



Imágenes

Ojo con la neurofibromatosis

Alejandra Frontela^{a,*} y Víctor Manuel Asensio-Sánchez^b^a Medicina Familiar y Comunitaria, CS La Victoria, Valladolid Este, España^b Servicio de Oftalmología, Hospital Clínico Universitario, Valladolid, España

INFORMACIÓN DEL ARTÍCULO

Historia del artículo:

Recibido el 16 de marzo de 2022

Aceptado el 12 de abril de 2022

Palabras clave:

Neurofibromatosis tipo 1

Nódulos de Lisch

Glioma óptico

Keywords:

Neurofibromatosis type 1

Lisch nodules

Optic glioma

RESUMEN

Se presenta el caso de un glioma en ambos nervios ópticos en un paciente con antecedentes médicos de neurofibromatosis tipo 1. El paciente presentaba dolor retro-ocular bilateral constante, refractario a tratamiento analgésico y visión borrosa. En la exploración se apreciaban nódulos de Lisch en la superficie del iris y los nervios ópticos pálidos en el fondo de ojo. La resonancia magnética nuclear reveló una gran masa supraselar separada de la glándula pituitaria.

© 2022 The Authors. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Be careful with the neurofibromatosis

ABSTRACT

We present the case of glioma in both optic nerves in a patient with a medical history of neurofibromatosis type 1. The patient presented constant bilateral retro-ocular pain refractory to analgesic treatment and blurred vision. On examination, Lisch nodules were seen on the surface of the iris and pale optic nerves in the fundus. Nuclear magnetic resonance revealed a large suprasellar mass separate from the pituitary glands.

© 2022 The Authors. Published by Elsevier Ltd. This is an open access article under the license CC BY-NC-ND (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>).

Descripción del caso

Paciente de 25 años con antecedentes médicos de neurofibromatosis tipo 1, acude a la consulta de atención primaria por dolor retro-ocular bilateral constante, de semanas de evolución asociado a una visión borrosa¹. Tras 2 semanas de tratamiento analgésico, el paciente es enviado a la consulta de oftalmología. En la exploración, se aprecian nódulos de Lisch en la superficie del iris, especialmente identificables en el ojo izquierdo (fig. 1A). En el fondo de ojo se observan los nervios ópticos (NO) pálidos (fig. 1B). La resonancia magnética nuclear muestra un glioma en ambos nervios ópticos². El corte coronal en T2 post-contraste revela una gran masa supraselar (flecha) separada de la glándula pituitaria (fig. 1C), la imagen coronal muestra extensión en las cintillas ópticas (fig. 1D).

Puntos claves

- La neurofibromatosis tipo 1, se debe a las variantes patogénicas en el gen *NF1*, ubicado en el cromosoma 17.

- Los nódulos de Lisch son hamartomas elevados del iris y representan un hallazgo específico para la NF1.
- Las manifestaciones clínicas típicas de la NF1, son la aparición de manchas café con leche, pecas axilares o inguinales, nódulos de Lisch y neurofibromas.
- Los pacientes con NF1 desarrollan tumores tanto benignos como malignos con mayor frecuencia que la población general a lo largo de su vida.

Financiación

Ninguna.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: afrontela@saludcastillayleon.es (A. Frontela).

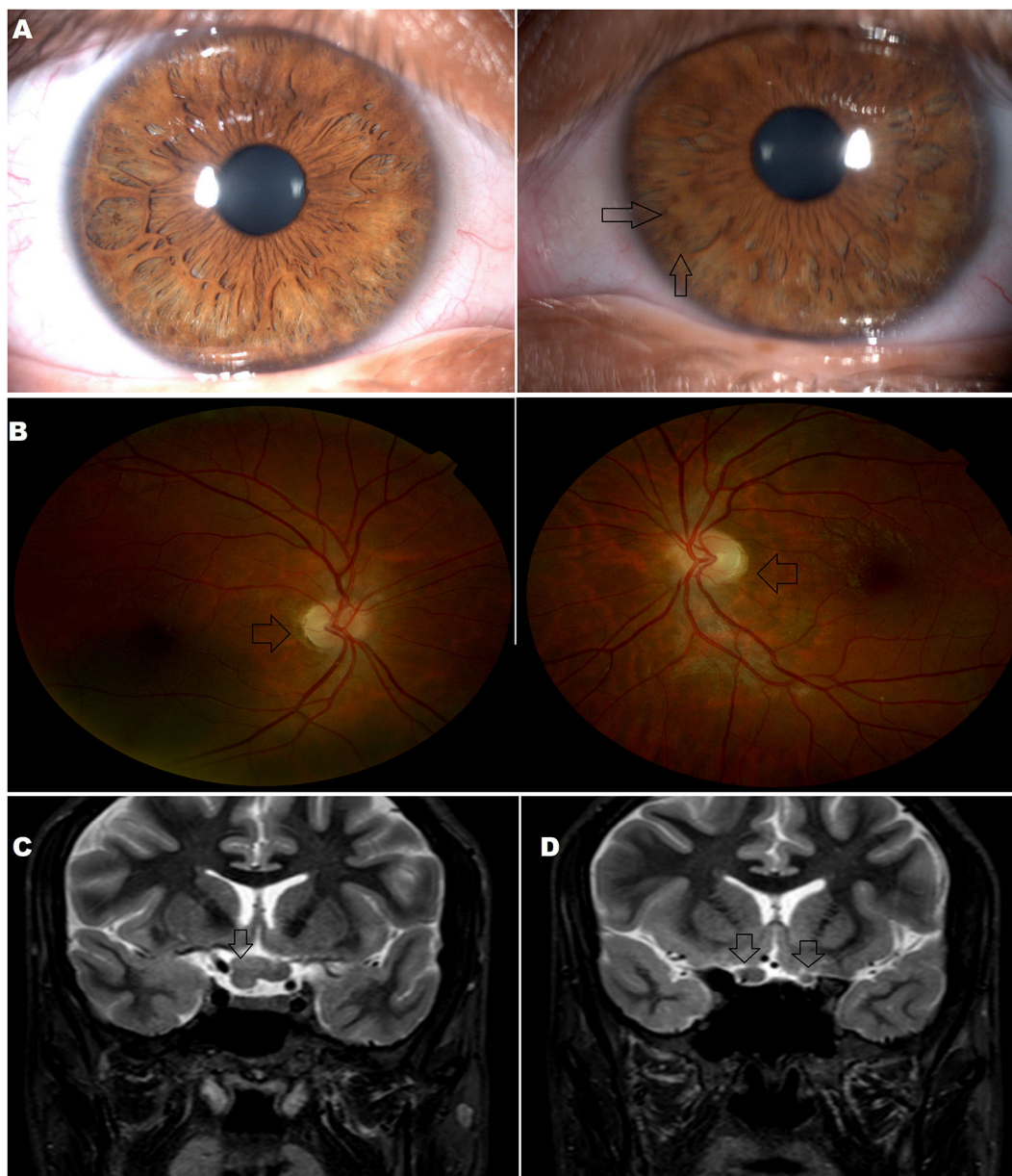


Figura 1. A) Nódulos de Lisch. B) Fondo de ojo. C y D) Resonancia magnética nuclear; vías ópticas.

Bibliografía

1. Zeid JL, Charrow J, Sandu M, Goldman S, Listernick R. Orbital optic nerve gliomas in children with neurofibromatosis type 1. *J AAPOS*. 2006;10:534–9.
2. Gupta V, Sabri K, Whelan KF, Viscardi V. Rare case of optic pathway glioma with extensive intra-ocular involvement in a child with neurofibromatosis type 1. *Middle East Afr. J Ophthalmol*. 2015;22:117–8.