

**INFORME DE CASO****Enfermedad de Von Recklinghausen (Neurofibromatosis).  
Presentación de un caso****Von Recklinghausen disease (Neurofibromatosis). A case reports**

Dr. Olidays Pérez Suárez<sup>1</sup>, Dra. Abdulay Lobaina Ortiz<sup>2</sup>, Dr. Eduardo Dupuy González<sup>3</sup>, Lic. Tatiana Delgado Ros<sup>4</sup>

<sup>1</sup> Especialista de I Grado en Cirugía General. Instructor. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba

<sup>2</sup> Especialista de I Grado en Cirugía General. Instructor. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba

<sup>3</sup> Especialista de I Grado en Cirugía General. Instructor. Hospital General Docente "Dr. Agostinho Neto". Guantánamo. Cuba

<sup>4</sup> Licenciada en Enfermería. Máster en Urgencias Médicas. Instructor. Universidad de Ciencias Médicas. Guantánamo. Cuba

---

**RESUMEN**

Se presenta un caso registrado en la misión médica de Haití, de paciente masculino de nacionalidad haitiana con 35 años de edad, con antecedentes patológicos anteriores, que acude por tumor deformante de localización sacrococcígea, de más de 5 años de evolución, que le imposibilita sentarse adecuadamente, con lesión ulcerada por los micro traumas y con gran influencia psicosocial por las molestias estéticas. Luego de examen físico y realización de estudios complementarios se diagnostica neurofibromatosis tipo I, se le realiza tratamiento quirúrgico y es egresado con evolución satisfactoria.

**Palabras clave:** neurofibromatosis, etiología, tumores

---

## ABSTRACT

A case in the Medical Mission of Haiti is registered, case of male haitian patient with 35 years of age, with no previous medical history, appearing deforming tumor in sacroccosygeal region, over 5 years of evolution. It is impossible to sit properly to him with ulcerated lesion by micro traumas, great psychosocial influences and aesthetic discomfort. Physical examination and complementary studies were done and finally was diagnosed neurofibromatosis type I, surgical treatment was performed and the patient was satisfactory evolution.

**Keywords:** neurofibromatosis, etiology, tumors

---

## INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis (NF) es un trastorno hereditario caracterizado por la formación de neurofibromas (tumores que involucran al tejido nervioso) en la piel, tejido subcutáneo, nervios craneales y los nervios de la base de la columna vertebral<sup>1,2</sup> y producen anomalías tales como cambios en la piel y deformidades de los huesos.<sup>3</sup>

Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos, en todas las razas, grupos étnicos y se transmiten a la descendencia de forma autosómica dominante.<sup>3</sup> Los científicos han clasificado los trastornos como neurofibromatosis tipo I (NF1) y neurofibromatosis tipo II (NF2) cada uno con una alteración en un cromosoma diferente (17 y 22 respectivamente). Existen otros tipos o variantes de neurofibromatosis, pero éstos no son definidos aún.

La NF1 fue descrita por vez primera en el 1882 por Friedrich Daniel Von Recklinghausen<sup>4</sup>, un patólogo alemán. Desde entonces, está claro no tan sólo que las neurofibromatosis son una de las enfermedades genéticas más comunes, sino también que hay diversas expresiones diferentes de la enfermedad. La forma descrita por Von Recklinghausen es, con diferencia, la más común, llegando aproximadamente al 85 % de los casos.

La frecuencia de padecer NF es de 1 de cada 3 000 nacidos para NF1, lo que indica una alta incidencia dentro de las enfermedades hereditarias, y de 1 de cada 40 000 nacidos, para NF2.

## PRESENTACIÓN DEL CASO

Se trata de un paciente de 35 años de edad, con antecedente de salud aparente que acude a consulta de cirugía por lesión tumoral de la región sacrococcígea de más de 5 años de evolución, que deforma la anatomía de la región, acompañado de ulceraciones en el extremo distal por los microtraumas.

### *Examen físico:*

Mucosas: coloreadas y húmedas.

A. cardiorrespiratorio: Sin alteración.

Columna vertebral: Desviación hacia la derecha.

Piel: Se observan tumores de diferentes tamaños distribuidos indistintamente por todo el organismo que le deforman la facies y se encuentra el más grande en la región sacrococcígea que mide 47 cm de longitud, le cuelga simulando una cola de caballo ulcerado hacia su extremo distal por los microtraumas al sentarse (Figura 1).



**Figura 1.** Tumoración más grande en región sacrococcígea que mide 47 cm de longitud, le cuelga simulando una cola de caballo.

*Exámenes complementarios:*

Hemoglobina: 120 g/l

VIH: Negativo

Glicemia: 4.5 mmol/l

Serología: No reactiva

Radiografía de columna que confirma escoliosis clínica.

**DISCUSIÓN DEL CASO**

Para diagnosticar un paciente afectado de NF 1 desde el punto de vista clínico debe cumplir unos criterios diagnósticos y está estipulado que deben cumplir dos o más de los que se detallan a continuación:<sup>1-2,5-6</sup>

1. Seis o más manchas "café con leche" mayores de 5 mm de diámetro en personas antes de la pubertad y más de 15 mm si se miden después de la pubertad.
2. Dos ó más neurofibromas de cualquier tipo.
3. Pecas en las axilas y/o en ingles.
4. Gliomas en vías ópticas.
5. Dos ó más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris).
6. Una lesión ósea característica (como la escoliosis).
7. Pariente de primer grado afectado de NF1 (padre o hermano).

Teniendo en cuenta los criterios anteriores este paciente cuenta con tres de ellos, es el antecedente familiar (padre con la enfermedad), el tamaño de los nódulos por encima de los 15 mm y la escoliosis.

Coincidiendo con toda la literatura revisada que se trata de un caso de NF1, enfermedad de Von Recklinghausen o neurofibromatosis periférica, caracterizada por la aparición de manchas "café con leche" y afectación en el sistema nervioso periférico (Gliomas ópticos)<sup>1,3,5</sup>, si bien con el paso del tiempo pueden afectarse todos los tejidos y en otros casos la afectación es mínima (Figuras 1 y 2).



**Figura 2.** Parte ulcerada hacia extremo distal por microtraumas al sentarse

Este paciente ingresa en el servicio de Cirugía General el 19 de diciembre del 2011 se le practica la cirugía bajo anestesia general endovenosa realizándosele excéresis de tumoración (Figura 3) y egresa dos días más tarde con una evolución satisfactoria y su seguimiento por la consulta externa.



**Figura 3.** Paciente a los dos días de ser intervenido quirúrgicamente

La NF1 como toda enfermedad no está exenta de complicaciones, las posibles complicaciones, también denominadas criterios menores<sup>4,7</sup>, aparecen en un número inferior de casos.

A algunas de ellas sólo se les supone asociadas con la NF porque se encuentran con más frecuencia en afectados, otras son consecuencia directa de la enfermedad. Ninguna de ellas por sí sola es indicación de NF1.

Las más comunes son: problemas cosméticos, funcionales, pseudoartrosis, escoliosis, macrocefalia, glioma óptico, tumores cerebrales, tumores en la columna vertebral, estreñimiento crónico, problemas de aprendizaje, retardo mental, sordera, alteraciones del habla, pubertad precoz o tardía, dolor de cabeza, convulsiones, hipertensión, feocromocitoma e impacto psicosocial.

Actualmente no hay cura, solo tratamientos paliativos.<sup>5</sup> Debido a las múltiples manifestaciones de la enfermedad, se recomienda que los afectados lleven un seguimiento por parte de médicos especialistas, para tratar posibles complicaciones.

En ocasiones se recurre a la cirugía para extirpar tumores que comprimen órganos u otras estructuras. Como ocurrió con este caso.

Del total de los pacientes con esta enfermedad menos del 10 % desarrolla tumores malignos que deben ser tratados con quimioterapia.<sup>6,7</sup>

Sobre el futuro de esta enfermedad los autores plantean<sup>8,9</sup> según literatura revisada que se debe de ser muy optimista a la vista de los últimos acontecimientos; se ha descubierto el genoma humano, por lo que ya está el código genético completo, y se observan los primeros ensayos clínicos con material genético para reducir los melanomas, aunque está en fase experimental.

Posiblemente cuando se resuelva el problema de los vehículos que tienen que introducir el material genético modificado dentro de los tejidos, los avances en los tratamientos de otros tipos de tumores, avance con mayor rapidez.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Fuentes Rodríguez N, Tápanes Domínguez A, Pérez La O P. Neurofibromatosis tipo I, enfermedad de von Recklinhausen. Rev Cubana Med Mil [Internet]. 2007[citado 30 nov 2013]; 36(4) : [aprox. 7p.]. Disponible en: [http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0138-65572007000400009&script=sci\\_arttext](http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0138-65572007000400009&script=sci_arttext)

2. Neurofibromatosis tipo 1. En: Enfermedades raras [Internet]. 09 ago 2007 [citado 1 nov 2013]. Disponible en: <http://www.intramed.net/contenidover.asp?contenidoID=48296>
3. Díaz Castillejos A, Grapiglia Cassio, da Acunha Marcelo LV, Verissimo Denildo C, Rehder Roberta, Borba L. Vasculopatía cerebral en neurofibromatosis tipo I: Reporte de un caso y revisión de la literatura. Rev Mex Neuroci [internet]. 2010 [citado 30 de nov 2013]; 11(6):487-492. Disponible en: [http://content.ebscohost.com/pdf25\\_26/pdf/2010/R1Q/01Nov10/59685149.pdf?T=P&P=AN&K=59685149&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsa%2B4SrOWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA](http://content.ebscohost.com/pdf25_26/pdf/2010/R1Q/01Nov10/59685149.pdf?T=P&P=AN&K=59685149&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsa%2B4SrOWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA)
4. Enciclopedia médica en español: neurofibromatosis [monografía en Internet]. Madrid: Medlineplus; 2006 [citado 15 Ene 2008]. Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001289.htm>
5. Verduzco Martínez AP, Crocker Sandoval AB, Sánchez Dueñas LE, Guevara Gutiérrez E. Neurofibromatosis segmentaria verdadera. Dermatología Rev Mex [internet]. 2011 [citado 30 nov 2013]; 55(2): 99-101. Disponible en: [http://content.ebscohost.com/pdf27\\_28/pdf/2011/ZZT/01Mar11/74268469.pdf?T=P&P=AN&K=74268469&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S6%2BWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA](http://content.ebscohost.com/pdf27_28/pdf/2011/ZZT/01Mar11/74268469.pdf?T=P&P=AN&K=74268469&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S6%2BWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA)
6. Vallejo DL, López JE. Abordaje clínico de variantes fenotípicas en neurofibromatosis de tipo 1. Rev Asoc Colomb Dermatol. [Internet]. 2012 [citado 30 nov 2013] 20(1): 29-38. Disponible en: [http://content.ebscohost.com/pdf27\\_28/pdf/2012/AUBX/01Mar12/76115792.pdf?T=P&P=AN&K=76115792&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S7aWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA](http://content.ebscohost.com/pdf27_28/pdf/2012/AUBX/01Mar12/76115792.pdf?T=P&P=AN&K=76115792&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S7aWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA)
7. Casanova Rodríguez TA, González Benavides C, Rodríguez Jiménez SA. Neurofibromatosis tipo I. Medicentro [Internet]. 2008 [citado 30 nov 2013]; 12(3): [aprox. 5p.]. Disponible en: <http://content.ebscohost.com/pdf9/pdf/2008/1WCP/01Sep08/34602308.pdf?T=P&P=AN&K=34602308&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsa%2B4S66WxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA>
8. Castillo A S Del, Brito M, Martínez J, Sardi N. Manejo anestésico en cesárea de urgencia en pacientes con enfermedad de Von Recklinghausen. Rev Mex Anest. [Internet]. 2009 [citado 30 nov 2013]; 32(2):en 134-137. Disponible en: [http://content.ebscohost.com/pdf25\\_26/pdf/2010/R1Q/01Nov10/59685149.pdf?T=P&P=AN&K=59685149&S=R&D=lth&EbscoContent=dG](http://content.ebscohost.com/pdf25_26/pdf/2010/R1Q/01Nov10/59685149.pdf?T=P&P=AN&K=59685149&S=R&D=lth&EbscoContent=dG)

[JyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsa%2B4SrOWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA](http://content.ebscohost.com/pdf27_28/pdf/2011/7KO/01Sep11/72084079.pdf?T=P&P=AN&K=72084079&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA)

9. Secchi Nicolás NC, Jiménez Fuentevilla D. Manifestaciones Neurológicas y crisis epilépticas secundarias a neurofibromatosis. Reporte de un caso. Rev Med Int Mex. [Internet]. 2011 [citado 30 de nov 2013] 27(5): 579- 584. Disponible en: [http://content.ebscohost.com/pdf27\\_28/pdf/2011/7KO/01Sep11/72084079.pdf?T=P&P=AN&K=72084079&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S7OWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA](http://content.ebscohost.com/pdf27_28/pdf/2011/7KO/01Sep11/72084079.pdf?T=P&P=AN&K=72084079&S=R&D=lth&EbscoContent=dGJyMNHX8kSeqa44zOX0OLCmr0ueprZSsqm4S7OWxWXS&ContentCustomer=dGJyMPGnr06vr7JJuePfgex44Dt6fIA)

**Recibido:** 17 de febrero de 2014

**Aprobado:** 24 de febrero de 2014

**Dr. Olidays Pérez Suárez.** Hospital General Docente “Dr. Agostinho Neto”. Guantánamo. Cuba. **Email:** [olidays@infosol.gtm.sld.cu](mailto:olidays@infosol.gtm.sld.cu)