

Neurofibromatosis

Es un tipo de [enfermedad neurocutánea](#).

Estos trastornos ocasionan [tumores](#) que crecen en los [nervios](#) y producen otras anormalidades tales como cambios en la piel y deformidades en los huesos.

Se transmiten a la descendencia de forma [autosómica dominante](#).

Es una alteración genética que provoca en los afectados, crecimiento descontrolado de tumores en casi todo el organismo, de una forma irregular. Este crecimiento está provocado por la falta de un "supresor" de crecimiento tumoral. Son típicas las manchas "café con leche" (en la piel), nódulos de Lisch (en el ojo), displasias (en los huesos largos), Schwannomas (en los nervios), Cataratas, etc.

Clasificación

[Neurofibromatosis tipo 1 \(NF1\)](#)

[Neurofibromatosis tipo 2 \(NF2\)](#)

cada uno con una alteración en un cromosoma diferente (17 y 22 respectivamente). Existen otros tipos o variantes de neurofibromatosis, pero éstos no han sido definidos aún.

Epidemiología

Es la [enfermedad neurocutánea](#) mas frecuente.

Ocurren en ambos sexos y en todas las razas y grupos étnicos.

Clínica

El conocimiento y la vigilancia cuidadosa de los síntomas es esencial, para permitir la identificación temprana y el tratamiento de las complicaciones.

Los primeros síntomas pueden aparecer en la infancia como las manchas "café con leche" o pecas en la axila, neurofibromas subcutáneos y el crecimiento de las lesiones tiene distintas evoluciones, no se conoce exactamente por qué unos desarrollan la enfermedad muy pronto y otras personas no, incluso en el seno de la misma familia, el desarrollo tiene una velocidad de crecimiento totalmente distinta y los primeros síntomas pueden aparecer a los 40 ó 50 años o incluso más. Se dan familias con hijos poco afectados y padres con gran afectación y al contrario, padre solo con manchas y los hijos con mayor afectación. También se dan casos de familias con gliomas que se reabsorben con el paso del tiempo y lo llamativo es que le ocurre lo mismo al hijo. Es importante saber que en la adolescencia y en los embarazos las lesiones sufren cambios importantes en cuanto a tamaño y cantidad.

Causa

En la NF 1 la mutación es en el cromosoma 17, mientras que en la NF 2 la mutación se da en el cromosoma 22.

La herencia es autosómica dominante, lo que quiere decir que con tener un gen alterado de alguno de los padres aparecerá la enfermedad; asimismo, existe un riesgo del 50% de transmitir la enfermedad a cada uno de los hijos.

Hasta el momento se han descrito más de 150 variaciones en la mutación del gen. Existe también la mutación espontánea "de novo" donde los padres no tienen ninguna alteración cromosómica, se conocen casos de mutaciones "de novo" en varios hijos por lo que se habla de mutaciones en células germinales.

En el momento actual se considera que el 50% de los casos diagnosticados de NF son de mutación espontánea.

Diagnostico

Para diagnosticar un paciente afectado de NF 1 desde el punto de vista clínico debe cumplir unos criterios diagnósticos y está estipulado que deben cumplir DOS o más de los que se detallan a continuación:

- 1.- Seis o más manchas "café con leche" mayores de 5 mm de diámetro en personas antes de la pubertad y más de 15 mm si se miden después de la pubertad.
- 2.- Dos ó más neurofibromas de cualquier tipo.
- 3.- Pecas en las axilas y/o en ingles.
- 4.- Gliomas en vías ópticas.
- 5.- Dos ó más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris).
- 6.- Una lesión ósea característica (como la escoliosis).
- 7.- Pariente de primer grado afectado de NF 1 (padre o hermano).

Para diagnosticar un paciente con NF 2 :

- 1.- Tumor bilateral del VIII par craneal (N. Vestibulococlear)
- 2.- Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF-2 y un tumor del acústico unilateral.
- 3.- Uno de los padres, un hermano o un hijo con NF 2 y dos de las condiciones siguientes:
 - Glioma.
 - Meningioma.
 - Neurofibroma o Schwanoma.

- Catarata en edad precoz.

La RM con el análisis volumétrico para evaluar de forma sensible y reproducible cambios en el tamaño del tumor en los ensayos clínicos, requiere la adhesión a las recomendaciones de imágenes específicas.

Un cambio de volumen del 20% se eligió para indicar una disminución o aumento en el tamaño del tumor. El uso de estos criterios en los ensayos futuros permitirá una comparación significativa de los resultados entre los estudios.

Las directrices de evaluación de respuesta de imagen propuestos, junto con medidas de resultados clínicos validados, maximizarán la capacidad de identificar los agentes potencialmente activos para los pacientes con NF y tumores benignos ¹⁾.

Complicaciones

En ambos tipos de NF destacamos:

Dolor crónico. El dolor de espalda algunas veces tiene relación con neurofibromas en la columna vertebral que no son fáciles de operar. Para un adulto con dolor crónico y severo que ha sido debidamente estudiado puede ser aconsejable remitirlo a un médico especializado en control de dolor, para que intente reducirlo. El dolor crónico causado por neurofibromas puede a menudo aliviarse con una combinación de calmantes. Los dolores de cabeza pueden ser un problema para algunas personas. Los doctores especializados en neurología y/o control del dolor pueden tener ideas para reducir la frecuencia y/o la intensidad de los dolores de cabeza. A pesar de que no comprendemos por qué se originan, los picores son motivo de queja frecuente en personas con NF1. Algunas personas pueden beneficiarse de medicamentos como los antihistamínicos, que reducen los picores.

En raras ocasiones, una persona con NF1 puede desarrollar un tumor cerebral llamado astrocitoma. Los adultos con NF1 que experimenten nuevos dolores de cabeza, o un cambio en sus habilidades físicas habituales (como debilidad, entumecimiento, cambios de personalidad o memoria) deberían consultarlo con sus médicos lo antes posible. Puede ser conveniente hacer una evaluación.

Los neurofibromas plexiformes son otro tipo de tumores benignos que crecen a lo largo de los nervios. Al contrario que los neurofibromas típicos de la piel que crecen como un pequeño y definido nódulo, el neurofibroma plexiforme es más grande y tiene menos definidos los bordes. Puede sentirse como un racimo de cuerdas o nudos bajo la piel. Los neurofibromas plexiformes también se diferencian de los neurofibromas dérmicos porque habitualmente aparecen antes de la edad adulta. Estos tumores pueden ser dolorosos. También pueden desfigurar dependiendo de su tamaño y su localización. Menos comúnmente, un neurofibroma plexiforme puede llegar a ser canceroso.

Hipertensión crónica. Algunas veces la hipertensión no está específicamente relacionada con la NF1, aunque algunas personas con NF1 pueden tener hipertensión causada por feocromocitomas, tumores que son normalmente benignos y segregan ciertas hormonas. En estos casos la presión sanguínea es alta sólo en algunas ocasiones, y suele ir acompañada de dolores de cabeza, sudoración y palpitaciones. Los feocromocitomas pueden ser tratados con medicinas y extirpados mediante cirugía.

Tumor cerebral.

Daños neurológicos debido a cifoescoliosis severas.

Amputación debida a pseudoartrosis de tibia.

Degeneración maligna del neurofibroma plexiforme, tumor en la cubierta de nervio periférico (ocurre en el 10-12%)

Depresión debida a la vergüenza provocada por desfiguraciones en el cuerpo y /o rostro.

Ansiedad y problemas a la hora de relacionarse socialmente condicionados por reacciones negativas hacia el enfermo por parte de las personas de su entorno.

Tratamiento

Actualmente no hay cura, solo tratamientos paliativos.

Debido a las múltiples manifestaciones de la enfermedad, se recomienda que los afectados lleven un seguimiento por parte de médicos especialistas, para tratar posibles complicaciones.

En ocasiones se recurre a la cirugía para extirpar tumores que comprimen órganos u otras estructuras.

Menos del 10% desarrolla tumores malignos que deben ser tratados con quimioterapia.

Existe un ensayo clínico en curso para evaluar la lovastatina en el tratamiento de los problemas cognitivos en niños con NF1 ²⁾.

Bibliografía

¹⁾

Dombi E, Ardern-Holmes SL, Babovic-Vuksanovic D, Barker FG, Connor S, Evans DG, Fisher MJ, Goutagny S, Harris GJ, Jaramillo D, Karajannis MA, Korf BR, Mautner V, Plotkin SR, Poussaint TY, Robertson K, Shih CS, Widemann BC; REiNS International Collaboration. Recommendations for imaging tumor response in neurofibromatosis clinical trials. *Neurology*. 2013 Nov 19;81(21 Suppl 1):S33-40. doi: 10.1212/01.wnl.0000435744.57038.af. PubMed PMID: 24249804.

²⁾

Ardern-Holmes, Simone L, y Kathryn N North. 2011. «Therapeutics for Childhood Neurofibromatosis Type 1 and Type 2». *Current Treatment Options in Neurology* (Agosto 18). doi:10.1007/s11940-011-0142-9. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21850405>.

From:

<http://www.neurocirugiacontemporanea.com/> - **Neurocirugía Contemporánea** ISSN **1988-2661**

Permanent link:

<http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=neurofibromatosis>

Last update: **2019/09/26 22:24**

