

---

# Neurofibromatosis: reporte de un caso y revisión bibliográfica.

## Neurofibromatosis: report of a case and bibliographic review.

Jamil Cedeño Siguencia \*  
Rubén Molina Morán \*  
Víctor Granda Velásquez \*  
Letty Chacón López \*\*  
Ingrid Tomalá Macías \*\*\*

---

### RESUMEN

Las neurofibromatosis, son trastornos de origen genético del sistema nervioso, que afectan al desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales; estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos, entre otros. Esta patología ocurre en ambos sexos, en todas las razas y grupos étnicos; se las ha clasificado en tipo I y II, aunque existen otros tipos o variantes, pero no están claramente definidas. Presentamos el caso de un paciente sexo masculino, 44 años, que acude para un examen médico preocupacional, y presenta tumoraciones diseminadas, de aspecto nodular, además de manchas color "marrón claro" igualmente diseminadas y deformidad en la columna vertebral; luego del examen físico y placas de rayos X de región dorso-lumbo-sacra, con más de dos criterios a favor, se diagnostica clínicamente Neurofibromatosis tipo 1.

**Palabras clave:** Neurofibromatosis. Facomatosis. Melanocitos. Neurosarcoma. Neurofibroma.

### SUMMARY

Neurofibromatosis is genetic disorders of the nervous system affecting the development and growth of the neural cells tissues. These disorders produce tumors growing in the nerves and other abnormalities such as changes in the skin and deformities in the bones among others. This pathology, happens in both sexes, in all races and ethnic groups; it has been classified in types I and II, though there are other types and variants, but they are not clearly defined. We present the case of a male patient, 44 years old that comes for a medical exam before being admitted in a new job. He presented disseminated tumors with nodular appearance and "light brown" spots also disseminated and backbone deformity. After physical examination and X-ray of dorsal, lumbar and sacral regions of the spine, with more than two criteria met we make the clinical diagnosis: Neurofibromatosis Type I.

**Key words:** Neurofibromatosis. Phakomatosis. Melanocytes. Neurosarcoma. Neurofibroma

---

### Introducción

Las facomatosis (del griego *phakos*, significa pecas) o síndromes neurocutáneos, comprenden un amplio espectro de anomalías congénitas de los tejidos derivados del ectodermo, algunas de origen hereditario; entre ellas tenemos la esclerosis tuberosa y la neurofibromatosis, también la enfermedad de Sturge – Weber y la enfermedad de Von Hippel – Lindau, aunque estas pueden tener origen mesodérmico<sup>9</sup>.

La Neurofibromatosis fue descrita completamente por primera vez en 1882 por Friedrich Von Recklinghausen, patólogo alemán. (Aunque Anthonius R. Smith, cirujano holandés, ya había visto y descrito aunque no oficialmente, estos casos en 1849)<sup>1,20</sup>.

Desde ese tiempo está claro que la neurofibromatosis es una enfermedad genética relativamente frecuente, la forma descrita en aquella ocasión es la más común (tipo 1), siguiéndole el tipo 2, se han descrito cerca de 7 (otros hablan de hasta 9) variantes, pero la 1 y 2 se presentan con mayor frecuencia, las otras son tan infrecuentes que su estudio es limitado. También está claro que puede tener la enfermedad una persona sin antecedentes de la misma, siendo causada por mutación genética<sup>10,12,14,15</sup>.

### Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)

La NF-1 o enfermedad de Von Recklinghausen es de carácter autosómico dominante, figura 1, se debe a la mutación de un gen del cromosoma 17 q 11.2 (Barker y colabs.) que codifica la **neurofibromina**, una proteína activadora de la guanidina trifosfato llamada proteína GAP o proteína activadora del protooncogen p21-*ras*. Esta proteína cataliza la interconversión de la forma activada del *ras* ligada a GTP a la forma inactivada del *ras* ligada a GDP. Las proteínas *ras* modulan la proliferación celular y su hiperactividad ha sido relacionada con la formación de tumores.

Los signos mayores en los cuales se basa la enfermedad son las “manchas café con leche” y los neurofibromas dérmicos. Figura 1a, figura 1b.

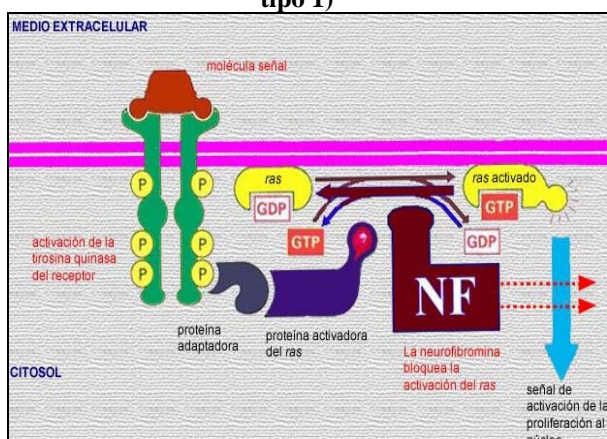
Figura 1a



Paciente con neurofibromatosis (nódulo en la piel).  
Fuente: Centro de salud de DOLE, Guayaquil – Ecuador.

Figura 1

(Base genética – molecular de la neurofibromatosis tipo 1)<sup>16</sup>



Base genética-molecular de la neurofibromatosis.  
Fuente: [www.iqb.es/atlas de neurología/neurofibromatosis](http://www.iqb.es/atlas%20de%20neurologia/neurofibromatosis)

En la NF-1, es posible que las formas mutantes de la neurofibromina (NF) no sean capaces de inactivar el *ras*, con lo que no se bloquea la señal de activación de la proliferación enviada por el *ras* activado al núcleo celular.

Figura 1b



Fuente: Centro de salud de DOLE, Guayaquil – Ecuador.

Los nódulos de Lisch (hamartomas en el iris) son también característicos aunque no siempre son percibidos. Las “manchas café con leche” no tienen aspecto definido, a veces son redondas y con bordes lisos, otras veces ovaladas con bordes

irregulares, estas lesiones contienen el número normal de melanocitos, el color oscuro de la piel más bien obedece, al exceso de melanosomas en las células de Malpigio; éstas suelen aparecer durante el primer año de vida, y crecen conforme la persona; otro signo en piel al parecer derivado de este mismo proceso son pecas, pero con disposición poco frecuente: axilas, ingle o alrededor de la base del cuello, en las mujeres es frecuente en la región submamaria.

El signo de Crowe (pecas en la región axilar o inguinal o manchas café con leche de 1 a 4mm) se presenta en el 20-50% de los afectados con neurofibromatosis<sup>9,11,12,18</sup>.

Microscópicamente, los neurofibromas muestran una proliferación de todos los elementos de los nervios periféricos: neuritas, células de Schwann y fibroblastos; usualmente estos componentes están dispersos en un estroma mixoide y laxo donde adoptan un patrón desordenado, en el que predominan las células de Schwann alargadas y serpenteantes, con sus núcleos delgados y fusiformes. Esta estructura desordenada permite distinguir a los tumores nerviosos de los schwannomas. Un aspecto característico de ambas es la distribución de los núcleos en empalizada, con distribuciones circulares ocasionales (cuerpos de Verocay)<sup>1,6</sup>. Figura 1<sup>16</sup>.

En las personas con neurofibromatosis tipo 1, se encuentran tres clases de neurofibromas: dérmicos o cutáneos, subcutáneos y plexiformes. Los neurofibromas cutáneos o dérmicos (molusco fibroso) son lesiones blandas, sésiles o pediculadas, cuyo número varía de unos pocos a muchos cientos, aparecen como nódulos pequeños en la piel, pero pueden variar de tamaño o forma, y están formados por células fusiformes.

Usualmente empiezan a aparecer alrededor de la pubertad, aunque no es una regla, y tienden a incrementarse en número y tamaño durante el resto de la vida, aunque poco frecuente que sean dolorosos, pueden causar prurito en algunos casos.

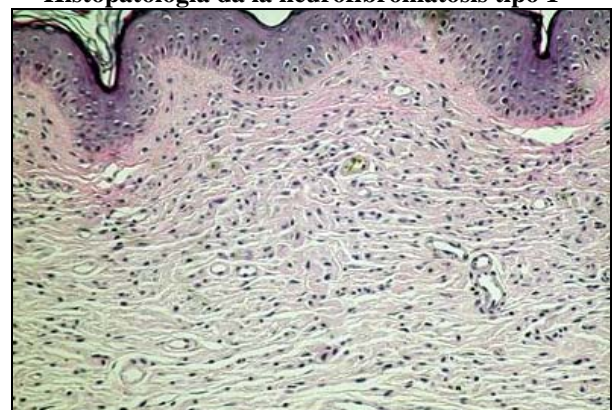
Cuando se comprimen los tumores blandos, tienden a invaginarse a través de una pequeña hendidura en la piel y produce la sensación de una pasa sin semilla, este fenómeno se denomina "abotonamiento" útil para distinguir a las lesiones

de esta enfermedad de otras tumoraciones, por ejemplo lipomas múltiples. Pueden ser extirpados cuando causan problemas tipo estético o compresivo, lamentablemente las cicatrices pueden causar más desfiguración que los propios neurofibromas.

Los neurofibromas subcutáneos crecen inmediatamente por debajo de la piel, forman masas firmes y redondeadas que a menudo son dolorosas. Los nódulos de Lisch, son pequeñas masas en el iris (la parte coloreada del ojo)<sup>1,6,13,15</sup>.

Otros signos que pueden ayudar con el diagnóstico son la corta estatura y/o la macrocefalia. Entre las complicaciones están los neurofibromas plexiformes que son generalmente mucho más grandes y de forma indefinida, los neurofibromas plexiformes infiltran difusa y ampliamente los nervios, lo que hace difícil su eliminación. Suelen aparecer como zonas reblandecidas y tumefactas mal delimitadas y están formados por nervios expandidos por una proliferación de células perineurales y de la matriz extracelular, tendiendo a mezclarse con el tejido que lo rodea, lo que hace difícil su extracción en algunos casos, estos varían de tamaño, desde unos pocos a varios centímetros de diámetro, y puede estar asociados a hiperpigmentación e hipercrecimiento de la piel que los rodea, o si están bajo una extremidad, con los huesos bajo el mismo<sup>8,9,10,11,17</sup>. Figura 2 y 3.

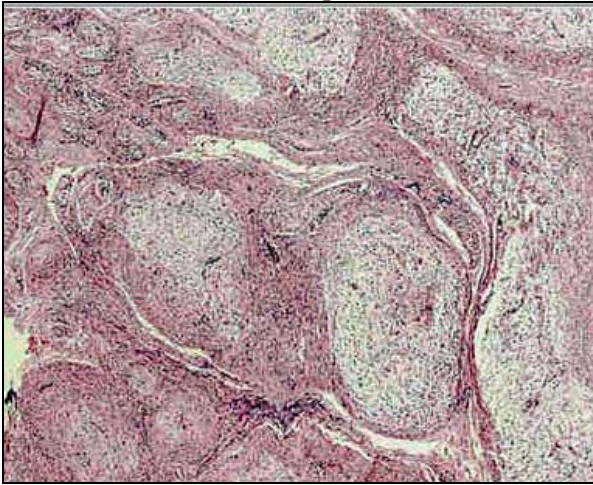
**Figura 2**  
**Histopatología da la neurofibromatosis tipo 1<sup>16</sup>**



Los neurofibromas muestran células fusiformes en proliferación con núcleos curvados. El estroma que las rodea es débilmente eosinófilico.

**Fuente:** Huson S., Colley A., Peperell C. "Neurofibromatosis tipo 1". Dirección: [www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis](http://www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis), 2000.

**Figura 3**  
**Neurofibroma plexiforme**



Proliferación de células de Schwann y fibroblastos englobando los axones.

**Fuente:** Huson S., Colley A., Peperell C. "Neurofibromatosis tipo 1". Dirección: [www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis](http://www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis), 2000.

Los neurofibromas plexiformes, pueden estar presentes en el nacimiento o aparecer durante la infancia temprana, encontrarse en cualquier parte del cuerpo, aunque en un pequeño grupo de pacientes se encuentra en la cara, generando un serio problema estético.

El riesgo de desarrollar cáncer relacionado con la NF1 es bajo (alrededor del 5%), los dos tipos más frecuentemente asociados son los tumores "embrionarios" (tumores en la infancia que aparecen en tejidos embrionarios primitivos) y los neurosarcomas (tumores malignos de los nervios, generados por cambio en el comportamiento de un neurofibroma pre-existente). Estos tumores generalmente responden bien si se los encuentra cuando son muy pequeños, ya que los pacientes pueden notar que en una de las tumoraciones puede haber crecimiento rápido y/o dolor.

La conversión del neurofibroma plexiforme de localización paravertebral o retroperitoneal en neurofibrosarcoma ocurre en aproximadamente 5% de los casos.

La transformación maligna es más frecuente en los tumores plexiformes grandes unidos a los principales troncos nerviosos del cuello o de los miembros, en cambio las lesiones superficiales a pesar de su tamaño, rara vez se malignizan<sup>6,8,9,10,11,15,17</sup>. Cuadro 1.

**Cuadro 1**  
**Diagnóstico diferencial de la neurofibromatosis 1**

**Neurofibromatosis tipo 2**

(neuromas acústicos bilaterales, tumores de los nervios craneales y raíces espinales, manifestaciones cutáneas menos frecuentes que en la NF1). La NF2 es genética y clínicamente diferente de la NF1.

**Múltiple manchas café con leche**

(un rasgo autonómico dominante sin los otros signos de neurofibromatosis).

**Síndrome LEOPARD**

(lentiginosis, hipertelorismo ocular, sordera, enfermedad cardíaca congénita).

**Síndrome de McCune-Albright**

(grandes manchas café con leche con márgenes irregulares, displasia poliostótica fibrosa).

**Síndrome de Noonan**

(estatura corta, facies inusual, estenosis pulmonica).

**Neoplasia endócrina múltiple tipo 2B**

(neuromas mucosos, neuroma de la conjuntiva, feocromocitoma, carcinoma medular del tiroides, y hábito marfanoide).

**Lipomatosis múltiple**

(múltiples lipomas cutáneos).

**Síndrome de Bannayan-Riley-Ruvalcaba**

(múltiples lipomas y hemangiomas, macrocefalia, pigmentación con manchas del glánde del pene).

**Fibromatosis hiliar juvenil**

(múltiples tumores subcutáneos, fibromatosis gingival).

**Fibromatosis congénita generalizada**

(múltiples tumores de la piel, del tejido subcutáneo, del músculo esquelético, huesos y vísceras).

**Nevos múltiples intradérmicos**

(múltiples tumores cutáneos).

**Síndrome de Klippel-Trenaunay-Weber**

(hemangiomas cutáneos, venas varicosas, fístulas arteriovenosas y hemihipertrofia).

**Síndrome de proteus**

(hiperplasia regional, hiperpigmentación, múltiples lipomas).

**Fuente:** Adams R., Victor M., Ropper A., Principios de Neurología. 6ta. Ed. Editorial Mc. Graw Hill.

Los problemas ortopédicos que aparecen en la NF1 con más frecuencia, están relacionadas con defectos congénitos en los huesos; la escoliosis (curvatura hacia el costado de la columna) generalmente se desarrolla en la adolescencia temprana, algunos pacientes tiene escoliosis leve, pero en otras la escoliosis es mucho más pronunciada y requiere tratamiento con un corsé quirúrgico. La curvatura congénita de la tibia o del peroné, es otro problema que suele presentarse, en el que se observan que estos huesos son más finos que los normales, y tienden a fracturarse, cuando

esto ocurre la unión de los huesos pueden ser demasiado lenta o incompleta, también se ha observado casos en el cúbito y radio. Otras anomalías esqueléticas encontradas son displasia facial u orbitaria, defectos en la sutura lambdoidea, quistes perióísticos, deformidades en las costillas "costillas acordonadas", abultamientos en los cuerpos vertebrales (ectasia dural), pseudoartrosis de la tibia y fibroxantomas múltiples no osificantes<sup>2,7,9,15</sup>.

Algunos pacientes presentan estreñimiento, esto es debido a una ganglioneuromatosis difusa del intestino grueso, también en ocasiones un neurofibroma de la mucosa gástrica o yeyunal puede sangrar u obstruir la luz<sup>9</sup>.

Los tumores en el sistema nervioso son complicaciones poco comunes en la nf1, generalmente son benignos, dos son los más comunes; el glioma óptico (tumor en el nervio óptico) que habitualmente aparece en la niñez, y se nota por el deterioro de la visión o la protrusión del globo ocular, entre las manifestaciones constan: el estrabismo, diplopía incluso en ocasiones dolor, muchos gliomas ópticos crecen muy despacio, o crecen inicialmente y se detiene el crecimiento del mismo, en estos casos muchas veces no requieren tratamiento sólo observación, los de crecimiento rápido son tratados con una combinación de cirugía, radio y quimioterapia. Los neurofibromas de la médula espinal, aparecen en las raíces de los nervios de la médula, presionando los nervios y causando dolor, debilidad o contracción de algún grupo muscular, o en otros casos comprimen o presionan la médula y generan flacidez de las extremidades inferiores o dificultad en el control de la micción. No olvidemos que las compresiones tumorales ocasionan manifestaciones tipo neuropatía o radiculopatía, los de localización en el S.N.C. pueden causar estenosis del Acueducto incluso hidrocefalia. Por suerte los neurofibromas espinales son poco comunes y generalmente se tratan quirúrgicamente. La degeneración maligna ocurre con poca frecuencia, en la periferia se convierten en sarcomas y a nivel del S.N.C. en astrocitomas o glioblastomas<sup>1,2,7,8,11,15</sup>.

Existen reportes de opacidades pulmonares y síntomas respiratorios típicos de Enfermedad Intersticial Pulmonar en pacientes con NF1,

incluso en familiares. Así también, la incidencia de rhabdomioma, leucemia y tumor de Wilms es mayor en estos pacientes<sup>2,17</sup>.

Otras de las complicaciones encontradas (en la NF1) es la hipertensión arterial, que es ocasionada por estenosis de la arteria renal o por un feocromocitoma, ambos problemas son de tratamiento quirúrgico. La epilepsia que se presenta en pequeño porcentaje de los pacientes con NF1 es otra de las complicaciones y no necesariamente tiene relación con alguna tumoración cerebral. También hay un pequeño grupo de pacientes con NF1 que presentan trastorno de hiperactividad y déficit de atención, pero con educación especial se puede lograr mejoras significativas en ellos. Las dificultades de aprendizaje se presentan en aproximadamente un tercio de los pacientes, así como una mínima parte pueden tener retraso mental, no está muy claro el mecanismo por el cual se presentan estas complicaciones<sup>2,7,11,17</sup>.

El manejo de la NF1, sólo se basa en las complicaciones y la estética, si los pacientes con NF1 deciden tener hijos, la posibilidad es de casi el 50% de que la patología sea heredada. En general la expectativa de vida de los pacientes es casi normal, excepto cuando se presentan las complicaciones<sup>8,11,13</sup>.

### **Neurofibromatosis tipo 2 (NF2)**

La neurofibromatosis tipo 2, (NF2 o neurinoma acústico bilateral) es mucho menos frecuente que la variante uno de la enfermedad, aunque esto no signifique consuelo, puesto que esta forma, es mucho más compleja que la variante uno, puede pasar varios años antes de que la persona joven se de cuenta que se va haciendo progresivamente sorda y necesite de cirugía<sup>12</sup>.

La NF2, está causada por la afectación de un gen del cromosoma 22, y aunque el individuo nace con la enfermedad, los síntomas no suelen aparecer inmediatamente, podrían pasar algunos años.

La Neurofibromatosis tipo 2, es una enfermedad autonómica dominante, secundaria a la mutación de un gen supresor de la NF2, que se encuentra localizado en el cromosoma 22q12 (Rouleau y

colabs), este gen codifica merlina (o schwannomina), que es una proteína de 595 aminoácidos, relacionada con la familia proteica ezrina – radixina – moesina, que tiene como función unir el citoesqueleto de la actina a las moléculas de la superficie celular CD44 y RTK, que es un proceso que modula la movilidad y proliferación celular<sup>1,3,7,8,9,10,12</sup>.

El rasgo característico de la enfermedad es la presencia de neurinomas en el nervio auditivo aunque no necesariamente tiene que ser bilateral, como consecuencia de esto el 90% de las personas suelen quedarse sordas o tener problemas del equilibrio. Además pueden desarrollar tumores en el cerebro, columna vertebral o tener “cataratas”, algunos presentan las “manchas café con leche” pero son en menos cantidad que los de tipo uno<sup>8,9,12,17</sup>.

Los schwannomas vestibulares o neurinomas acústicos, crecen en la periferia del nervio, presionándolo, ocasionando pérdida paulatina de la audición, si bien este defecto del gen está presente desde la concepción, estos tumores no ocasionan síntomas hasta más o menos los 15 ó 20 años, incluso a veces más tarde, el tumor en un nervio acústico puede crecer a un ritmo diferente del nervio del otro oído, por consiguiente, la hipoacusia puede aparecer primero en un lado antes que el otro. El primer síntoma suele ser la pérdida de la audición, acompañada de acufenos, en uno o ambos oídos, algunos notan que es más frecuente este problema cuando se camina por algún terreno desnivelado o cuando se levantan por la noche. Con menos frecuencia puede notarse un cambio en la sensibilidad de la cara, o una debilidad en los músculos de la misma, cefalea o diplopía, la otodinia no es normalmente una señal<sup>3,8,9,12,17</sup>.

### Fases del neurinoma del acústico<sup>5</sup>

1. Tintineo, hipoacusia progresiva y trastornos del equilibrio.
2. Debilidad en los músculos faciales, dolor, disfasia y disartria.
3. Ataxia e incoordinación.
4. Ventrículos comprimidos y aumento de la presión intracraneal.

También hay otros schwannomas benignos que se suelen originar en ramas del plexo cervical o braquial y definitivamente la extirpación total del tumor es el tratamiento de elección<sup>19</sup>.

Las manchas “café con leche” aparecen en poca cantidad, tienen un contorno redondo y se hacen más oscuras si se exponen a la luz solar. Las “cataratas” (manchas nubosas en los ojos) son diferentes a aquellas que surgen con la edad y pueden estar presentes desde una edad temprana, rara vez pueden causar pérdida significativa de la visión, y habitualmente el tratamiento es quirúrgico<sup>3,9,12,17</sup>.

Los tumores cerebrales, asociados a la neurofibromatosis tipo 2, casi siempre son benignos, pero causan problemas por su posición y el efecto de masa que ocasionan, entre la sintomatología que producen tenemos: cefalea, alteraciones de la visión, del equilibrio, temblores, crisis convulsivas, entre otras; el tipo más común es el meningioma, y el tratamiento por lo general es quirúrgico. Los tumores en la columna vertebral, ya sean en la médula, o en la raíz nerviosa, pueden producir un cambio de sensación que va desde prurito, dolor, entumecimiento o debilidad en las extremidades, se ha observado cuando ocurre esto en la parte alta de la columna cervical los síntomas pueden afectar la cara, y causar problemas al cerrar un ojo, masticar, sonreír, incluso al hablar, usualmente afecta a una parte de la cara o a un músculo<sup>3,9,12,17</sup>.

Los schwannomas de piel pueden salir en cualquier parte de la piel, son tumoraciones que se forman en los tejidos que envuelven a los nervios, pueden llegar a ser dolorosos e incluso tener crecimiento rápido, hay veces que las tumoraciones pueden causar dificultad para palpar desde el exterior, ya que pueden crecer en nervios más profundos. Actualmente con los avances de la tecnología tanto en procedimientos diagnósticos como terapéuticos, los estudios de imágenes ayudan y los implantes auditivos (cocleares) se estudian y prueban en variedades<sup>4,10,17</sup>.

### Otras neurofibromatosis

Como ya se indicó antes, se estima que del 100 % de los casos de neurofibromatosis, el 85% a 90% corresponden al tipo 1, el resto en un gran

porcentaje a la 2, y muy poco a las restantes; sin embargo, es necesario reconocer la variante tipo 5 o forma segmentaria, producida por mutación poscigótica, no olvidemos que los fenotipos de las NF 1 y 2, no se superponen debido a que son consecuencia de mutaciones en genes diferentes<sup>11</sup>.

### Clasificación de la NF 5

1. NF segmentaria verdadera: lesiones limitadas a un segmento corporal unilateral.
2. Segmentaria, bilateral, simétrica o asimétrica.
3. Segmentaria con complicaciones de NF1, como neurofibromas profundos o displasias óseas.
4. Segmentaria hereditaria: transmiten a sus hijos la mutación NF1 completa.

La forma 3 se caracteriza por la asociación de tumores múltiples, intra y extra axiales, donde las manifestaciones cutáneas son poco frecuentes, no existiendo tampoco los nódulos de Lisch. La diferencia con la neurofibromatosis-2 está en la mayor frecuencia de tumores intra parenquimatosos en el sistema nervioso central.

La forma 4 se caracteriza por la asociación de múltiples lesiones del tipo café con leche y de neurofibromas. En la forma 5, esas manchas tipo café con leche y el neurofibroma se encuentran limitados a un segmento corporal unilateral. Además, no está relacionada con una afección familiar, pudiendo ser una mutación de la NF-1.

La forma 6 se presenta con múltiples manchas del tipo café con leche sin la presencia de neurofibroma; y, la forma 7, que es considerada la forma tardía, afecta a personas mayores de 20 años. Los estudios actuales y más avanzados, se basan en el cuadro clínico y en la histopatología para una mejor clasificación de la enfermedad<sup>14</sup>.

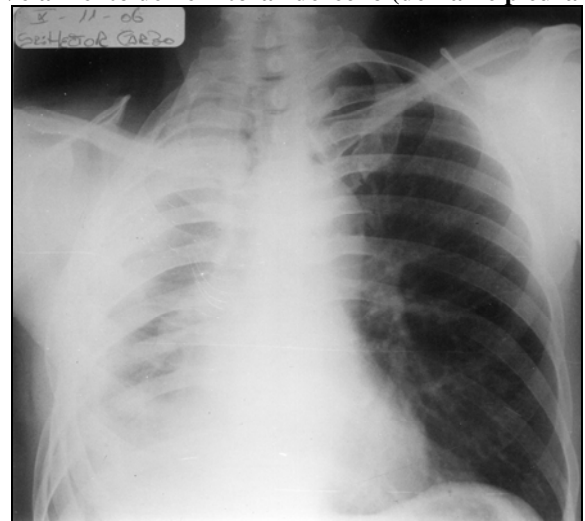
### Caso Clínico

Paciente de sexo masculino, 44 años de edad, raza mestiza, de ocupación agricultor; no refiere antecedentes patológicos personales, (salvo la aparición desde la niñez de las tumoraciones nodulares diseminadas); en los antecedentes patológicos familiares, refiere madre con H.T.A., y niega algún familiar con el mismo problema.

Dentro de los hábitos y encuesta social; no consume tabaco, bebe alcohol ocasionalmente, niega uso de drogas, la vivienda es de construcción de madera con pozo séptico. Paciente que acude a consulta para ficha médica preocupacional, en el examen físico se aprecia paciente orientado en tiempo y espacio, normocéfalo, estado de hidratación conservada, cabello bien implantado, no adenopatías, deformación leve-moderada en hemitórax posterior derecho, ruidos cardíacos rítmicos, campos pulmonares, figura 5, hipoventilación del campo derecho, no visceromegalias, o hernias, reflejos osteotendinosos conservados. Figura 5.

Figura 5

### Velamiento de hemitórax derecho (derrame pleural)



Fuente: Centro de salud de DOLE Guayaquil-Ecuador.

En los signos vitales, tenemos: T.A.: 130/80, F.C.: 78 latidos por minuto, F.R.: 18 por minuto. Peso: 66kgs. Talla: 1.63m., Temp. corporal: 36.7 grados centígrados. Paciente presenta en la piel tumoraciones nodulares (diseminadas en todo el cuerpo) fijas y no dolorosas además de manchas "café con leche" igualmente diseminadas, junto con las imágenes de Rx., confirman el diagnóstico clínico de neurofibromatosis tipo 1.

### Discusión

La neurofibromatosis es un trastorno genético, autosómico dominante, y expresividad variable. Existen neurofibromatosis diferentes, siendo la más frecuente la tipo 1. La sospecha diagnóstica de la neurofibromatosis tipo 1 (NF 1) se realiza por lo general en la atención primaria<sup>2,17</sup>.

Las complicaciones se pueden agrupar en: cosméticas: neurofibromas cutáneos, prurito, del SNC: trastornos del aprendizaje, gliomas, convulsiones, compresiones espinales secundarias a tumores de la raíces nerviosas, del SNP: neurofibromas, compresiones radiculares, tumores de vainas nerviosas. Aparición de neurofibromas plexiformes. Signos de compresión de órganos (obstrucción intestinal u obstrucción de arterias renales). Dentro de la supervisión de salud es importante la observación de ciertos elementos que permitirán el diagnóstico precoz de complicaciones y a la vez servirán para orientar a la familia sobre el pronóstico de la enfermedad. Consejo genético, en los casos familiares la herencia es de un 50%, en los casos esporádicos es de 2%<sup>2,17</sup>.

En los controles se sugiere evaluar:

1. Evaluación antropométrica (en niños), vigilar curvas de peso, talla y circunferencia craneana.
2. Evaluación de desarrollo psicomotor según criterios convencionales. (En niños)
3. Control de presión arterial: (mayor predisposición a desarrollar feocromocitomas o neurofibromas en región de arterias renales).
4. Aparición de neurofibromas y su progresión.
5. Evaluación de anomalías esqueléticas.

El caso descrito fue un hallazgo casual en una zona rural al realizar una valoración preocupacional, el paciente refiere que médicos del sector no le habían indicado qué tipo de patología padecía, así como tampoco exámenes complementarios a realizar.

Este tipo de patología debería ser diagnosticada por los médicos en los centros de atención primaria y eventualmente en caso de complicaciones, ser derivada a centros especializados.

Al momento el paciente no presenta inconvenientes mayores, salvo las estéticas y algunas complicaciones ortopédicas leve - moderadas.

## Referencias bibliográficas

1. Adams R., Víctor M., Ropper A., Principios de Neurología. 6ta. Ed. Editorial Mc. Graw Hill – Interamericana. México D.F. – México. Págs. 880 – 881 –882, 2000.
2. Braunwald E., Fauci A., Kasper D., Longo D., Hauser S., Jameson L. Harrison Principles of Internal Medicine. 15th Ed. Editorial Mc Graw – Hill. U.S.A. Págs. 1500 – 1505 – 2448, 2001.
3. Carrillo – Esper R., Suárez A., Paredes – Fernández M., Neurofibromatosis tipo 2. Gaceta Médica Mexicana Vol. 138. N. 6, 623 – 624, 2003.
4. Cervera – Paz F., Manrique M. “Implantes auditivos del tronco cerebral”. Dirección: [www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis](http://www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis), 2002
5. Chusid J., Neuroanatomía correlativa y Neurología funcional. 6ta. Ed. Editorial Manual Moderno. México D.F. – México. Págs. 341 – 396, 1983.
6. Cotran R., Kumar V., Collins T., Robbins: Patología estructural y funcional. 6ta. Ed. Vol. 1. Editorial Mc. Graw Hill – Interamericana. México D.F. – México. Págs. 173 – 175, 2000.
7. Díaz – Rubio M., Espinós D., Tratado de Medicina Interna. Vol. 1-2, 1era. Ed. Editorial Médica Panamericana. Madrid – España. Págs. 1302-1306-1330-2696-2960, 1994.
8. Falabella R., Victoria J., Berone M., Domínguez L., Fundamentos de Medicina: Dermatología. 6ta. Ed. Editorial Corporación para las Investigaciones Biológicas. Medellín – Colombia. Págs. 460 - 462- 463, 2002.
9. Ferreras P., Rozman C., Medicina Interna. 14ta. Ed. Vol. II. Editorial Harcourt. Madrid – España. Págs. 1712 – 1713- 1714, 2000.
10. Fitzpatrick T., Jonson R., Wolff K., Atlas en color y sinopsis en Dermatología clínica. 4ta Ed. Editorial Mc Graw Hill – Interamericana. Madrid – España. Pág. 440-441-442, 2001.



11. García R., Cervini A., Pierini A., Manifestaciones cutáneas de la Neurofibromatosis tipo1. Revista Archivo Argentino de Pediatría. Vol. 101(2): Págs. 127-128-129-130-131-132, 2003.
12. Harris R., "Neurofibromatosis tipo 2". Dirección: [www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis](http://www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis), 2000.
13. Hope R., Longmore J., Mc Manus S., Wood C., Oxford Medicina Interna. 4ta Ed. Editorial Marbán. Madrid – España. Págs. 428 – 429. 2000.
14. <http://www.buenasalud.com/lib/ShowDoc.cfm?LibDocID=3098&ReturnCatID=4>
15. Huson S., Colley A., Peperell C. "Neurofibromatosis tipo 1". Dirección: [www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis](http://www.ctf.org/espanol/neurofibromatosis), 2000.
16. Imágenes en la neurofibromatosis. Dirección: [www.iqb.es/atlasdeneurologia/neurofibromatosis](http://www.iqb.es/atlasdeneurologia/neurofibromatosis).
17. Berhman R., Kliegman R., Jameson H., Nelson: Tratado de Pediatría. Vol. II. 17ma Ed. Editorial Elsevier. Madrid – España. Págs. 2015 –2016- 2017, 2004.
18. Schwartz S., Shires T., Spencer F., Principios de Cirugía. 5ta Ed., Vol.2. Editorial Interamericana Mc Graw – Hill. México D.F. – México. Pág. 472, 1991.
19. Suárez C., Oncología de cabeza y cuello. 1era Ed. Editorial. Ars Médica. Barcelona – España. Pág. 205, 2002
20. [www.traumazamora.org/articulos/historiatrauma/pagina2](http://www.traumazamora.org/articulos/historiatrauma/pagina2).

**Dra. Letty M. Chacón López**  
**Teléfonos: 593-04-2494580; 094591048**  
**Correo electrónico: [titas\\_lchl@hotmail.com](mailto:titas_lchl@hotmail.com)**  
**Fecha de presentación: 19 de diciembre de 2007**  
**Fecha de publicación: 30 de junio de 2008**  
**Traducido por: Dr. Gonzalo Clavijo.**



UNIVERSIDAD CATÓLICA  
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL