Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S788

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

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 Castillero, 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.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.