



0 - Neurofibromatosis tipo 1 en niños. Diagnóstico y complicaciones

E. Serrano Tamayo, M. Muñoz del Blanco, I. Pedraja Gómez-Ceballos y D. Llanos Pérez

Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España.

Resumen

Objetivo docente: Describir e ilustrar los hallazgos radiológicos típicos de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en la infancia y algunas complicaciones poco frecuentes.

Revisión del tema: La NF1 es una enfermedad multisistémica que afecta a 1 de cada 2.500-3.000 nacidos vivos. Es una enfermedad hereditaria autosómica dominante y la más frecuente de las facomatosis. La NF1 tiene una expresividad muy variable. El diagnóstico se hace en base a 7 criterios, de los cuales deben reunirse al menos 2. Los gliomas de la vía óptica son el tumor del SNC más frecuente en los pacientes con NF1. Suelen ser tumores de bajo grado y asintomáticos en aproximadamente la mitad de los individuos. Las alteraciones de señal en la sustancia blanca aparecen en un 75% de los casos. Normalmente no tienen efecto de masa sobre estructuras adyacentes ni realce tras la administración de contraste. Los neurofibromas plexiformes pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y ocasionalmente pueden malignizar. La incidencia de neurofibromas también es elevada. Existen alteraciones musculoesqueléticas características, como escoliosis y dilatación de los agujeros de conjunción, displasia fibrosa del esfenoides o de huesos largos y lesiones quísticas intraóseas. Revisaremos los hallazgos radiológicos característicos y algunos más infrecuentes utilizando nuestra serie de casos.

Conclusiones: Aunque los criterios diagnósticos clínicos de la NF1 son más numerosos que los radiológicos, es necesario conocer éstos y estar familiarizado con las posibles complicaciones de la enfermedad para realizar un diagnóstico y seguimiento radiológico correcto.