



## 1425 - ANÁLISIS DESCRIPTIVO DE UNA SERIE DE PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

*Ana Isabel Cañabate Figuerola, Orla Torrallardona Murphy, Rebecca Rowena Peña Zalbidea, Julen Armendariz Gayraud, Carles García Borreda, Francesc Alberti Vich, Catalina María Nadal Martí y María Teresa Bosch Rovira*

*Hospital Universitari Son Espases, Palma de Mallorca, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Describir las características clínicas de una serie de pacientes con neurofibromatosis tipo 1 (NF1).

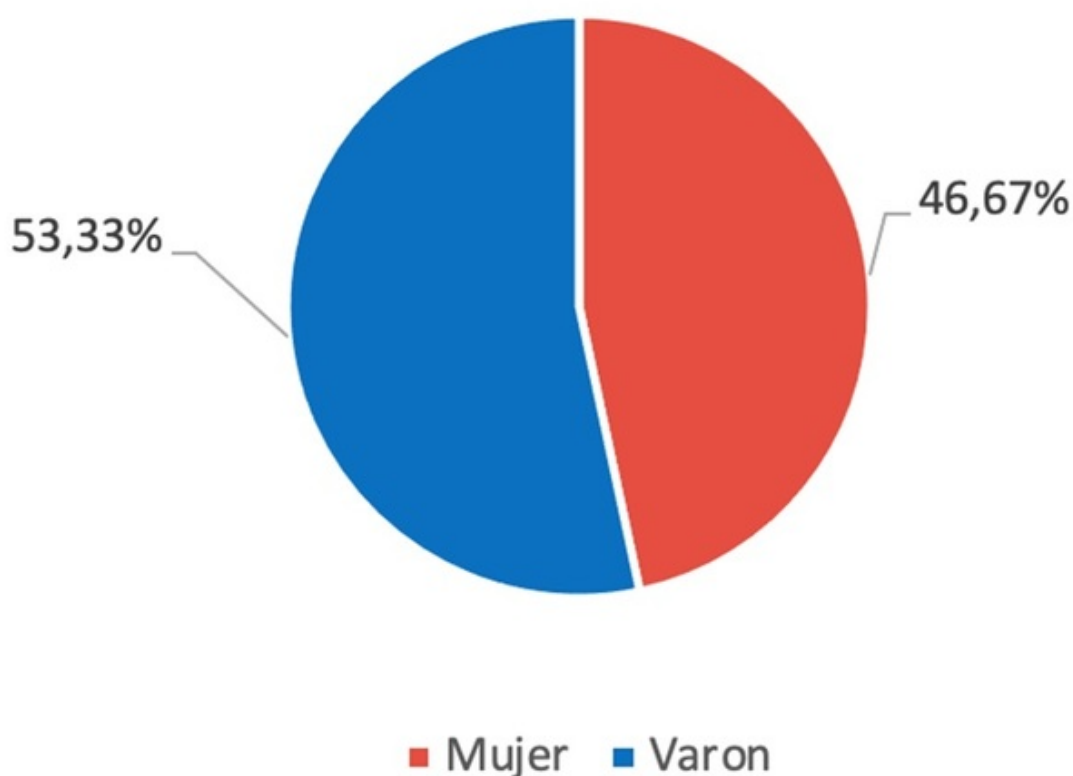
**Métodos:** Estudio descriptivo, observacional y retrospectivo de una serie de pacientes afectados de NF1 en seguimiento en consulta de Enfermedades Minoritarias de Medicina Interna en un hospital de tercer nivel.

**Resultados:** Se incluyeron 15 pacientes: 53,33% varones y 46,47% mujeres con una media de edad actual de 41,93 años (DE 16,73) y media de edad al diagnóstico de 22,47 años (DE 21,36). El 46,67% se diagnosticaron en edad pediátrica y el 33,33% tenían antecedentes familiares. Respecto a las manifestaciones clínicas: el 93,33% presentan manchas café con leche (MCL) y neurofibromas cutáneos y subcutáneos, el 53,33% efélides y el 33,33% hamartomas en iris (nódulos de Lisch). El 33,33% presentan afectación neurocognitiva, dos TDAH y uno retraso del aprendizaje. Un paciente presentó un neurinoma del acústico. El 26,67% tienen afectación cardiovascular, una de las pacientes presenta angiodisplasia SNC (rama distal M1 derecha) secundaria a NF1. El 46,67% padecen escoliosis y el 26,67% otras manifestaciones esqueléticas. El 73,33% presenta neurofibromas plexiformes (NP) SNC, medulares u orbitarios. Dos pacientes (13,33%) desarrollaron glioma del nervio óptico (GNO) y otros dos un tumor maligno de la vaina del nervio periférico (TMVNP). Ninguno de los pacientes ha desarrollado cáncer de mama ni feocromocitoma. Tan solo una paciente presentó un tumor del estroma gastrointestinal (GIST) gástrico. Durante el seguimiento han fallecido dos pacientes, ambos por TMVNP avanzado a los 33 y a los 56 años. En cuanto al tratamiento: un paciente con NP ha recibido tratamiento neuroquirúrgico sin complicaciones, una paciente con múltiples NP sintomáticos inoperables se encuentra en tratamiento con selumetinib desde 2020 con tolerancia correcta y estabilidad tumoral. Otra paciente con múltiples NP medulares sintomáticos se encuentra pendiente de valoración por neurocirugía, en caso que no sean tributarios a tratamiento quirúrgico iniciaríamos selumetinib.

**Discusión:** La NF1 es un trastorno neurocutáneo genético, de herencia autosómica dominante con una incidencia de 1:3000, causada por variantes patogénicas en el gen supresor de tumores NF1 (50% *de novo*). La penetrancia es del 100% pero con gran variabilidad intra e interfamiliar. Se caracteriza por manifestaciones cutáneas (MCL, efélides), oftalmológicas (GNO, NP orbitarios,

nódulos de Lisch), neurológicas (neurofibromas cutáneos/subcutáneos, NP, retraso aprendizaje, TDAH), óseas (osteopenia, talla baja, macrocefalia, escoliosis, displasias, pseudoartrosis) y cardiovasculares (displasias). Presentan un mayor riesgo de desarrollar neoplasias malignas a edades más tempranas, la incidencia de cáncer es 5-10 veces mayor que en la población general, siendo la principal causa de mortalidad. Los más frecuentes son: TMVNP, gliomas, cáncer de mama, feocromocitoma y GIST. No existe un tratamiento general para la NF1, aunque el uso de inhibidores de MEK (selumetinib) está cambiando el enfoque para el tratamiento de los NP. En la actualidad se están realizando ensayos clínicos con otras terapias dirigidas.

## Distribución por sexo





*Conclusiones:* La NF1 es una enfermedad multisistémica que condiciona una importante morbimortalidad por lo que requiere un enfoque multidisciplinar coordinado. Es esencial un adecuado consejo genético, la detección precoz de complicaciones neuropsicológicas, cardiovasculares y oncológicas, y ofrecer un abordaje terapéutico específico para asegurar un mejor pronóstico y calidad de vida.