

Neurofibromatosis tipo 1

Descripción y causas

Se trata de una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria, que afecta principalmente al sistema nervioso y la piel y está caracterizada por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios.

En la neurofibromatosis tipo 1 el gen dañado se localiza en el cromosoma 17. Este gen se encarga de producir una proteína llamada neurofibromina cuya función es la de inhibir el crecimiento de tumores benignos llamados neurofibromas. Por tanto, un fallo en este gen da lugar a una serie de manifestaciones clínicas, entre otras, el crecimiento de neurofibromas.

Diagnóstico

El diagnóstico se basa en la realización de una adecuada anamnesis y exploración física debiendo cumplir el paciente dos o más de los siguientes criterios diagnósticos:

1. Seis o más manchas “café con leche”, iguales o mayores de 5 mm en pacientes prepúberes y de 15 mm de diámetro en pacientes postpúberes.
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo, o uno plexiforme.
3. Presencia de efélides o pecas en axilas o ingles.
4. Glioma del nervio óptico.
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas del iris).
6. Lesión ósea definida como displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de los huesos largos con o sin pseudoartrosis.
7. Un familiar de primer grado afecto (padre, hermano o hijo) de acuerdo con los criterios previos.

Tratamiento

No existe tratamiento específico de la enfermedad, sólo sintomático de las complicaciones, por ello es fundamental su detección precoz.

Es recomendable que los pacientes afectados sean manejados por un grupo multidisciplinar de especialistas como pediatras, neurocirujanos, oftalmólogos, dermatólogos, genetistas, oncólogos y psicólogos, entre otros.

Si no hay complicaciones, la expectativa de vida de las personas que la padecen puede llegar a ser muy parecida a la de un individuo sano, sin embargo, si llegan a desarrollar algún tumor maligno (cáncer) sus expectativas de vida se podrían acortar.

