

# El niño con Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)

Dra. Rita García Díaz / Dra. Bettina Cervini



ManChi

## El niño con Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)

### INDICE

El niño con Neurofibromatosis .....	3
¿Qué es la Neurofibromatosis? .....	3
¿Cómo se hace el diagnóstico de NF1? .....	3
Complicaciones de la NF1 .....	4
A) Recién nacidos y lactantes .....	4
B) Infancia .....	5
Etapa pre escolar .....	5
Etapa escolar .....	5
C) Adolescencia .....	5
Complicaciones graves de la NF1 .....	6
Cuándo decirle a un niño que está afectado de NF1 .....	6

Este material ha sido preparado por las Dras. Rita García Díaz y Bettina Cervini, del Servicio de Dermatología del Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, con el apoyo de la Fundación Prof. Dr. Dagoberto O. PIERINI.

Autorizada a funcionar con carácter de Persona jurídica y aprobados sus estatutos por la Inspección General de Justicia según: Resolución Nro. 000549 del 2 de Julio de 1992

La Asociación Argentina de Neurofibromatosis, agradece a las Dras. Rita García Díaz y Bettina Cervini, del Servicio de Dermatología del Hospital de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan, por la elaboración de este material informativo.

El contenido de este material fue generado por la Asociación Española de Neurofibromatosis, quien autoriza a la Asociación Argentina de Neurofibromatosis para su reproducción y difusión. Como este cuadernillo tiene como único fin difundir información útil sobre Neurofibromatosis, para su divulgación solicitamos citar las fuentes de autorías y de información correspondientes.

**Coordinación y recopilación:**

Asociación Argentina de Neurofibromatosis

**Diseño:**

arementeria comunicación y diseño

[www.arementeria.com](http://www.arementeria.com)

## El niño con Neurofibromatosis 1

La comprensión de que un niño está afectado de Neurofibromatosis suele ser una experiencia difícil y generalmente inesperada para su grupo familiar, ya que inicialmente el único signo evidente puede ser la presencia de manchas color café con leche en la piel. En muchos casos, no se les da trascendencia a esas manchas por años hasta que algún médico sugiere el diagnóstico de Neurofibromatosis. A partir de allí se abre un panorama incierto para los padres, quienes acuden a diferentes fuentes de información no siempre acertadas.

Si bien la **Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)**, también llamada enfermedad de Von Recklinghausen, es extremadamente variable en sus signos, sus síntomas y su evolución, es nuestra intención mediante este folleto ayudar a las familias afectadas para que cada una logre la mejor calidad de vida dentro de la realidad que le toca vivir.

### ¿Qué es la Neurofibromatosis?

La Neurofibromatosis es una enfermedad que puede manifestarse bajo varias formas diferentes.

La NF1 es la más común, afecta 1 de cada 4,000 personas en el mundo; su manifestación más frecuente son las manchas café con leche de la piel y los neurofibromas, tumores benignos que surgen en el tejido nervioso de cualquier sector del organismo.

La NF2 (Neurofibromatosis central) afecta a 1 de cada 40,000 personas y se caracteriza por tumores que alteran la audición y el equilibrio, llamados neuromas del acústico, y otros en el sistema nervioso central; estos pacientes pueden tener, ocasionalmente, algunas manchas café con leche.

La NF1 y la NF2 son enfermedades determinadas genéticamente. Todos los miembros afectados en una familia tienen el mismo tipo de NF, ya que son genes diferentes los que provocan la NF1 y la NF2, no siendo posible que un paciente tenga los dos genes alterados. La transmisión de padres a hijos es dominante, por lo que un padre o madre con NF tiene 50% de probabilidades de pasar el gen anómalo a su hijo/a en cada embarazo. Es como cuando arrojamus una moneda al aire: cada vez puede salir "cara" o "ceca", y la probabilidad se repite en cada nuevo intento, independientemente de qué cara haya salido en la tirada anterior.

En los últimos años se ha definido la neurofibromatosis tipo 5 o localizada, y se ha postulado la existencia de otros tipos que aún no están claramente identificados y clasificados.

### ¿Cómo se hace el diagnóstico de NF1?

La manera más común de diagnosticarla es por el hallazgo de múltiples manchas color marrón claro diseminadas en la piel, llamadas manchas café con leche. Pueden estar presentes desde el momento del nacimiento o aparecer en los primeros meses de la vida, continuando en aumento durante la infancia y la adolescencia.

El tener una o dos manchas café con leche (a veces llamadas manchas hepáticas o "antojos") es habitual en nuestra población, en especial en las personas de tez morena, y no es indicador de enfermedad.

Los pacientes con NF1 presentan siempre más de 6 manchas pero la cantidad y el tamaño de ellas no indican severidad de la enfermedad y no están relacionados con la afectación de otros órganos internos.

Aunque la presencia de más de 6 manchas café con leche es altamente sugestiva de NF1, el diagnóstico sólo se confirma al encontrar alguno de los otros signos (conocidos como [Criterios](#)) asociados a las mismas.

Los [CRITERIOS DIAGNOSTICOS DE NF 1](#) incluyen los hallazgos más frecuentes, que son los siguientes:

- Seis o más manchas café con leche que midan más de 5 mm de diámetro antes de la pubertad y más de 15 mm después de la pubertad
- Dos o más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme
- Manchas efeloides (similares a pecas) en lugares no alcanzados por el sol como axilas y pliegues inguinales
- Nódulos de Lisch en el iris, que no afectan la visión
- Tumor (Glioma) del nervio óptico, que disminuye la visión
- Anormalidades diversas de los huesos
- Algún familiar directo afectado de NF1

El inconveniente de estos criterios es que en gran parte de los pacientes no están presentes desde el nacimiento y se instalan gradualmente a lo largo de la infancia y la adolescencia. Por ello muchas veces es difícil confirmar el diagnóstico en los primeros años de vida y los niños con lesiones sospechosas deben ser re-examinados periódicamente para detectar la aparición de los signos confirmatorios. Hasta hoy no hay ningún estudio especial que pueda decirnos si un niño con manchas café con leche va a presentar o no a lo largo de su vida alguna otra manifestación de NF1.

Muchas veces se nos pregunta si hay una edad límite en la que pueda descartarse que un paciente con manchas café con leche que no evidenció otras manifestaciones en los controles pueda considerarse no afectado. A la luz de los conocimientos actuales la respuesta es: NO; seguramente en un futuro próximo, con el avance de los estudios genéticos en este tema, se abran enormes posibilidades.

## Complicaciones de la NF1

### A) Recién nacidos y lactantes

La mayoría de los recién nacidos con NF1 tiene pocas manifestaciones. Las manchas café con leche pueden aparecer en los primeros meses, pero su ausencia al nacer en un niño cuyo padre o madre están afectados no significa que no tenga la mutación NF1.

Los neurofibromas no se ven habitualmente en la infancia a excepción de los neurofibromas plexiformes, que pueden ser congénitos. Los neurofibromas plexiformes son tumores benignos que se ubican sobre los trayectos de los grandes nervios; tienen tamaños diversos y suelen crecer lentamente durante toda la vida. Su ausencia en el nacimiento no quiere decir que no puedan aparecer posteriormente.

Entre las alteraciones óseas hay dos de escasa frecuencia que se presentan sólo desde el nacimiento

y si no es así, no se presentarán más adelante. La primera es la curvatura anormal (displasia) de alguno de los huesos de las piernas, especialmente la tibia, que produce una fragilidad aumentada. La segunda es una deformidad de los huesos ubicados alrededor de los ojos y la nariz (displasia esfenoidal), que puede asociarse a neurofibroma plexiforme congénito en la misma zona.

## B) Infancia

### Etapa pre escolar

Las manchas café con leche se detectan durante el primer año de vida; el hallazgo de efelidoides es infrecuente. Los neurofibromas plexiformes pueden aparecer y crecer a velocidad variable y los neurofibromas cutáneos son muy escasos.

Puede notarse que son más bajos que otros niños de la misma edad y que el tamaño de la cabeza habitualmente es mayor, aunque no produzca signos de trastornos neurológicos.

Los primeros tumores cerebrales pueden aparecer en esta etapa. El glioma óptico afecta el nervio principal del ojo, y puede producir dificultad en la visión, dolor y aumento de la apertura de los párpados. El diagnóstico se confirmará por Tomografía Computada o Resonancia Magnética.

Frecuentemente, durante los exámenes rutinarios de los niños con NF1 se encuentra un engrosamiento del nervio óptico que no produce síntomas, y que corresponde a una anomalía en el desarrollo del mismo. Por este motivo se recomienda el examen oftalmológico periódico, habitualmente anual.

### Etapa escolar

Algunos de los hallazgos mencionados en las etapas anteriores pueden aparecer o incrementarse en esta etapa. Así las efelidoides en los pliegues aumentan en número y se oscurecen, los neurofibromas plexiformes pueden crecer, y aparecen los neurofibromas cutáneos y los nódulos de Lisch en iris.

En esta etapa se hacen más evidentes las dificultades en el aprendizaje, las que pueden afectar el 25 a 50 % de los pacientes. Muchos de estos niños necesitan apoyo escolar especial para progresar.

## C) Adolescencia

Las manifestaciones de NF1 pueden hacerse muy evidentes en esta edad de grandes cambios. Pueden aparecer o aumentar los neurofibromas cutáneos en número muy variable, las efelidoides son más abundantes e intensifican su coloración, y los neurofibromas plexiformes suelen presentar un crecimiento rápido. Todos estos cambios se vinculan a la llegada de la pubertad, la que de por sí produce grandes modificaciones físicas y psicológicas.

Aun en esta edad es imposible predecir cual será la evolución de todas y cada una de las diferentes manifestaciones de la enfermedad.

## Complicaciones graves de la NF1

La mayoría de los pacientes con NF1 tienen buena calidad de vida durante largo tiempo.

La preocupación más importante es el desarrollo de cáncer interno. La presencia de numerosos neurofibromas no significa malignidad, pero algunos pacientes pueden desarrollar un tumor maligno sobre alguno de ellos, especialmente sobre los neurofibromas plexiformes.

Otros tumores que aparecen a veces en estos pacientes son los del sistema nervioso central, especialmente cerebrales y de la médula espinal. De ahí la importancia del control periódico con el equipo multidisciplinario.

## Cuándo decirle a un niño que está afectado de NF1

Esta circunstancia depende mucho de la comprensión del problema por parte de los padres y del grado de madurez del niño, además del tipo de manifestaciones que tiene. Por eso, no existe una única manera correcta de hacerlo.

En algún momento los niños comienzan a preguntar por qué van a ver a determinados médicos periódicamente, o por qué tienen manchas en la piel. La respuesta debe ser clara y honesta, nunca más allá de lo que él pueda comprender de acuerdo a su edad. No son necesarios grandes detalles, pero debe evitarse responder con evasivas, y menos aún, con negaciones o mentiras. Tarde o temprano el paciente conocerá cual es su problema y se sentirá más seguro si la información que le brindara su familia es veraz y coherente.

Es muy útil también tener una charla aclaratoria con los maestros para que estén al tanto de las dificultades de aprendizaje y los trastornos de conducta que podrían observarse y que son extremadamente variables entre un caso y otro. Muchos de estos niños necesitan apoyo escolar especial.