Semergen. 2017;43(Espec Congr 1):3606

Medicina de Familia. SEMERGEN

https://www.elsevier.es/semergen

242/4824 - FIBROMAS CUTÁNEOS Y MANCHAS CAFÉ CON LECHE EN LA CONSULTA DE ATENCIÓN PRIMARIA

M. Paniagua[a], A. Gil Contreras[b], R. Ruiz Herrera[a] y L. Hurtado Rebollo[a]

[a]Médico de Familia. Centro de Salud Barrio España. Valladolid. [b]Médico de Familia. Centro de Salud Tórtola. Valladolid.

Resumen

Descripción del caso: Mujer de 53 años que acude a la consulta por presentar en la piel diversas lesiones cutáneas. Refiere que ya los presentaba pero que no le daba importancia.

Exploración y pruebas complementarias: Peso 44,6 kg; talla 147 cm; IMC 20,64; FC 112 lpm; PA 111/54. En la exploración física se observan 6 lesiones maculosas de tamaño variable (más de 15 mm de diámetro), compatibles con “manchas café con leche” en diferentes regiones corporales, y un total de 15 lesiones nodulares subcutáneas, indoloras, de consistencia elástica. Los exámenes complementarios: analítica general: sin alteraciones; ecografía en el CS: masas hipoecogénicas bien definidas. Con el diagnóstico de sospecha inicial de neurofibromatosis tipo 1 se remite a oftalmología donde diagnostican nódulos de Lisch.

Juicio clínico: Neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen.

Diagnóstico diferencial: Múltiples manchas café con leche aisladas, neurofibromatosis tipo 2, síndrome de Legius, síndrome de Noonan.

Comentario final: La neurofibromatosis tipo 1 es una enfermedad autosómica dominante, de afectación multisistémica, con manifestaciones cutáneas, oftalmológicas, neurológicas y esqueléticas. La mayor parte de los casos se diagnostica en la infancia, ocasionalmente se inicia en la edad adulta. El diagnóstico es evidentemente clínico, con los criterios diagnósticos establecidos por el Instituto Americano de Salud (1997). No existe tratamiento específico. El manejo de los pacientes debe ir encaminado al diagnóstico precoz de las complicaciones asociadas en la edad adulta por parte del médico de Atención Primaria. Es necesaria la valoración periódica de una serie de parámetros: piel: nuevas lesiones o neurofibromas plexiformes; control de la PA; evaluación oftalmológica (evaluación completa anual); desarrollo psicomotor; consejo genético y reproductivo; seguimiento del embarazo y valoración de familiares de primer grado.

Bibliografía

1. Theos A, Korf BR. Pathophysiology of Neurofibromatosis Type 1. Ann Intern Med. 2006;114:842-9.
2. National Institutes of Health Consensus Development Conference. Neurofibromatosis: Conference Statement. Arch Neurol. 1988;45:575-8.

Palabras clave: Manchas café con leche. Neurofibroma. Neurofibromatosis tipo 1.

1138-3593 / © 2017 Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria (SEMERGEN). Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.