

Enfermedad de Von Recklinghausen tipo I Type I Von Recklinghausen disease

Pedro León-Acosta^{1*} <https://orcid.org/0000-0002-4762-203x>

Rafael Pila-Pérez² <https://orcid.org/0000-0002-7105-6664>

Miguelhete Lisboa³ <https://orcid.org/0000-0002-3759-7715>

¹Especialista de Primer y Segundo Grados en Anatomía Patológica. Profesor Asistente. Hospital Central de Nampula. República de Mozambique.

^{2†}Especialista de Primer y Segundo Grados en Medicina Interna. Profesor Titular. Hospital Central de Nampula. República de Mozambique.

³Doctor en Medicina. Universidad Católica de Mozambique. Facultad de Ciencias de la Salud. Beira. Sofala. República de Mozambique.

*Autor para la correspondencia. Correo electrónico: leonacostapedro@gmail.com

Recibido: 16/05/2023

Aprobado: 15/06/2023

Se presentan dos fotografías de un paciente con una neurofibromatosis tipo I, también conocida como la enfermedad de Von Recklinghausen (Fig. 1), atendido por los colaboradores de la misión médica cubana que laboraron en el Hospital Central de Nampula, República de Mozambique. El paciente fue referido a la consulta multidisciplinaria de genética, donde se le realizaron investigaciones que demostraron la presencia de nódulos cutáneos tipo neurofibroma, y en la zona ocular los nódulos de Lisch que son patognomónicos de esta enfermedad. En el panel A se muestra la fotografía de la región

torácica con los neurofibromas y en el panel B, los referidos tumores en la rodilla y el tercio proximal de la pierna izquierda; así como en el tercio distal y tobillo derechos.

La neurofibromatosis es una genodermatosis con expresión clínica variable. Existe un amplio conocimiento de la patogénesis de la neurofibromatosis tipo 1, no así de las otras formas clínicas. El tipo 1 es una enfermedad autosómica dominante. En esta afección hereditaria se forman tumores (neurofibromas) de tejidos nerviosos en las capas superior e inferior de la piel, en los pares craneales y en la médula espinal.



Panel A: Neurofibromas torácicos.



Panel B: Neurofibromas gigantes en miembros inferiores.

Fig. 1 – Fotografías de un paciente con enfermedad de Von Recklinghausen tipo I.

Conflictos de intereses

Los autores declaran que no existen conflictos de intereses.



Contribuciones de los autores

Pedro León-Acosta: investigación, recursos, visualización, redacción - borrador original.

Rafael Pila-Pérez: recursos, redacción - borrador original.

Miguelhete Lisboa: investigación, redacción – revisión y edición.

Financiación

Hospital Central de Nampula. República de Mozambique

