



16 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN EL SERVICIO DE ENDOCRINOLOGÍA DEL HGU GREGORIO MARAÑÓN: CASOS RECOGIDOS EN LOS ÚLTIMOS AÑOS

J. Atencia, J.C. Percovich, B. Weber, M. Picallo, A. López, J. Ágreda, M.Á. Vélez, R. García-Centeno, M. Ernesto Sambó y S. Monereo

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid. España.

Resumen

Introducción: La neurofibromatosis (NF) tipo 1 constituye una patología genética provocada por una mutación en el gen de la Neurofibromina con una prevalencia estimada de 1/3.000 personas. El espectro clínico de la enfermedad incluye numerosas manifestaciones, la mayoría de las cuales pertenecen al espectro tumoral debido a la desregulación de la proliferación celular generada por la mutación genética. Entre dichas manifestaciones encontramos feocromocitomas, tumores neuroendocrinos (TNE) y lesiones hipotalámicas entre otros. Nuestro objetivo es recopilar los casos de NF tipo 1 conocidos en el servicio y analizar la patología endocrina concomitante.

Métodos: Se trata de un estudio descriptivo retrospectivo de una serie de casos. Los pacientes se buscaron en las bases de datos del departamento con la palabra clave NF. Se analizaron las historias clínicas correspondientes. Los datos fueron recogidos y analizados en SPSS.

Resultados: Del registro de pacientes se obtuvieron 11 resultados, diez pacientes con NF tipo 1 y uno con NF tipo 2 que fue excluido. De los pacientes restantes, 8 eran mujeres y 2 hombres con edades comprendidas entre los 27 y 69 años (media de 50,09). Los diagnósticos endocrinos principales fueron: 3 feocromocitomas, 2 TNE, 3 con patología tiroidea, 1 con hipoglucemias reactivas y 1 hiperprolactinemia farmacológica. Se descartó feocromocitoma en 2 pacientes más. Los TNE fueron un somatostatina y un tumor de páncreas sin AP disponible. En ese último paciente se observaron a su vez lesiones hepáticas aún pendientes de categorizar. No se encontraron asociados feocromocitoma y TNE.

Conclusiones: La NF tipo 1 requiere un abordaje multidisciplinar debido al amplio espectro de manifestaciones asociadas. La Endocrinología debe jugar un papel importante en el despistaje de patología potencialmente peligrosa en estos pacientes. La elaboración de un algoritmo de derivación al especialista podría resultar beneficioso para el manejo conjunto de la enfermedad.