

## A propósito de un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1- enfermedad de von Recklinghausen

### Concerning a diagnosis of neurofibromatosis type 1 - Von Recklinghausen's disease

Guevara, Ana Luz; Rodríguez Villalta, Nadia

Ana Luz Guevara

cerritoscub@yahoo.com

Minsal, El Salvador

Nadia Rodríguez Villalta

Instituto Nacional de Salud, El Salvador

#### Alerta

Ministerio de Salud, El Salvador

ISSN-e: 2617-5274

Periodicidad: Semestral

vol. 2, núm. 1, 2019

[ralerta@salud.gob.sv](mailto:ralerta@salud.gob.sv)

Recepción: 12 Enero 2019

Aprobación: 15 Febrero 2019

Publicación: 24 Abril 2019

URL: <http://portal.amelica.org/ameli/journal/419/4191907013/>

DOI: <https://doi.org/10.5377/alerta.v2i1.7529>

Forma recomendada de citar: Guevara A, Rodríguez Villalta N. A propósito de un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1- enfermedad de von Recklinghausen. Alerta. 2019;2(1):80-84. DOI: 10.5377/alerta.v2i1.7529

## INTRODUCCIÓN

Existen dos tipos de neurofibromatosis según su origen genético: la tipo 1 (NF1) anteriormente denominada neurofibromatosis de *Von Recklinghausen*, que es el tipo más frecuente y constituye hasta el 90% de los pacientes con esta afección<sup>1</sup> y la tipo 2 (NF2), que afecta principalmente al sistema nervioso.

La NF1 es un desorden neurocutáneo hereditario, autosómico dominante, con alta variabilidad clínica y que tiene un curso progresivo. Se caracteriza por manchas de color llamadas “café con leche”, nódulos de Lisch en el iris, pecas axilares o inguinales y múltiples tumoraciones de tejido nervioso o neurofibromas que pueden estar ubicados en cualquier parte del cuerpo, ya sea en el tejido subcutáneo o en los nervios del cerebro (pares craneales) y de la médula espinal (nervios o pares raquídeos)<sup>2</sup>.

Si alguno de los padres padece NF1, cada hijo tiene un 50% de probabilidades de desarrollar la enfermedad. Sin embargo, también puede aparecer en familias sin antecedentes. En estos casos, se debe a la mutación de un gen para una proteína llamada neurofibromina, en el espermatozoide o en el óvulo<sup>3</sup>.

Se presenta una paciente femenina en la quinta década de la vida, con más de cho maculas ovales café con leche que miden de dos a cinco centímetros de diámetro (figura 1), de aspecto efelidiforme (como pecas o efélides) que se localizan en las axilas el periné (signo de Crowe) y neurofibromas abundantes y diseminados en toda la superficie corporal (figura 2), predominando en tronco, miembros superiores y la cabeza. Son sésiles y pediculados, del color de la piel y de consistencia blanda.

A la evaluación, presenta un Índice de Masa Corporal (IMC) de 17.3, es decir, delgadez grado I. Con un nivel de escolaridad de noveno grado. Que consulta en la Unidad Comunitaria de Salud Familiar Especializada (UCSFE) de San Jacinto “Dr. Mauricio Sol Nerio”, por dolor en la zona de área exulcerada.

En la topografía de las lesiones se observa una dermatosis diseminada en cara, tronco, miembros superiores e inferiores, axilas y regiones inguinales. Además, múltiples tumoraciones cutáneas que van desde 5 milímetros hasta un tumor plexiforme gigante, en región dorsal izquierda, de 26 cm de largo x 7,5 cm de ancho, exulcerado en su porción distal (figura 3).

El cuadro se presentó desde la infancia, con controles en el Hospital Nacional de Niños Benjamín Bloom y posteriormente en el Hospital Rosales, sin embargo, por continuar con las molestias llega a la UCSFE San Jacinto a consulta con dermatología donde se le diagnóstica NF1 con neurofibroma plexiforme gigante exulcerado. Se gestiona interconsulta con nutricionista por desnutrición. Posterior a la

consulta se refiere a medicina interna, oftalmología y se solicita la evaluación por un cirujano para tratamiento quirúrgico del neurofibroma y alivio de la sintomatología. La paciente también presentaba deformidades en dedos, por lo que posteriormente debe ser vista por ortopedia.

## DISCUSIÓN

La NF1 afecta a 1 de cada 3500 personas<sup>4,5</sup>. Estas cifras para El Salvador significarían al menos 1714 personas con un posible diagnóstico de NF1; además, afecta a personas de ambos sexos por igual y de todos los grupos raciales<sup>2</sup>.

En el Sistema de Morbimortalidad en la Web (SIMMOW) se registraron 518 consultas ambulatorias con el diagnóstico de neurofibromatosis (código Q85.0 del CIE-10), durante el período del 1 de enero al 31 de diciembre de 2018. Además, se contabilizaron un total de 23 egresos hospitalarios, en el mismo período, con el diagnóstico de neurofibromatosis benigna, de un total de 352 707.

El diagnóstico de la NF1 (*National Institutes of Health 1988*) se establece con dos o más de los siguientes signos: más de cinco manchas ovales de color café que se denominan “manchas café con leche”, dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme, glioma óptico, pecas, dos o más nódulos de *Lisch*, displasias óseas específicas o familiares de primer grado afectados.

El diagnóstico diferencial se debe establecer con el síndrome de Legius<sup>6</sup>, donde únicamente se presentan manchas de color café con leche y cursa con menor gravedad. Puede existir, además, macrocefalia, baja talla y retraso del desarrollo; hay ausencia de nódulos de *Lisch*, gliomas de la vía óptica, anomalías de hueso y neurofibromas. Sin embargo, a veces se vuelve difícil el diagnóstico únicamente por los signos clínicos, dado otros trastornos caracterizados por múltiples manchas de color café con leche. Otros diagnósticos diferenciales son el síndrome de *Noonan con lentiginosis* (síndrome LEOPARD) y el síndrome de *McCune-Albright*<sup>6</sup>.

Hay cuatro tipos de neurofibromas: a) cutáneos; b) subcutáneos; c) plexiformes nodulares y d) plexiformes difusos<sup>7</sup>. En el caso de la paciente se trata de un tumor blando y grande, llamado neurofibroma plexiforme, que puede ser de color oscuro y se puede diseminar bajo la superficie de la piel, provoca dolor por la compresión de los nervios afectados, acompañado de pérdida de la sensibilidad y molestias por daño nervioso con una posible disminución de la función en la zona estimulada por dicho nervio.

La paciente manifestó que con anterioridad no quisieron extirparle el neurofibroma por temor a la malignización. En ese sentido, hay literatura que sustenta que es errada la creencia de que la extirpación de un neurofibroma conduce a su malignización<sup>8</sup> y en los casos de neurofibromas, se puede recurrir al tratamiento quirúrgico para mejorar la calidad de vida.

La paciente presentaba pecas en las axilas y la ingle, según lo descrito en la literatura, al igual que tumores elásticos y pequeños de la piel, llamados neurofibromas subcutáneos (figura 4)

De igual forma, se pueden diferenciar tumores llamados neurofibromas cutáneos porque al palparlos se hundían como fantasmas (figura 5). Estos son los más frecuentes de todos y pueden iniciar desde etapas tempranas de la infancia, aproximadamente a los 8 años, y se van incrementando con la edad<sup>9</sup>

En este caso no se detectó deterioro cognitivo leve ni antecedentes de trastorno de hiperactividad y déficit de atención (THDA) o trastornos de aprendizaje. Pero sí displasias óseas visibles por la deformidad en los pies.

No existe un tratamiento específico para la NF1. Los tumores que causan dolor o pérdida de alguna función se pueden extirpar, por este motivo se refiere el caso a cirugía. Los tumores que han crecido de manera rápida se deben estudiar con biopsia y extirpar inmediatamente, puesto que pueden tornarse malignos, siendo esta una de las complicaciones de la NF1. Si no hay complicaciones, la expectativa de vida de las personas con NF es casi normal.

## CONCLUSIÓN

Ante todo paciente que presente manchas café con leche y tumores debe pensarse en NF1 o enfermedad de *Von Recklinhausen*, por ser una de las causas más frecuentes, aunque no la única. Para esto se debe realizar un examen físico completo, pues es fundamental. Sin embargo, una o dos manchas café con leche no tienen implicación patológica, por tanto, se deben conocer los criterios diagnósticos.

Los pacientes con diagnóstico de NF1 deben referirse para un manejo multidisciplinario y de esta forma evitar complicaciones. Es muy importante la especialidad de dermatología para el diagnóstico precoz de esta entidad, pero por la variabilidad de presentación clínica, desde leves manchas café con leche hasta su progresión a neurofibromas gigantes, se debe tener presente desde la práctica clínica diaria de cualquier especialidad.

Se recomienda la asesoría genética para cualquier persona con antecedentes familiares de NF1, por la posibilidad de heredarlo a los hijos.



**FIGURA 1**  
Manchas café con leche y efélides  
Ana Luz Guevara/UCSF San Jacinto



**FIGURA 2**  
Neurofibroma  
Ana Luz Guevara/UCSF San Jacinto



**FIGURA 3**  
**Neurofibroma plexiforme exulcerado**  
Ana Luz Guevara/UCSF San Jacinto



**FIGURA 4**  
**Neurofibromas subcutáneos**  
Ana Luz Guevara/UCSF San Jacinto





FIGURA 5  
Neurofibromas cutáneos  
Ana Luz Guevara/UCSF San Jacinto

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Estrella V, Quiroga R, Bergero A, Fernández Bussy R. Neurofibromatosis: Neurofibroma plexiforme localizado en mama. A propósito de un caso. Rev. argent. dermatol. [Internet]. 2010 Mar [citado 2019 Feb 20] ; 91( 1 ): 00-00. Disponible en: [http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1851-300X2010000100006&lng=es](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1851-300X2010000100006&lng=es)
2. Torpy JM, Burke AE, Glass RM. Neurofibromatosis. JAMA. 16 de julio de 2008;300(3):352-352. DOI: 10.1001/jama.300.3.352
3. MedlinePlus enciclopedia médica. Neurofibromatosis-1. MedlinePlus, enciclopedia médica [Internet]. [citado 18 de febrero de 2019]. Disponible en: <https://medlineplus.gov/spanish/ency/article/000847.htm>
4. Boyd KP, Korf BR, Theos A. Neurofibromatosis type 1. Journal of the American Academy of Dermatology. 1 de julio de 2009; 61(1):1-14.x. DOI: 10.1016/j.jaad.2008.12.051
5. Oxford Reference. Neurofibromatosis. [Internet]. [citado 15 de febrero de 2019]. Disponible en: <http://www.oxfordreference.com/view/10.1093/acref/9780199766444.001.0001/acref-9780199766444-e-4491>
6. Rodrigues L, Carneiro O, Batista P B, Goloni-Bertollo EM, Souza-Costa D, Eliam Lucas et al. Das neurofibromatoses: parte 1 diagnóstico e diagnóstico diferencial. Arq. Neuro-Psiquiatr. [Internet]. 2014 Mar [consultado el 21 de febrero de 2019] ; 72( 3 ): 241-250. Available from: [https://login.research4life.org/tacsgr1doi\\_org/10.1590/0004-282X20130241](https://login.research4life.org/tacsgr1doi_org/10.1590/0004-282X20130241)
7. Cedaro YM, Deanna S, Juárez P, col. Síndromes Neurocutáneos. Rev Argent Dermatol 2005; 86:150-162
8. Saúl A. Lecciones de dermatología. 16ª. Mécuco: Edición Mc.Graw-Hill Interamericana; 2015.p 317
9. Hernández-Martín A, Duat-Rodríguez A. Neurofibromatosis tipo 1: más que manchas café con leche, efélides y neurofibromas. Parte I. Actualización sobre los criterios dermatológicos diagnósticos de la enfermedad. Actas Dermosifiliogr. 2016;107:454-464.