



Medicina de Familia. SEMERGEN



<http://www.elsevier.es/semergen>

347/1610 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: PRESENTACIÓN DE UN CASO CLÍNICO CON MANIFESTACIONES A NIVEL DE REGIÓN SUBESCAPULAR DERECHA

A. Guerrero Ayllón

Médico de Familia. Unidad de Salud de la Familia km. 5 1/2 Monday. Alto Paraná. Paraguay.

Resumen

Descripción del caso: Varón 52 años, procedente de zona rural, sin antecedentes familiares de neurofibromatosis, acude a consulta por lesiones en región cervical, el mismo las asocia con un supuesto herpes.

Exploración y pruebas complementarias: Examen físico: 9 manchas café con leche, multiformes, con diámetro 0,5-15 cm, tumores subcutáneos múltiples en diferentes regiones, los más recientes en región cervical derecha. En región subescapular derecha neurofibroma plexiforme gigante. No nódulos de Lisch. Exámenes complementarios: Hemograma sin alteraciones, química sanguínea reporta hipercolesterolemia, TAC simple de tórax, lesión tumoral en dorso sin compromiso de planos musculares o profundos.

Orientación diagnóstica: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) afecta a uno de cada 3.000 individuos aproximadamente. De acuerdo con la determinación de los criterios diagnósticos de la NF1 establecidos en 1987 por el "National institut of health consensus development conference on neurofibromatosis", dos hallazgos nos permitieron hacer el diagnóstico de NF1. El acceso limitado a servicios sanitarios hizo que el paciente conociera su enfermedad a sus 52 años, rechazó biopsia de las lesiones. Refiere un solo descendiente que no presenta criterios, pero no pudimos examinarlo ya que se encontraba en zona rural alejada de nuestro centro sanitario.

Diagnóstico diferencial: Un porcentaje importante de la población presenta una o dos manchas cafés con leche. El diagnóstico diferencial incluye otras formas neurofibromatosis como el síndrome Legius, o lesiones pigmentarias con crecimiento anormal.

Comentario final: Mejorar el acceso a servicios sanitarios es imprescindible para realizar diagnósticos precoces y así implementar tratamientos oportunos, aunque las opciones terapéuticas en este tipo de pacientes son limitadas un acompañamiento y soporte son fundamentales para mejorar su calidad de vida.

Bibliografía

1. Orozco Ariza JJ, Besson A, Pulido Rozo M, et al. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones bucofaciales. Avances en Odontoestomatología. 2005;21(5):231-9.
2. Gómez AF, Adell MC, Osés IG, et al. Teledermatología en Atención Primaria. Rev Pediatr Aten Primaria. 2017;19:171-5.

3. Guillén Navarro E, Ballesta Martínez MJ, Galán Gómez E. Protocolo de seguimiento de la neurofibromatosis tipo 1. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2010;1 44-50.

Palabras clave: Neurofibromatosis tipo 1. Atención Primaria de Salud. Enfermedad hereditaria.