

## Neurofibromatosis de von Recklinghausen en la niñez

### Von Recklinghausen's neurofibromatosis in the childhood

**MsC. Guillermo Manuel Vaillant Suárez<sup>1</sup> y Dra. Gabriela Pereira Gómez<sup>2</sup>**

<sup>1</sup> Especialista de II Grado en Pediatría. Máster en Atención Integral al Niño. Profesor Consultante. Centro Territorial de Cirugía Cardiovascular, Santiago de Cuba, Cuba.

<sup>2</sup> Especialista de I Grado en Oftalmología. Hospital Amistad Argelia-Cuba, Djelfa, República Democrática y Popular de Argelia.

## RESUMEN

Se presenta el caso clínico de una niña argelina de 7 años de edad, con exoftalmos del ojo derecho de 3 años de evolución, que acudió a la consulta externa del Hospital Oftalmológico "Amistad Argelia-Cuba" de la Wilaya de Djelfa en la República Democrática y Popular de Argelia. En el examen físico se encontraron numerosas manchas de color "café con leche" diseminadas por todo el cuerpo y tumor exofítico palpebral del lado derecho; y en el oftalmológico especializado: nódulos de Lisch. Por medio de la tomografía axial computarizada de cráneo se comprobó un proceso tumoral intraocular y tumor palpebral derechos, que infiltraban los músculos oculomotores: oblicuo menor y externo derecho. Se concluyó que la paciente presentaba neurofibromatosis de von Recklinghausen.

**Palabras clave:** niña, neurofibromatosis de von Recklinghausen, tumor exofítico palpebral derecho, nódulos de Lish, tomografía axial computarizada, tumor intraocular, tumor palpebral

## ABSTRACT

The clinical case of a 7-year-old Algerian girl with 3 year-exophthalmos of the right eye is reported who went to the outpatient department of the Ophthalmology Hospital "Amistad Argelia-Cuba" from Wilaya de Djelfa in the Democratic and People's Republic of Algeria. On physical examination numerous coffee-and-milk spots spread throughout the body and lid exophytic tumor of the right side were found, and in the specialized ophthalmologic testing: Lisch nodules. Cranial computerized axial tomography revealed a right intraocular tumor process and right palpebral tumor infiltrating oculomotor muscles: inferior oblique and right external. It was concluded that the patient presented with von Recklinghausen's neurofibromatosis.

**Key words:** girl, von Recklinghausen's neurofibromatosis, right lid exophytic tumor, Lish nodules, computerized axial tomography, intraocular tumor, palpebral tumor

## INTRODUCCIÓN

Las neurofibromatosis constituyen un grupo de entidades clínicas de herencia autosómica dominante que afectan la piel, los tejidos blandos, el sistema nervioso y el hueso y se clasifican en relación con sus síntomas y signos. Las formas más frecuentes de estas afecciones son la neurofibromatosis de tipo 1 ó enfermedad de von Recklinghausen, quien la describió en 1882, y la de tipo 2 ó Schwannoma del acústico.<sup>1-3</sup>

Al respecto, la neurofibromatosis es el trastorno neurocutáneo de mayor frecuencia, pues afecta a 1 por cada 3 000 personas. Esta enfermedad se caracteriza por la asociación de manchas de color café con leche, neurofibromas cutáneos, así como alteraciones óseas y neurológicas, y pertenece al grupo de las llamadas facomatosis: término utilizado por Van der Hoeve en 1923.<sup>4,5</sup>

La neurofibromatosis de tipo 1 produce múltiples manifestaciones oftalmológicas y tumores del sistema nervioso central, entre los cuales aparecen con más frecuencia los gliomas de la vía óptica.<sup>6,7</sup>

## CASO CLÍNICO

Se presenta el caso clínico de una niña de 7 años de edad, sin antecedentes familiares de la enfermedad, que acude a la consulta de oftalmología por exoftalmos del ojo derecho de 3 años de evolución.

### Examen físico

- Numerosas manchas de color "café con leche" diseminadas por todo el cuerpo (**figura 1 a-b**).
- Tumor exoftítico palpebral derecho (**figura 2 a-b**).



Figura 1 a-b. Manchas de color café con leche, diseminadas por todo el cuerpo



Figura 2 a-b. *Tumor exofítico palpebral derecho*

### **Tomografía axial computarizada de cráneo**

- Proceso tumoral intraocular derecho
- Tumor palpebral derecho con infiltración en los músculos oculomotores: oblicuo menor y externo derecho
- Displasia de la gran ala del esfenoides derecha
- Hemiatrofia cortical derecha con respeto al lóbulo frontal
- Lipoma de la "cisterna" del circuito mesencefálico
- Hipoplasia de la carótida interna en su porción endocraneana

El examen oftalmológico especializado evidenció la presencia de nódulos de Lisch.

### **COMENTARIOS**

La neurofibromatosis es una enfermedad progresiva, de manera que las diferentes manifestaciones y complicaciones van apareciendo con el decursar de los años, aunque algunas pueden estar presentes al nacer. En muchos pacientes los síntomas son leves y pueden llevar una vida normal, aun con la presencia de las manchas de color café con leche, las efélides y los nódulos de Lisch.<sup>8,9</sup>

Pueden estar afectados el sistema nervioso central y el periférico, el esqueleto el sistema endocrino y los tejidos blandos. Los criterios diagnósticos fueron establecidos en 1988 y son necesarios al menos 2 de ellos para determinar una neurofibromatosis, a saber:<sup>10</sup>

- Un mínimo de 6 manchas de color café con leche
- Por lo menos 2 neurofibromas ó 1 neuroma plexiforme
- Pecas axilares e inguinales
- Nódulos de Lisch
- Glioma del nervio o quiasma óptico
- Por lo menos 2 hamartomas del iris

- Lesiones óseas
- Familiar de primer grado que hubiese presentado la enfermedad

Por las características clínicas y los hallazgos de la tomografía axial computarizada, se consideró que la paciente presentaba una neurofibromatosis de von Recklinghausen.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans DG, et al. Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis 1. *J Med Genet* 2007; 44(2):81-8.
2. Ferner, R.E. Neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2: A twenty-first century perspective. *Lancet Neurol* 2007; 6:340-51.  
<<http://neuro.surgery.duke.edu/wysiwyg/downloads/NF1NF2.pdf>> [consulta: 20 octubre 2008].
3. Acosta MT, Gioia GA, Silva AJ. Neurofibromatosis type one: New insights into neurocognitive issues. *Curr Neurol Neurosci Rep* 2006; 6:143-6.
4. Pascual-Castroviejo, I. Neurofibromatosis tipo I: peculiaridades y complicaciones. *Rev Neurol (Barc)* 1996; 24(133):1051-5.
5. Van der Hoeve J. Eye symptoms in tuberous sclerosis of the brain and Recklinghausen disease. *Trans Ophthalmol Soc UK* 1923:534-41.
6. Tongsgard JH. Clinical manifestations and management of neurofibromatosis type 1. *Seminars in Paediatric Neurology* 2006; 13(1):2-7.
7. Felício ML, Liberalesso PB, Spinosa MJ. Neurofibromatose tipo 1: revisão atualizada dos critérios diagnósticos. *J Bras Med.* 2009; 96(6):11-5.
8. Beltrán MA, Barría C, Contreras MA, Wilson CS, Cruces KS. Tumor del estroma gastrointestinal (GIST) en una paciente con neurofibromatosis tipo 1. *Rev Méd Chile* 2009; 137(9): 1197-200. <[http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872009000900009&script=sci\\_arttext](http://www.scielo.cl/scielo.php?pid=S0034-98872009000900009&script=sci_arttext)> [consulta: 11 noviembre 2008].
9. Beiro AC, Carvalho Dantas JF, Conte Neto N, Bastos Nasciben M, Scarso Filho J. Neurofibromatose: uma desordem hereditária: relato de caso de ocorrência em mãe e filha. *Rev Ciênc Méd Biol* 2008, 7(2):193-7.  
<[http://www.cienciasmedicasbiologicas.ufba.br/pdf\\_7\\_2/artigo\\_12.pdf](http://www.cienciasmedicasbiologicas.ufba.br/pdf_7_2/artigo_12.pdf)> [consulta: 11 noviembre 2008].
10. Gonçalves Cunha KS, Geller Mauro; Soares de Moura Neto R, Silami Lopes V. Genética da neurofibromatose tipo 1. *Rev Ciênc Méd Biol* 2007; 6(3):338-48.

Recibido: 28 de enero de 2010

Aprobado: 3 de marzo de 2010

**MsC. Guillermo Manuel Vaillant Suárez.** Centro Territorial de Cirugía cardiovascular, Calles Independencia y 4, reparto sueño, Santiago de Cuba, Cuba.  
Dirección electrónica: [guillermo@medired.scu.sld.cu](mailto:guillermo@medired.scu.sld.cu)