

HOSPITAL PROVINCIAL DOCENTE
"DR. ANTONIO LUACES IRAOLA"

Neurofibromatosis tipo 1. Presentación de 4 casos.
Neurofibromatosis type 1. A review of four cases.

Tatiana Martínez Mariño (1), Yenysel Beckford Quintana(1), Midiala Cervantes Mederos(1), Ana Melva Galbán Pintor(2).

RESUMEN

La Neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen es el síndrome neurocutáneo más frecuente. Dentro de sus criterios diagnósticos, las manchas color café con leche están presentes casi en el 100% de los pacientes. La enfermedad se hereda por vía autonómica dominante. En nuestro trabajo se presentan 3 casos pediátricos y 1 adulto de una misma familia. Se destacan las manifestaciones clínicas y los estudios complementarios realizados para corroborar el diagnóstico.

Palabras clave: NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, SÍNDROME NEUROCUTÁNEO.

1. Especialista de primer grado en Pediatría
2. Especialista de primer grado en Medicina Interna.

INTRODUCCION

La Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) o enfermedad de Von Recklinghausen es un trastorno autonómico dominante que afecta a 1 de cada 4000 habitantes. Es el más frecuente de los síndromes neurocutáneos. La misma se debe a un trastorno de la diferenciación y migración de la cresta neural en las primeras fases de la embriogénesis, posiblemente por las influencias de factores de crecimiento neural o glial. (1,2,3) Para su diagnóstico se necesitan 2 de los 7 criterios siguientes (1,4,5,):

1. Manchas color café con leche (casi en el 100% de los pacientes). En los prepuberales más de 5 con diámetro mayor de 5mm y en los pospuberales más de 6 con diámetro mayor de 15mm.
2. Eférides axilares e inguinales de 2-3mm.
3. Nódulos de Lisch.
4. Lesiones óseas: displasias del ala del esfenoides, incurvación de tibia y peroné.
5. Dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme.
6. Glioma del nervio óptico.
7. Un familiar de primer grado con NF-1 diagnosticada.

Los niños con NF-1 están predispuestos a padecer complicaciones neurológicas, trastornos en el aprendizaje, la atención y alteraciones del lenguaje. También los trastornos psicológicos son frecuentes (6,7,8).

En el actual trabajo presentamos una madre con sus 3 hijos con diagnóstico de NF-1.

REPORTE DE LOS CASOS

Caso 1 (madre)

Paciente femenina de 35 años de edad color de la piel blanca, con antecedentes patológicos familiares de madre con NF-1, que al examen físico encontramos los siguientes hallazgos:

Manchas de color café con leche presentes desde el nacimiento en número de 12, con diámetro mayor de 15mm, distribuidas en tronco, miembros superiores y miembros inferiores.

Neurofibromas múltiples en cara y resto del cuerpo.(fig. 1)



Fig. 1

Caso 2.

Paciente femenina de 13 años de edad, color de la piel blanca, primer hijo de un matrimonio de jóvenes con antecedentes natales y postnatales negativos y antecedentes patológicos familiares de madre y abuela materna con NF-1.

Su desarrollo psicomotor ha sido normal. Al examen físico presenta:

Manchas de color café con leche presentes desde el nacimiento en número de 19, con diámetro mayor de 5mm y distribuidas en tronco y miembros superiores e inferiores.(fig. 2)



Fig. 2

Caso 3

Paciente masculino de 7 años de edad, color de la piel blanca, segundo hijo del matrimonio, con antecedentes patológicos personales de una CIA y Estenosis pulmonar, diagnosticada a las pocas horas de nacido. Como antecedentes patológicos familiares se destaca abuela materna, madre y hermana con NF-1.

El desarrollo psicomotor ha sido normal. Al examen físico encontramos:

Manchas de color café con leche presentes desde el nacimiento en número de 10 con más de 5mm de diámetro, distribuidas en espalda y miembros inferiores (fig. 3).

2 Esfélides en axila izquierda de más de 2mm de diámetro.

Soplo sistólico 4/6 audible en todos los focos con mayor intensidad en foco pulmonar.

Thrill palpable en base.

2do ruido disminuido.

Complementarios

Ecocardiograma: impresiona ausencia de eco en porción media del tabique inter-auricular de 11mm. Ventrículo derecho hipertrofiado.

D pulsado: turbulencia sistólica en TAP.

D continuo: gradiente sistólico en TAP de 93,1mm de Hg.

ID: Estenosis Pulmonar severa y Comunicación Interauricular (CIA).

Caso 4

Paciente femenina de 2 años de edad, color de la piel blanca, tercer hijo del matrimonio, con antecedentes patológicos personales negativos y antecedentes patológicos familiares de abuela materna, madre y dos hermanos con NF-1. Desarrollo psicomotor hasta el momento normal. Al examen físico encontramos:

Manchas de color café con leche presentes desde el nacimiento en número de 12 de más de 5mm de diámetro distribuidas en espalda, tórax, abdomen y miembros inferiores.(fig. 3)

En los exámenes complementarios realizados a todos los casos: fondo de ojo, pruebas psicométricas, radiografías de huesos largos y audiometría no se encontraron alteraciones.



Fig. 3

Comentario

Los 4 casos de nuestro trabajo cumplían los requisitos clínicos de la enfermedad, al tener 2 o más criterios diagnósticos de NF-1.

Los casos 2 y 4 presentan 2 criterios: familiar de primer grado con NF-1 y manchas de color café con leche en número mayor de 5 con diámetro mayor de 5mm.

El caso 1 presenta 3 criterios: familiar de primer grado con NF-1, manchas de color café con leche en número mayor de 6 con más de 15mm de diámetro y neurofibromas.

El caso 3 presenta 3 criterios: familiar de primer grado con NF-1, manchas de color café con leche mayor de 5 con diámetro mayor de 5mm y Esfélides axilares de 2mm de diámetro.

Queremos señalar que el caso 3 presenta una CIA con EP severa no siendo esta una de las malformaciones asociadas con frecuencia a la NF-1 (1,9,10).

Se consideró interesante, por ser esta enfermedad la más frecuente dentro de los síndromes neurocutáneos, la necesidad de consejo genético a la familia y seguimiento médico a los pacientes.

ABSTRACT

Neurofibromatosis type 1 o Von Recklinghausen disease is the more frequent neurocutaneous syndrome. Within its diagnostic criteria, brown pigmentation are present in almost 100% of patients. The illness is inherited through autonomic dominant via. In the paper there are 3 pediatric cases and 1 adult of the same family. Clinical manifestations are pointed out and complementary studies developed to verify the diagnosis.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Behrman RE, Vaughan VC, Nelson WE. Tratado de Pediatría-Nelson, 15a ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica; 1998; vol 3: 2120-22.
2. Mac Collin M, Woodfin W, Kronn D, Short MP. Schwannomatosis: a clinical and pathologic study. Neurology. 1996;46:1072-1079.
3. Harrinson's. Principles of Internal Medicine, 14^a ed. EUA: 1998. p. 2004
4. Esquejarosa BM, Hodelin R, Salgueiro VE, Heredia M, Cruz K. Neurofibromatosis tipo 1 con pubertad precoz. Presentación de un caso. Rev Cubana de Pediatr 1998; 70 (2): 117-121.
5. Bruce R Korf, M.D, Ph. D. The child with neurofibromatosis 1. New York. 1995. The national neurofibromatosis foundation, Inc.
6. Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis tipo 1 (NF-1): peculiaridades y complicaciones. Rev Neurol (Barc) 1996; 24 (133):1051-5.
7. Cruz M. Tratado de Pediatría. Barcelona: Editorial Romargraf, 1980.
8. Bruce R Korf, M.D, Ph. D. NF: questions and answers. New York. 1995.
9. Beeson PB, McDermoft W, Wyngaarden JB. Tratado de Medicina Interna, de Cecil, 1a ed. La Habana: Editorial Pueblo y Educación; 1984; vol 2: 922-23.
10. Bruce R Korf, M. D, Ph. D. Information for patients and families (NF 1). New York. 1995.