

Neurofibromatosis o Enfermedad de Von Recklinghausen



Neurofibromatosis o enfermedad de Von Recklinghausen

Es un síndrome o enfermedad neurocutánea

Afección de cierta frecuencia (1/3.000).

La **Neurofibromatosis** es el síndrome neurocutáneo de más interés, destacando en su cuadro clínico las manchas cutáneas color café con leche, los neurofibromas múltiples y las lesiones óseas. La *Neurofibromatosis* fue descrita en 1882 por Von Recklinghausen. Aunque se usa como sinónimo

enfermedad de Von Recklinghausen, es preferible hablar de síndrome de neurofibromatosis (NF), ya que se conocen al menos 4 tipos.

ETIOPATOGENIA DE LA NEUROFIBROMATOSIS

La Neurofibromatosis Pertenece al grupo de neurocristopatías, la herencia es AD, con gen localizado en 17 q 11.2 (NF1), pero con frecuentes mutaciones en

el
20-50% de los pacientes. En la forma central existe un
aumento del factor beta de crecimiento nervioso: p-
NGF.

SINTOMATOLOGÍA DE LA NEUROFIBROMATOSIS

En el tipo clásico o periférico de [Neurofibromatosis](#) (NF-1) destacan: Síntomas cutáneos: manchas de color café con leche, prácticamente constantes (94%), presentes en el neonato o al cabo de meses, con tamaño típicamente mayor de 1,5 cm y en número superior a 6. con tendencia a incrementarse con la edad, predominando en tronco y extremidades y con bordes lisos; lentigos en axilas y pliegues inguinales; neurofibromas cutáneos múltiples y pequeños, de aparición más tardía (escolar, adolescente), de forma pedicular o sésil, sobre todo en el tronco; neuromas o neurofibromas plexiformes, de gran tamaño, a menudo en cara y cuello. Síntomas oculares: hamartomas pigmentados del iris o nodulos de Lisch, frecuentes en la edad escolar (94%). Manifestaciones neurológicas: neurofibromas de los pares craneales, sobre todo el V I I I (neurinoma

acústico) con sordera, asociada a veces con síndrome cerebeloso y afectación de los pares V y VI (síndrome del ángulo pontocerebeloso), e igualmente de las raíces raquídeas y otros nervios, con posible degeneración maligna (neurofibrosarcomas); tumores benignos del SNC: glioma del nervio óptico y del quiasma, meningioma, astrocitoma, etc.; hidrocefalia obstructiva; macrocefalia, más frecuentemente por megalencefalia; convulsiones, no habituales; deficiencia mental (5%), disfunción cerebral mínima (40%) y trastornos psíquicos reactivos. Síntomas óseos: deformidad de las alas del esfenoides, pseudoartrosis de tibia, escoliosis, deformidades vertebrales. Otras manifestaciones: tumores diversos como rhabdomyosarcoma, Wilms y feocromocitoma; trastornos endocrinos: pubertad precoz, hipocrecimiento hipofisario, hipogonadismo, diabetes mellitus, etc.; alteraciones cardiovasculares: hipertensión arterial, estenosis pulmonar o aórtica, etc.; lesiones viscerales: neumopatía, nefropatía. Tipos de neurofibromatosis. Además de la anterior, – se aceptan otras variantes: NF-2: neurinoma del acústico familiar o N. central con locus génico en 22 q 11.21-ql3.1. NF-3: neurofibromatosis central y periférica. NF-

4: grupo heterogéneo. La NF con fenotipo Noonan, la NF con feocromocitoma y carcinoide duodenal y la NF intestinal familiar se incluyen en NF-1. La estenosis pulmonar con manchas café con leche es un síndrome aparte (Watson). A la NF pertenece el síndrome de Gorlin o adenomatosis poliendoctrina (tipo III), con múltiples nodulos submucosos neurofibromatosos.

EVOLUCIÓN DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Es muy diversa la expresividad de la Neurofibromatosis. El riesgo principal procede de los posibles tumores y de la afectación del SNC. Hay que realizar exploraciones periódicas, incluyendo en la primera TC o RM.

DIAGNÓSTICO DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Dos o más criterios diagnósticos mayores de la Neurofibromatosis:
más de 5 manchas color café con leche, neurofibromas múltiples, un neurofibroma plexiforme, glioma de vía óptica, nodulos de Lisch en iris, pseudoartrosis de tibia, alas del esfenoides anormales. Hay dudas sobre el valor diagnóstico del β -NGF. Ya es posible aplicar las técnicas de diagnóstico molecular de forma pre y postnatal. Síndromes con manchas de café con leche o similares Bannayan-Riley-Ruvalcaba (AD): macrocefalia,

lipomas, poliposis
intestinal.

Bloom (AR).

Esclerosis tuberosa (AD).

Leopard (AD).

Mastocitosis (esporádica): urticaria pigmentada.

McCune-Albright (herencia desconocida).

Neoplasia endocrina múltiple III (AD).

Neurofibromatosis (AD).

Nijmegen (AR): microcefalia, micrognatia,
inmunodeficiencia.

Silver-Russell (H?).

Turcot (AR): astrocitoma, glioma SNC, poliposis del
colon.

Watson (AD): estenosis pulmonar, deficiencia mental.

NORMAS PREVENTIVAS. Se basan en el estudio

genético. Si los padres son portadores el riesgo es
del

50%. Si están indemnes después de un examen
completo,

con especial atención al ocular, no hay peligro,
aparte

mutaciones.

PERSPECTIVAS TERAPÉUTICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS

Cuidados sintomáticos

y psicológicos. Extirpación quirúrgica si hay
malignización

o trastornos mecánicos.