



## 215 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

*Irene Barroso Benayas, Andoni Regueira Acosta, Enrique Albert López, Julen Agirre Castellero, Beatriz Castillo Calvo, Sonia Merino Fernández, Raquel García Blanco y Alfonso Gutiérrez Macías*

*Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.*

### Resumen

**Objetivos:** Describir la presentación clínica y tratamiento en una cohorte de 52 pacientes diagnosticados de neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) en una consulta de Enfermedades Minoritarias de un hospital terciario.

**Métodos:** Estudio retrospectivo observacional donde se ha utilizado una cohorte de 52 pacientes diagnosticados de NF-1 entre abril de 2017 y mayo de 2024. Se ha realizado una base de datos sobre las manifestaciones clínicas y manejo de estos pacientes, incluyendo únicamente a los pacientes con confirmación diagnóstica de NF-1.

**Resultados:** En nuestra muestra encontramos 32 mujeres y 20 hombres con una edad media al inicio del seguimiento de 38 años, contando en esta con 10 grupos familiares. El 80% de los casos presentan una mutación en el gen *NF-1*, siendo un 38% de estas *de novo*; por otra parte, en un 25% de los pacientes no se encuentran mutaciones en el estudio molecular. Todos los pacientes del registro cumplían al menos 2 criterios diagnósticos de NF-1 siendo el hallazgo más frecuente la presencia de manchas café con leche en el 90% de los pacientes, seguido por el hallazgo de neurofibromas (87%), nódulos de Lisch (73%) y efélides (69%); en cuanto a la presencia de clínica osteoarticular en un 25% de los pacientes se ha objetivado escoliosis y en un 6% displasia ósea. Otras manifestaciones relevantes fueron el hallazgo de crisis convulsivas y discapacidad intelectual en 3 pacientes, estenosis de la arteria renal en un caso y el diagnóstico de neoplasias en 15 pacientes (29%), destacando 1 caso de feocromocitoma. Entre los pacientes incluidos en la cohorte un 40% requirió tratamiento por Cirugía Plástica, un 9,5% por Neurocirugía y un 2% por Traumatología, además un paciente se encuentra en tratamiento con selumetinib con buenos resultados.

**Discusión:** La NF-1 se trata de la forma más prevalente de neurofibromatosis con una herencia autosómica dominante y una prevalencia aproximada de 1/3.000. Esta enfermedad se asocia con mutaciones en el gen *NF-1*, que producen una pérdida de función de la neurofibromina, encargada de modular la vía RAS/MAPK. Presenta una gran variabilidad de presentaciones clínicas, siendo las principales cutáneas, oftalmológicas, neurológicas y osteoarticulares, además se asocian a un mayor riesgo de desarrollo de neoplasias. El tratamiento se centra en el manejo sintomático de la clínica mencionada, además de un manejo adecuado de las complicaciones como feocromocitoma, crisis

convulsivas y otras neoplasias.

*Conclusiones:* En nuestra muestra encontramos gran variabilidad de presentaciones clínicas entre las que destacan la afectación dermatológica y la presencia de neurofibromas. La mayor parte de pacientes presentaron mutación en el gen de la NF-1 mientras que un porcentaje no desdeñable (20%) cumplieron criterios clínicos sin alteraciones en el estudio genético. El abordaje en estos pacientes se realizó de forma multidisciplinar en función de las manifestaciones clínicas objetivadas.

## **Bibliografía**

1. Solares I, Vinal D, Morales-Conejo M. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Revista Clínica Española*. 2022;222:486-95.