Semergen. 2016;42(Espec Congr 15):1

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

212/88 - Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones a nivel de extremidad inferior

E. Trillo Calvo[a], G. Navarro Aznárez[b], E. Chamocho Olmos[c] y A. Medvedeva[d]

[a]Médico de Familia; [c]Enfermera. EAP Calanda. Zaragoza. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Parque Roma. Zaragoza. [d]Médico de Familia. Clínica Quirón. Marbella.

Resumen

Descripción del caso: Varón 17 años, sin antecedentes familiares de NF1. Diagnóstico con 9 meses tras sospecha al presentar desde nacimiento manchas café con leche. Con 22 meses aumento tamaño extremidad inferior derecha (EID) confirmándose neurofibroma plexiforme pantorrilla derecha. Escoliosis. Continúa crecimiento EID, programando tratamiento quirúrgico paliativo. Gran hipertrofia, alteraciones cutáneas y vasculares.

Exploración y pruebas complementarias: Examen físico: manchas color café con leche (7 en total), multiformes, con diámetro 5- 60 mm, tumores subcutáneos múltiples en diferentes regiones. Cicatriz quirúrgica en EID con neurofibroma plexiforme gigante. Exámenes complementarios: Oftalmología: FO normal. No nódulos de Lisch. Ecografía abdominal: normal. RM cerebral: hamartomas.RM pierna derecha: neurofibroma plexiforme sin afectación tibia ni peroné.

Juicio clínico: Incidencia de 1 por 3.000 recién nacidos. Prevalencia de 1 por 50.000 habitantes, proporción elevada de nuevas mutaciones. Generalmente, diagnóstico durante niñez, por existencia de antecedentes familiares y manifestaciones cutáneas, como manchas marrón claro y neurofibromas. Típico cifoescoliosis, en relación con degeneración cuerpos vertebrales. También trastornos aprendizaje y comportamiento, crisis convulsivas. Tratamiento debe ser individualizado. Depende factores: localización tumor, existencia dolor, desfiguración importante, afectación funcional y velocidad crecimiento. Opciones van desde observación, resección quirúrgica y el uso de quimioterapia. El tratamiento debe ser individualizado. Depende de varios factores: localización, si causa dolor o desfiguración importantes, si afecta la función y velocidad de crecimiento. Las opciones van desde la observación, la resección quirúrgica parcial o total y el uso de quimioterapia.

Diagnóstico diferencial: El 10% población presenta una o dos manchas café con leche. Diagnóstico diferencial incluye otras formas neurofibromatosis, enfermedades con manchas café con leche o lesiones pigmentarias con crecimiento anormal.

Comentario final: Neurofibromatosis fue popularizada en 1971 por novela y película “Elephant man". Aspecto psicológico deformidades es elemento muy importante en difícil manejo. Requiere seguimiento regular clínico y de imagen para determinar evolución y prevenir complicaciones: ceguera por glioma nervio óptico, malignizaciones de lesión (transformación sarcomatosa). Consejo genético, aislamiento genómico y avances genética molecular permiten mejorar diagnóstico

prenatal.

Bibliografía

1. Theos A, Korf BR. Pathophysiology of neurofibromatosis type 1. Ann Intern Med. 2006;144:842-9.
2. World Heath Organization Classification of Tumors: pathology and genetics: head and neck tumors. Lyon: IARC Press, 2005.

Palabras clave: *Neurofibromatosis tipo 1. Tumor blando. Enfermedad hereditaria.*

1138-3593 / © 2016 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.