



## 1343 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN NUESTRA PROVINCIA

*Irene Ledo Mendoza, Carmen Fernández Fernández, Irene Gómez Cirera, Almudena Nieto Maza, Cristina Ángela Solís Loma, Eduardo Ortega Collazos, María de la Soledad Ramírez Ormeño y Rebeca Fernández Pulido*

*Hospital San Pedro De Alcántara, Cáceres, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Estudiar las características de los pacientes afectos de esta enfermedad en la consulta de enfermedades raras/minoritarias de nuestro hospital.

**Métodos:** Se ha realizado un estudio descriptivo observacional sobre una serie de pacientes con diagnóstico de neurofibromatosis tipo I (NF1), junto con la revisión de la correspondiente literatura vigente.

**Resultados:** Los pacientes analizados (n = 10) presentaban un rango de edad comprendido entre 22 y 71 años, siendo el 60% de ellos mujeres. El 70% se presentaron como mutación *de novo*, y del total se realizó estudio genético en el 60% de los casos, c.5242C >T en el gen *NF1*, o c.1541\_1542delAG, c.3049insT, c.828\_856dup). Entre los criterios diagnósticos de NF1, la serie completa presentó neurofibromas aunque solo se describió neurofibroma plexiforme en el 20% de ellos. Además, el 90% presentó máculas café con leche, el 60% nódulos de Lisch, el 30% efélides axilares y pseudoartrosis de huesos largos un 10%. Entre otras manifestaciones clínicas características pero no diagnósticas se observaron alteraciones óseas en un 90% (escoliosis, macrocefalia, osteopenia, osteoporosis y *pectus excavatum*), síntomas neurológicos en un 50% (la mitad presentaron cefaleas, otros déficit intelectual y en un caso radiculopatía preganglionar s1, s2, síntomas psiquiátricos en un 20% (TDAH), tiroides ectópico 10%, nódulo mamario 10% y afectación pulmonar 20% (nódulos pulmonares y enfisema). Un 80% de los pacientes asociaban tumores, de ellos los más frecuentes fueron hamartoma (37,5%) y feocromocitoma (37,5%), seguidos de angiomiolipoma renal (12,5%), glioma (12,5%) y sarcoma (12,5%).

**Discusión:** La NF1 se trata de un trastorno genético de herencia autosómica dominante caracterizado por el desarrollo de tumores benignos en el sistema nervioso denominados neurofibromas, manchas café con leche en la piel y diversas anomalías óseas. Muestran predisposición a la aparición de tumores benignos y malignos. La severidad de sus síntomas abarca desde los más leves hasta otros más graves. Afecta aproximadamente a 1 de cada 3.000 personas en todo el mundo. El manejo de NF1 requiere un enfoque multidisciplinario para abordar sus múltiples manifestaciones clínicas.

**Conclusiones:** Al tratarse de una enfermedad minoritaria, la principal limitación encontrada en nuestra serie fue el bajo número de pacientes obtenidos para el estudio. Es por ello que los datos no son extrapolables, sin embargo, aportan una visión general de las manifestaciones clínicas más

frecuentes de esta enfermedad. El diagnóstico precoz de los pacientes con NF1 es crucial para predecir y mejorar la calidad de vida de los mismos. Por ello, consideramos fundamental potenciar las consultas de enfermedades minoritarias dentro de nuestra provincia y el enfoque multidisciplinar entre diferentes especialidades médicas.