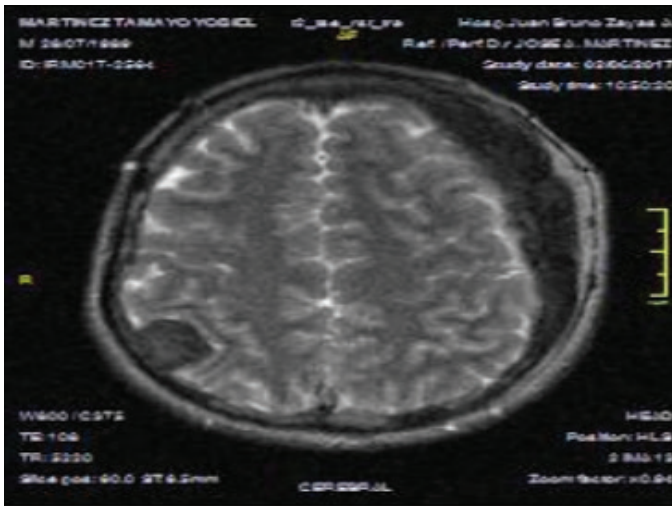
Los criterios diagnósticos de Manchester para la NF2 se actualizaron en el 2017 (Cuadro 1), incorporando los hechos de que el schwannoma vestibular unilateral puede deberse a mutaciones de la línea germinal LZTR1 en lugar de NF2, y que los schwannomas vestibulares rara vez se observan en la NF2 después de los 70 años. (15) Este paciente cumple con los criterios para ser diagnosticado como NF2 variedad Wishart, fenotipo más severo, donde se asocian schwannomas vestibulares con tumores espinales, que suelen aparecer en la segunda y tercera décadas de la vida. (14)

Los schwannomas vestibulares bilaterales se consideraron patognomónicos para el diagnóstico de NF2, sin embargo estudios posteriores demostraron que esta característica no es suficiente para el diagnóstico, pues pueden asociarse con mutaciones en el área germinal del regulador de transcripción 1 tipo cremallera de Leucina (LZTR1). (15) La inteligencia de estos pacientes es normal y los test genéticos pueden realizarse como en la NF1, aunque con algo menos de éxito (un 65 % de los casos). Algunos autores sitúan la supervivencia en un 38 % a los 20 años del diagnóstico. (14)

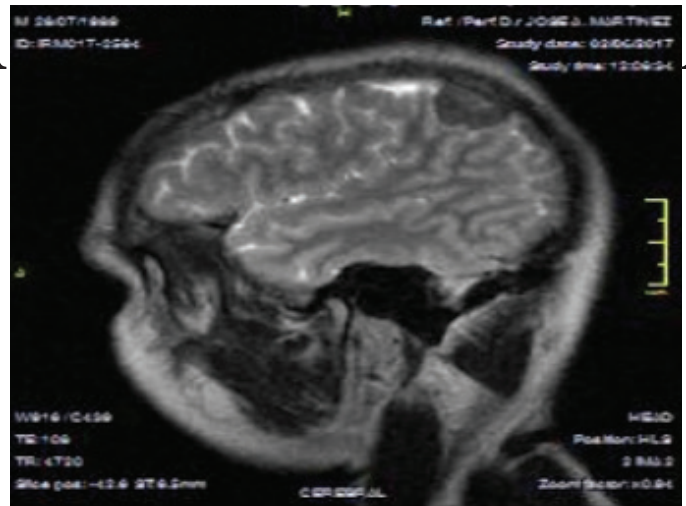
La última revisión sobre esta enfermedad tuvo lugar en el consenso internacional del 2022 donde se incorporaron avances recientes en genética, oftalmología, neuropatología y neuroimagen, considerándose síndromes de predisposición tumoral genéticamente distintos en fenotipos superpuestos. Los expertos mundiales han llegado al acuerdo sobre los criterios clínicos y genéticos mínimos para diagnosticar y diferenciar estas enfermedades, las que incorporan formas de mosaicos. Es probable que sea necesario un refinamiento continuo de estos nuevos criterios. (16)

Para el diagnóstico de la enfermedad se debe tener presente la correcta realización de la historia clínica, exploración cutánea, oftalmológica y neurológica, así como la realización de estudios de neuroimagen, imprescindibles en la actualidad para confirmar el diagnóstico de tumores cerebrales y espinales; sobre todo la RM es la que mayor posibilidad diagnóstica ofrece. (14-16)

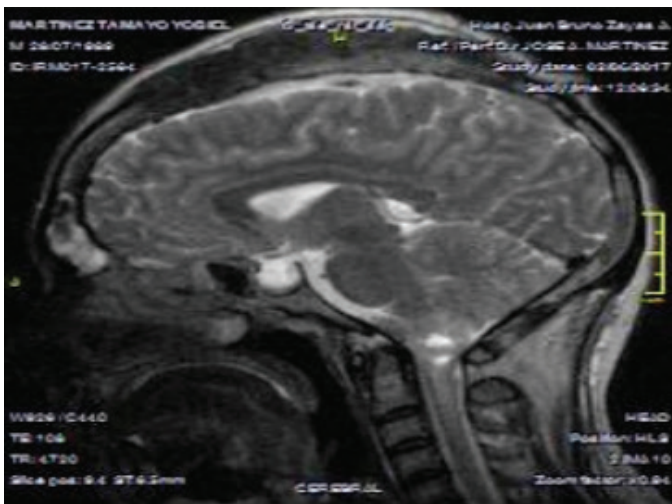
Algunos autores, como Barros Batista P y colaboradores (16) sugieren que todos los descendientes de un enfermo con NF deben someterse a una evaluación oftalmológica anual desde el nacimiento y neurológica anual a partir de los 7 años de edad. También se recomiendan audiogramas



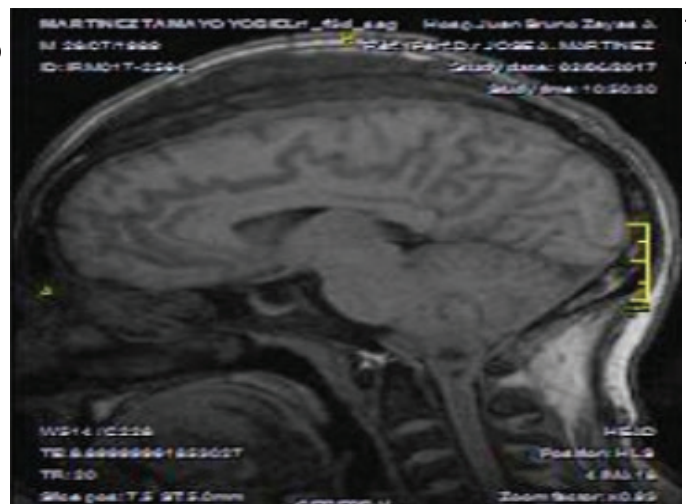
A



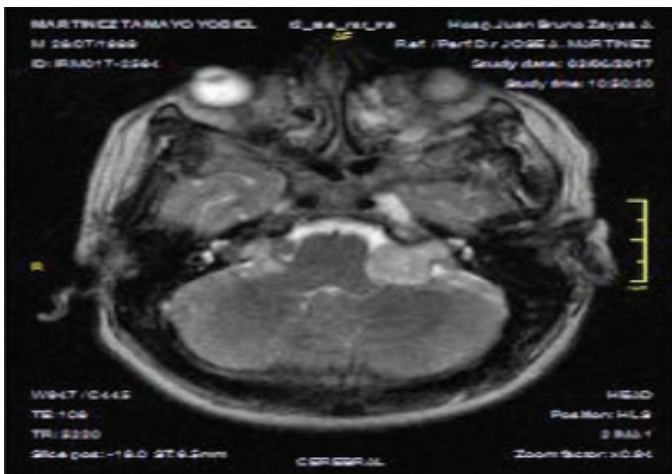
A



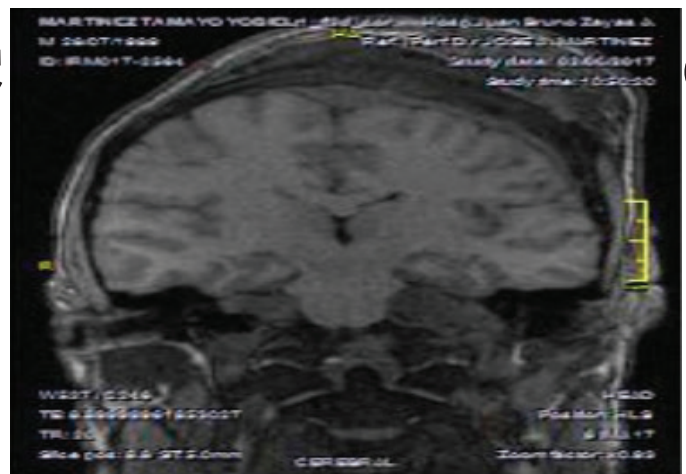
B



B



C



C

semestrales e imagen de RM anual después de esta edad en los grupos de riesgo. El gran punto de este abordaje intensivo consiste en intervenir terapéuticamente lo antes posible y así preservar la función auditiva, visión y función neurológica afectadas. (17) El diagnóstico diferencial debe realizarse con neurinomas esporádicos, NF1, schwannomatosis y meningioma familiar. (13,17)

El tratamiento es básicamente neuroquirúrgico, con radioterapia, neurootología y medicina de rehabilitación.

(18-21) En este paciente, por la tardanza en el diagnóstico definitivo, solamente se realiza cirugía de rescate para mejorar sus síntomas por la hipertensión endocraneana, consecuencia de la presencia de 4 tumores intracraneales. En el tratamiento quirúrgico actual se recomiendan técnicas de abordaje suboccipital, translaberíntico y de fosa media, además de las diversas modalidades de cirugía esterotáxica. (18) Recientemente, el tratamiento con anticuerpo VEGF (Bevacizumab) se ha mostrado prometedor en el tratamiento de schwannomas vestibulares

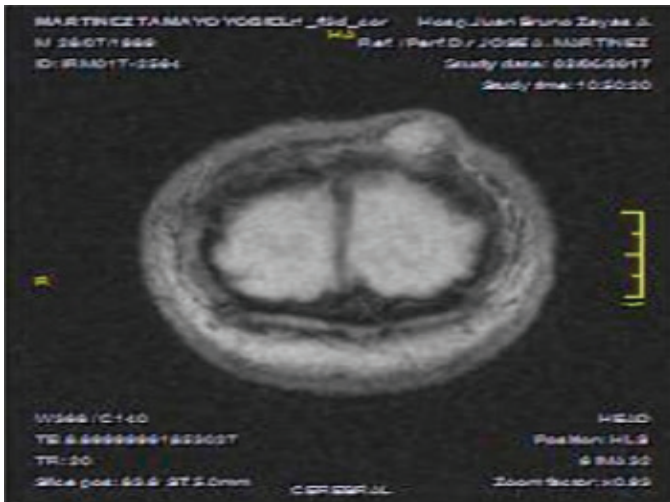


Figura 3. RM con fecha 2-6-17. Meningioma parietal alto derecho (A). Meningioma en placa y tumor intramedular (B). Schwannomas acústicos bilaterales (C). Neuroma periférico del cuero cabelludo (D).

de rápido crecimiento, con algunas personas que han recuperado la audición. (11,18)

## CONCLUSIONES

El paciente descrito presentaba una variante agresiva de NF2, que en una edad joven se le diagnostican 6 tumores, 4 de ellos intracraneales y 1 intramedular, así como un neuroma del cuero cabelludo, por lo que constituye un caso clínico interesante para la comunidad médica por la poca frecuencia en que se presentan tantos tumores centrales en un mismo paciente.

La NF1 y la NF2 son afecciones neurocutáneas hereditarias que comparten un nombre común pero características clínicas distintas. Los radiólogos juegan un papel esencial en el diagnóstico y la vigilancia de por vida de los pacientes con estas enfermedades.

## Neurofibromatosis type 2. Case report and review of the literature.

### Abstract

Neurofibromatosis type 2 is a rare condition characterized by the presence of benign brain tumors. Because of their slow growth, the patients can be asymptomatic for many years. The presence of bilateral or unilateral vestibular schwannomas is typical, associated by meningiomas, gliomas and subcapsular cataracts. A 28-years-old male patient is presented with a clinical history of 7 years of progressive increased volume of the left parietal region and bilateral hearing loss. Neuroimaging studies are performed. The CT scan

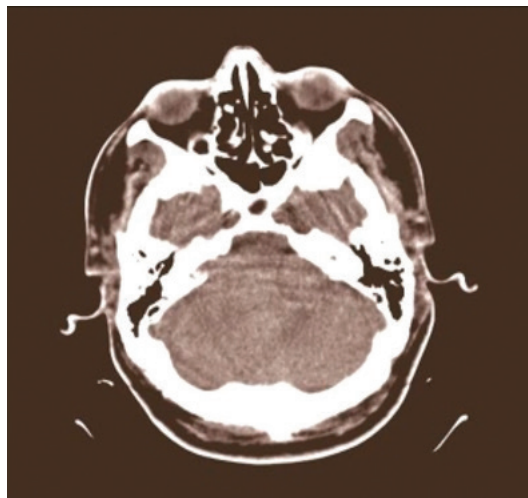
D

### Cuadro 1. Criterios revisados de Manchester para NF2

La presencia de cualquiera de los siguientes criterios sugiere el diagnóstico de NF2.

- Schwannomas vestibulares bilaterales antes de los 70 años.
- Schwannoma vestibular unilateral antes de los 70 años y un familiar de primer grado con NF2.
- Dos cualquiera de los siguientes tipos de tumores: meningioma, schwannoma no vestibular, ependimoma, catarata y familiar de primer grado con NF2 o schwannoma vestibular unilateral y resultado negativo en el test LZTR1.
- Meningiomas múltiples y schwannoma vestibular unilateral o dos cualquiera de los siguientes tipos de tumores: schwannoma no vestibular, ependimoma, catarata.
- Mutación del gen NF2 patogénico constitucional o mosaico en la sangre o por identificación de una mutación idéntica de dos tumores separados en el mismo individuo.

Tomado de: Smith MJ et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. *Neurology*. 2017; 88(1): 87-92.



A

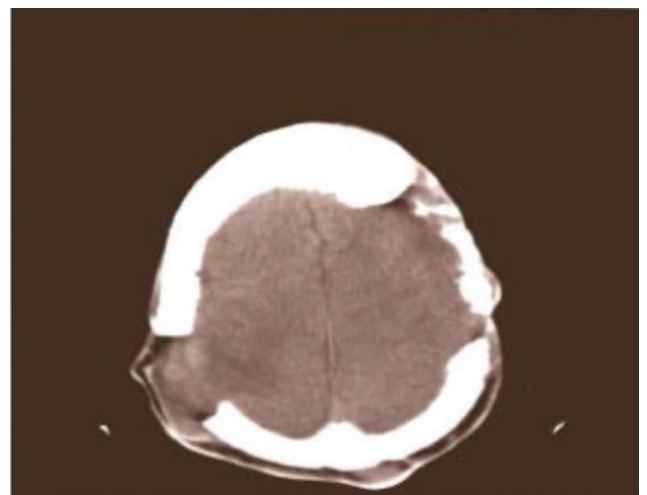
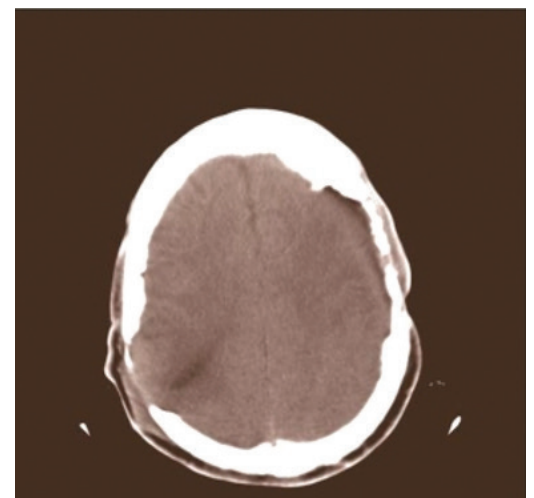


Figura 4. TC fecha 23-4-18. Obliteración de los ángulos pontocerebelosos (a). Craniectomía parietal bilateral con herniación transcraniectomía parietal derecha de tejido cerebral y meninges.

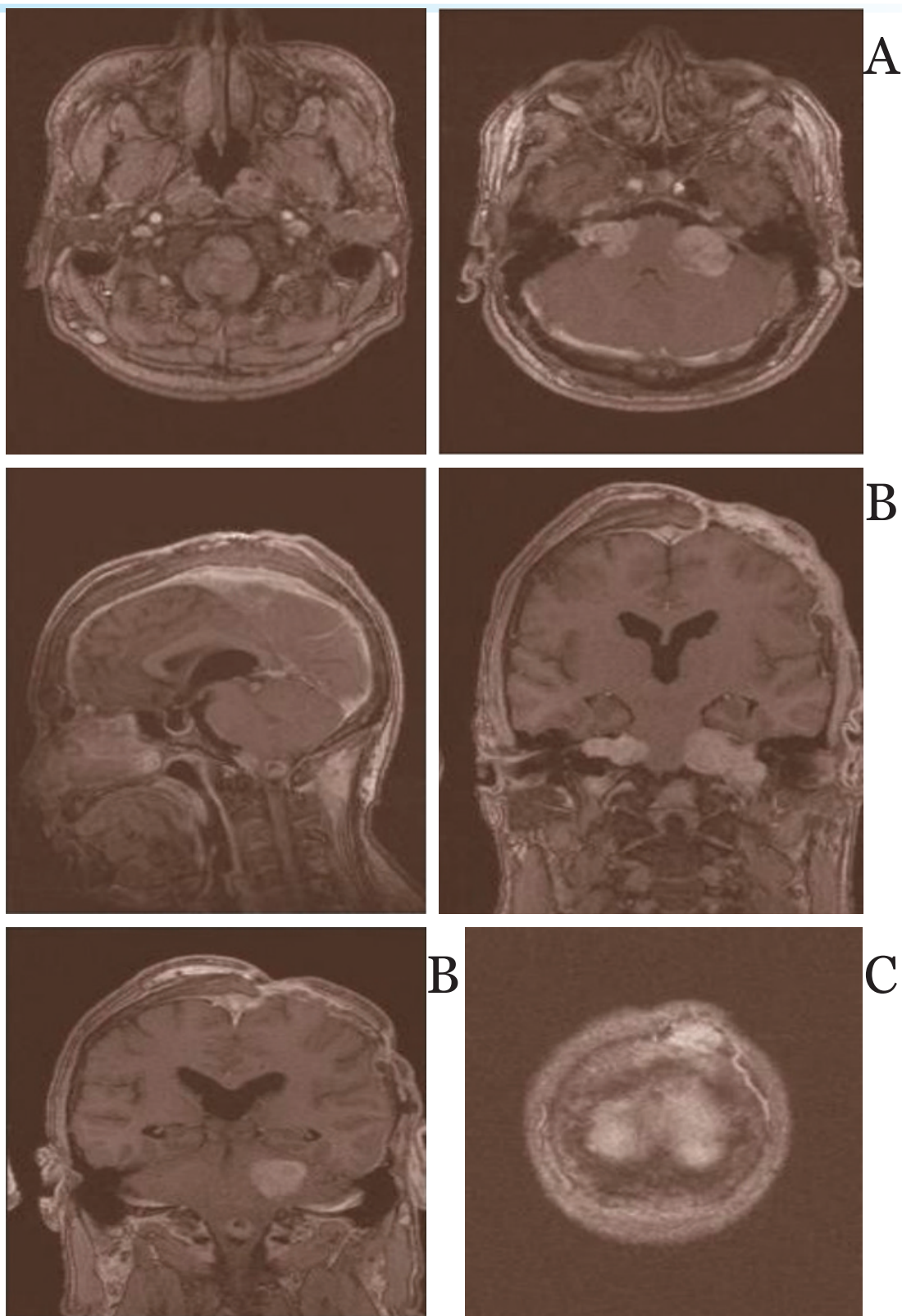


Figura 5. RM contrastada con Gadolinio (23-4-18). Schwannomas vestibulares bilaterales (A) Tumor intramedular (B) y Neuroma del cuero cabelludo (C)

identifies plaque meningioma and convexity meningioma. The MRI reveals the presence of bilateral vestibular schwannomas, a neuroma of the scalp and an intramedullary tumor. The patient is diagnosed as neurofibromatosis type 2; surgical resection of the meningiomas is performed and the patient is followed up with neuroimaging.

#### keywords

Neurofibromatosis type 2; vestibular schwannomas; neuroimaging

#### ■ REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Suárez Fernández RS, García M, Medina S, Trasobares I. Formación continuada del médico práctico.

- Neurofibromatosis. *Medicina Integral: Medicina preventiva y asistencial en atención primaria de la salud*. 2001; 38(2): 64-68.
2. Fares Y, Haddad GF, Kanj A, Farhat O. Neurofibromatosis tipo 1 y 2. *Rev Med Cos Cen* [Internet]. 2008 [citado 12 Dic 2022]; 65(583):131-7. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/cgi-bin/new/resumen.cgi?IDARTICULO=34548>
  3. Gutmann DH, Aylsworth A, Carey JC, Korf B, Marks J, Pyeritz RE, et al. (1997). The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of Neurofibromatosis 1 and Neurofibromatosis 2. *Jama* [Internet]. 1997 [citado 12 Dic 2022]; 278(1): 51-7. Disponible en: <https://jamanetwork.com/journals/jama/article-abstract/417288>
  4. Neff BA, Welling DB. Current concepts in the evaluation and treatment of Neurofibromatosis type II. *Otolaryngol Clin North Am* [Internet]. 2005 [citado 12 Dic 2022]; 38(4): 671-84. Disponible en: [https://www.oto.theclinics.com/article/S0030-6665\(05\)00003-4/fulltext](https://www.oto.theclinics.com/article/S0030-6665(05)00003-4/fulltext)
  5. Petrilli AM, Fernández-Valle C. Role of Merlin/NF2 inactivation in tumor biology. *Oncogene* [Internet]. 2016 [citado 12 Dic 2022]; 35(5): 537-8. Disponible en: <https://www.nature.com/articles/onc2015125>
  6. Ruggieri M, Praticò AD, Evans DG. Diagnosis, management, and new therapeutic options in childhood neurofibromatosis type 2 and related forms. *Sem Pediatr Neurol* [Internet]. 2015 [citado 12 Dic 2022]; 22(4): 240-58. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1071909115000753>
  7. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and Neurofibromatosis 2: a twenty first century perspective. *Lancet Neurol* [Internet]. 2007 [citado 12 Dic 2022]; 6(4): 340-51. <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1474442207700753>
  8. Bosch MM, Boltshauser E, Harpes P, Landau K. Ophthalmologic findings and long-term course in patients with neurofibromatosis type 2. *Am J Ophthalmol* [Internet]. 2006 [citado 12 Dic 2022]; 141(6): 1068-77. Disponible en: [https://www.ajo.com/article/S0002-9394\(06\)00015-8/fulltext](https://www.ajo.com/article/S0002-9394(06)00015-8/fulltext)
  9. Asthagiri AR, Parry DM, Butman JA, Kim HJ, Tsilou ET, Zhuang Z, et al. Neurofibromatosis type 2. *Lancet* [Internet]. 2009 [citado 12 Dic 2022]; 373(9679):1974-86. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0140673609602592>
  10. Parry DM, Eldridge R, Káiser- Kupfer MI, Bouzas EA, Pikus A, Petronas N. Neurofibromatosis 2 (NF2): clinical characteristics of 63 affected individuals and clinical evidence for heterogeneity. *Am J Med Genet* [Internet]. 1994 [citado 12 Dic 2022]; 52(4): 450-61. Disponible en: <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajmg.1320520411>
  11. Evans DR. Neurofibromatosis type 2 (NF2): a clinical and molecular review. *Orphanet J Rare Dis* [Internet]. 2009 [citado 12 Dic 2022]; 4: 16. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/1750-1172-4-16>
  12. Nacer GA, Bravo CG, Carrasco DM, Rios DC. Displasia fibrosa del temporal: caso clínico y revisión del tema. *Rev Otorrinolaringol Cir Cabeza Cuello* [Internet]. 2009 [citado 12 Dic 2022]; 69(3): 259-264. Disponible en: [https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=So718-48162009000300009&script=sci\\_arttext](https://www.scielo.cl/scielo.php?pid=So718-48162009000300009&script=sci_arttext)
  13. Duque Serna FL, Ramírez Usuga OA. Neurofibromatosis: reporte de un caso. *Rev Fac Odontol Univ Antioq* [Internet]. 2010 [citado 12 Dic 2022]; 21(2): 218-25. Disponible en: [http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=So121-246X2010000100010](http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=So121-246X2010000100010)
  14. Spits C, De Rycke M, Van Ranst N, Joris H, Verpoest W, Lissens W, et al. (2005). Preimplantation genetic diagnosis for neurofibromatosis type 1. *Molec Hum Reprod* [Internet]. 2005 [citado 12 Dic 2022]; 11(5): 381-7. Disponible en: <https://academic.oup.com/molehr/article/11/5/381/1130387?login=false>
  15. Smith M J, Bowers N L, Bulman M, Gokhale C, Wallace AJ, King AT, et al. Revisiting neurofibromatosis type 2 diagnostic criteria to exclude LZTR1-related schwannomatosis. *Neurology* [Internet]. 2017 [citado 12 Dic 2022]; 88(1): 87-92. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5200853/>
  16. Barros Batista P, Goloni Bertollo EM, de Souza Costa D, Eliam L, Gonçalves Cunha KS, Cunha-Meló JR, et al. Neurofibromatosis: part 2- clinical management. *Arq Neuro-Psiquiatr* [Internet]. 2015 [citado 12 Dic 2022]; 73(6): 531-43. Disponible en: <https://www.scielo.br/j/anp/a/gshCybYLFrLSL5zq8WRcqHv/?lang=en#>
  17. Plotkin SR, Messiaen L, Legius E, Pancza P, Avery RA, Blakeley JO, et al. Updated diagnostic criteria and nomenclature for neurofibromatosis type 2 and schwannomatosis: An international consensus recommendation. *Genet Med* [Internet]. 2022 [citado 12 Dic 2022]; 24(9): 1967-77. Disponible en: [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600\(22\)00773-0/fulltext](https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(22)00773-0/fulltext)
  18. Tosi U, Maayan O, An A, Lavieri MET, Guadix SW, DeRosa AP, et al. Stereotactic radiosurgery for vestibular schwannomas in neurofibromatosis type 2 patients: a systematic review and meta-analysis. *J Neurooncol* [Internet]. 2022 [citado 12 Dic 2022]; 156(2): 431-41. Disponible en: <https://link.springer.com/article/10.1007/s11060-021-03910-8>

19. Abram S, Rosenblatt P, Holcomb S. Stereotactic radiation techniques in the treatment of acoustic schwannomas. *Otolaryngol Clin North Am.* [Internet]. 2022 [citado 12 Dic 2022]; 40(3): 571-88, ix. Disponible en: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0030666507000746?via%3Dihub>
20. Mullin RL, Smith R, Wood S, Swampillai A, Afridi S. Reliability of functional outcome measures in adults with neurofibromatosis 2. *SAGE Open Med.* [Internet]. 2022 [citado 12 Dic 2022]; 10:20503121221118996. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9393935/>
21. Wang MX, Dillman JR, Guccione J, Habiba A, Maher M, Kanel S, et al. Neurofibromatosis from head to toe: What the Radiologist needs to know. *RadioGraphics* [Internet]. 2022 [citado 12 Dic 2022]; 42(4):1123-44. Disponible en: <https://doi.org/10.1148/rg.210235>

*Recibido: 18, noviembre, 2022*

*Revisado: 22, diciembre, 2022*

*Aceptado: 11, enero, 2022*