

MALFORMACIONES OSEAS EN NEUROFIBROMATOSIS. INFORME DE CASO

Dra. Limnet Cremé Lambert¹, Lic. Rosa Lina Ilisastigui Reyes², Dr. Midael Gámez Columbiet.³

RESUMEN

Se describe un paciente masculino de 8 años de edad, mestizo, de procedencia rural, que cursa con neurofibromatosis tipo I, diagnosticado a los 6 meses; donde las malformaciones esqueléticas son evidentes, tanto clínicas como radiológicas, por lo que se muestran algunas de estas lesiones en el informe de caso. Al niño se le da seguimiento un equipo multidisciplinario.

Palabras clave: NEUROFIBROMATOSIS /complicaciones; ENFERMEDADES ÓSEAS/etiología; HUESOS/anomalías.

INTRODUCCION

Las neurofibromatosis son trastornos genéticos del sistema nervioso que afectan principalmente el desarrollo y crecimiento de los tejidos de las células neurales.¹⁻³

Estos trastornos ocasionan tumores que crecen en los nervios y producen otras anomalías tales como: cambios en la piel y deformidades en los huesos. Las neurofibromatosis ocurren en ambos sexos, todas las razas y grupos étnicos, se transfieren a la descendencia de forma autosómica dominante. Los científicos clasifican los trastornos como neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y neurofibromatosis tipo 2 (NF2) cada una con alteración en un cromosoma diferente (17 y 22 respectivamente).³⁻⁵

¹ *Master en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Pediatría. Asistente.*

² *Licenciada en Enfermería. Instructor.*

³ *Especialista de I Grado en Imaginología. Instructor.*

La NF1 es descrita por vez primera en el 1882 por Friedrich Daniel Von Recklinghausen, patólogo alemán; desde entonces, está claro no tan sólo que las neurofibromatosis son enfermedades genéticas comunes sino, también, que hay diversas expresiones diferentes de la enfermedad. La forma descrita por Von Recklinghausen es, con diferencia, la más común, y llega aproximadamente al 85 % de los casos.⁶⁻⁸

La NF1 es el tipo más común de Neurofibromatosis, ocurre aproximadamente en 1 de cada 4 000 personas en los Estados Unidos.⁸ Aunque muchas personas afectadas heredan este trastorno, entre el 30 y el 50 % de los nuevos casos surgen espontáneamente mediante mutación en los genes de una persona. Una vez que ocurre este cambio, el gen mutante puede pasar a generaciones sucesivas.^{8,9}

Con anterioridad, la NF1 se conocía como neurofibromatosis periférica (o neurofibromatosis de von Recklinghausen) debido a que algunos de los síntomas, manchas en la piel y tumores, parecían estar limitados a los nervios exteriores o al sistema nervioso periférico de la persona afectada. Este nombre ya no es técnicamente exacto debido a que ahora se sabe que en la NF1 ocurren tumores del sistema nervioso central.¹⁰⁻¹²

En el caso que a continuación se presenta las lesiones óseas son evidentes en el transcurso de la vida.

PRESENTACION DEL CASO

Se trata de un escolar de 8 años de edad I.F.R, mestizo, de procedencia rural que cursa NF1, diagnosticado a los 6 meses, en atención primaria de salud, y corroborado su diagnóstico en el Centro de Genética Provincial.

El niño comenzó a presentar a partir de los 6 meses de edad, múltiples manchas color café con leche diseminadas en el cuerpo, fundamentalmente en el tórax, de 0.5 mm hasta más o menos 6 cm de diámetro. El cierre precoz de la fontanela anterior, el macrocráneo, además de dismorfias faciales y malformaciones esqueléticas se han hecho evidentes en el transcurso de los años (Figuras 1 y 2).

APP: Lo referido anteriormente.

APF: No registra.

Examen físico:

- Aspecto de niño delgado.
- Retraso mental ligero.
- Macrocráneo.
- Implantación baja de las orejas.
- Puente nasal aplanado.
- Pliegue *epicantus*, con hipertelorismo ligero.
- Micrognatia.
- Cuello corto.
- Múltiples manchas color café con leche diseminadas en el cuerpo de diferentes tamaños (Figura 2).
- Deformidades torácicas.
- Xifoescoliosis.
- Marchas espásticas.

Estudios realizados:

- Fondo de ojo: Normal.
- Tomografía axial computarizada de cráneo: Normal.
- Electroencefalograma: Normal.
- Audiometría: Normal.
- Transaminasa: Normal.
- Ultrasonido abdominal: Normal.
- Examen psicológico: Patológico.
- Examen psicométrico: Retraso mental leve.
- Examen de atención: Patológico.
- Estudio radiográfico de tórax anteroposterior: Estrechamiento de espacios intercostales de hemitórax izquierdo, costillas oblicuas, propio de su proceso patológico.
- Estudio radiográfico de columna vertebral: Xifoescoliosis.

El paciente I.F.R. recibe tratamiento fisioterapéutico, además, de diferentes pruebas básicas, como: audiometría, potenciales evocados, auditivos del tronco del encéfalo y visuales, electroencefalograma, pruebas psicológicas, serie ósea de esqueleto y tomografía axial computarizada (TAC) o resonancia magnética (RM) cerebrales y de nervios ópticos.^{19,20}

Impresión diagnóstica: Neurofibromatosis tipo I.

Es necesario señalar que aún el niño tiene seguimiento estricto por equipo multidisciplinario, evaluado periódicamente por las complicaciones que puede presentar en el transcurso de la enfermedad.

DISCUSION DE CASO

Los criterios diagnósticos de NF tipo I fueron entregados en la conferencia de consenso del National Institute of Health en Bethesda 1988³, diagnosticándose cuando al menos dos de los siguientes criterios están presentes:

1. Paciente de primer grado afectado
2. Al menos 6 manchas color café con leche de 1.5 cm después de la pubertad o de 0.5 cm en pacientes prepúberes.
3. Pigmentación difusa o en efélides (pecas) en región axilar o inguinal.
4. Al menos 2 neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.
5. Glioma del nervio óptico.
6. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas de Iris).
7. Lesión ósea característica: Pseudoartrosis (especialmente de tibia), displasia de esfenoideas, adelgazamiento de la corteza de huesos largos.

El 60 % de niños con NF1 tiene problemas de aprendizaje.^{1,5} Es común que sean hiperactivos y que tengan problemas de atención. Algunos niños y adultos afectados tienen la cabeza grande, aunque por lo general esto no es una indicación de un problema médico grave. La escoliosis (curvatura cada vez más pronunciada de la columna vertebral) es común entre las personas que padecen NF1 y puede comenzar a producirse a edad temprana. Las personas con NF1 también suelen tener baja estatura.¹³⁻¹⁶

En nuestro caso de estudio presenta macrocráneo, baja talla y retraso mental (Figura 1) Llama la atención deformidades de la columna vertebral (Xifoescoliosis que se hizo evidente a partir de los 2 años de edad (Figuras 3 y 4), además, de manchas color café con leche presentes a partir de los 6 meses de edad. Actualmente el niño cursa en una escuela para niños con necesidades especiales.

La escoliosis es el defecto óseo más común en esta afección y puede ser notado en la adolescencia temprana. Esta afección se caracteriza por ser distrófica o no distrófica; la primera tiende a originarse en la región torácica.

Son severamente anguladas, involucran de 4 a 6 vértebras y usualmente son progresivas. Las curvas no distróficas, se asemejan a escoliosis idiopática.^{13,14,15} En nuestro caso el tipo de lesión es distrófica, como se puede observar en la Figura 4:

- Curvas cortas, agudas, con severa rotación de la vértebra apical.
- Acuñaamiento vertebral.
- Pedículos displásicos.
- Ensanchamiento de la distancia interpedicular.
- Irregularidad de borde vertebral posterior.
- Torsión costal.
- Ensanchamiento de canal espinal y de foramen neural.

El Dr. Pérez y colaboradores en estudio realizado de diagnóstico clínico-imagenológico de NF tipo I plantea que la deformidad espinal puede ocurrir como resultado de lesiones intraespinales, tales como, tumores, meningoceles y ectasia dural.^{11,12} Las masas dentro del canal espinal conducen a erosionar las estructuras óseas y desestabilizar elementos vertebrales, lo que puede originar curvaturas anormales, dislocación de columna vertebral, penetración de costillas dentro de canal espinal y compromiso neurológico.¹⁶⁻¹⁸

La atención a estos pacientes requiere de un equipo multidisciplinario para la óptima valoración, fundamentalmente por ortopedia por las posibles complicaciones anteriormente referidas.

CONSIDERACIONES FINALES

El paciente que padece neurofibromatosis debe valorarse cada seis meses o un año, mediante valoración neurológica, medida de tensión arterial, exploración de funciones visual y auditiva, así como búsqueda exhaustiva de las posibles complicaciones de esta enfermedad.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Riccardi VM. Von Recklinghausen Neurofibromatosis. *N Engl J Med.* 1990; 305(27):1617-1626.
2. Isikoglu M, Has R, Korkmaz D, Bebek N. Plexiform neurofibroma during and after pregnancy. *Arch Gynecol Obstet.* 2002; 267: 41-42.

3. Huson SM. What level of care for the neurofibromatosis and diagnosis The Lancet. 2003; 353:1114-1116.
4. Wallace MR, Marchuk DA, Andersen LB, Letcher R, Odeh HM, Saulino AM, y cols. Type 1 Neurofibromatosis Gene: Identification Disrupted in Three NF 1 Patients. Science. 2000; 249: 181-186.
5. Ferner RE. Guidelines for the Diagnosis and Management of Individuals with Neurofibromatosis 1. Journal of Medical Genetics. 2007; 44 : 81-88.
6. Ferner RE. Neurofibromatosis 1 and Neurofibromatosis 2: A Twenty-First Century Perspective. Lancet Neurology. 2007;6 : 340-351.
7. Yohay KH. The Genetics and Molecular Pathogenesis of NF1 and NF2. Seminars in Pediatric Neurology. 2006; 13 : 21-26.
8. National Institutes of Neurological Disorders and Stroke. Neurofibromatosis Fact Sheet. National Institutes of Health. Actualizado 16 de abril de 2007. Disponible en: <http://www.ninds.nih.gov/disorders/neurofibromatosis>.
9. Tonsgard JH. Clinical Manifestations and Management of Neurofibromatosis Type 1. Seminars in Pediatric Neurology. 2006; 13 : 2-7.
10. Friedman JM. Neurofibromatosis 1. Gene Reviews. University of Washington at Seattle. Actualizado 31 de enero de 2007. Disponible en: <http://www.geneclinics.org>.
11. Pérez Hernández M. Estudio Clínico imagenológico de la neurofibromatosis. Camaguey; 2008.
12. Pérez Hernández LM, Marrero Riverón LO, Roché Egues HE, Calzado Calderón R, González de Varona C. Diagnóstico Clínicoimagenológico de la neurofibromatosis tipo 1. Rev Cubana Ortop Traumatol. 2005; 19(1).
13. National Institutes of Health. Neurofibromatosis. Conference Statement. Consensus Development Conference. Arch Neurol. 1988; 45: 575-578.
14. Pinson S, Créange A, Barbarot S, Stalder JF, Chaix Y, Rodriguez D, et al. Guidelines for the management of neurofibromatosis 1: Recommendations de prise en charge de la neurofibromatose 1. Ann Dermatol Venereol. 2001; 128: 567-575.
15. Friedman JM, Birch PH. Type 1 neurofibromatosis- a descriptive analysis of the disorder in 1728 patients. Am J Med Genet. 1997; 70: 138-143.
16. Narod SA, Stiller C, Lenoir GM. An estimate heritable fraction of childhood cancer. Br J Cáncer. 1991; 63: 993-999.

17. **García Díaz R, Cervini AB, Pierini AM. Manifestaciones cutáneas de la Neurofibromatosis tipo 1. Arch Argent Pediatr. 2003; 101 (2).**
18. **Galán Gómez E. Neurofibromatosis tipo 1[en línea]. [Citado: 7 ene 2007]. Disponible en: [protocolos/genética/ 10-nf1.pdf](#)**



Figura1. Presencia de malformaciones esqueléticas.



Figura 2. Múltiples manchas color café con leche diseminadas en el cuerpo de diferentes tamaño.



Figura 3. Presencia de xifo scoliosis.



Figura 4. Presencia de xifo scoliosis.