



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 349/112 - DOCTORA, CREÍAMOS QUE ERA UNA SIMPLE ENFERMEDAD DE LA PIEL

L. Tomás Ortiz<sup>1</sup>; M. Sánchez Alaminos<sup>2</sup>; M. Navarro Miralles<sup>1</sup>; J. Sánchez Sánchez<sup>3</sup>.

<sup>1</sup>Médico Residente. Centro de Salud Cartagena Oeste. Murcia.; <sup>2</sup>Médico Residente. Centro de Salud Barrio Peral. Murcia.; <sup>3</sup>Médico Residente. Hospital Los Arcos del Mar Menor. Murcia.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 48 años de edad cuyo único antecedente es retraso mental diagnosticado en edad escolar en Paraguay. Cesárea a término (feto muerto). Historia familiar: padre fallecido por cáncer gástrico; abuela y tía fallecidas de cáncer de mama; tía cáncer óseo en la actualidad; abuelo paterno, tío y hermano neurofibromas. Remitida a nuestra consulta de Atención Primaria para estudio de lesiones cutáneas.

**Exploración y pruebas complementarias:** Presencia de más de 6 manchas café con leche de hasta 15 mm de diámetro, signo de Crowe y múltiples neurofibromas. Membranas mucosas no afectadas. Solicitamos resonancia magnética craneal (normal), ecocardiograma (normal) y es evaluada por oftalmología (múltiples fibromas cutáneos en párpados de ambos ojos. No nódulos de Lisch), psicología y genética. El resultado histológico confirma el diagnóstico de Neurofibromatosis.

**Juicio clínico:** Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de von Recklinghausen.

**Diagnóstico diferencial:** Con varios síndromes cutáneos (McCune Albright, Von Hippel-Lindau, etc.), trastornos neurológicos, retraso mental y parestesias espásticas.

**Comentario final:** Cumple los criterios establecidos de NF1 (2 o más): a) Seis o más manchas café con leche de hasta 5 mm de diámetro antes de la pubertad o de 15 mm después de la pubertad. B) pecas axilares o inguinales. Enfermedad autosómica dominante. Puede afectar piel, hueso, glándulas endocrinas, sistema nervioso central y periférico; la expresión clínica es variable, desde leve con manchas café con leche y neurofibromas cutáneos, hasta desfigurante con displasia ósea y neurofibromas plexiformes. Sin distinción de sexos ni razas. Hay 8 tipos diferentes de NF (85% corresponde a NF1). Requiere manejo por múltiples disciplinas, a destacar la importancia del médico de familia que, a través de una historia familiar y exploración física detalladas, aproximará el diagnóstico. A pesar de la escasez de tratamientos médicos disponibles, el médico de familia será el encargado de tratar signos y síntomas de la enfermedad realizando controles periódicos descartando la existencia de complicaciones graves y ofreciendo apoyo psicosocial, no menos importante.

### Bibliografía

Gucev Z, Krstevska-Konstantinova M, Tasic V, Jancevska A, Kirovski I, Pop-Jordanova N. Four generations in a family with neurofibromatosis 1: Precocious puberty and optic nerve tumor (OPT).

Prilozi. 2010;31:253-9;

Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. Journal of the American Academy of Dermatology 2009; 61: 1-4.