



# Medicina de Familia. SEMERGEN



<https://www.elsevier.es/semergen>

## 242/2962 - SOSPECHA DE NEUROFIBROMATOSIS EN ATENCIÓN PRIMARIA

L. Narváez Gómez<sup>a</sup>, T. Luque Barberán<sup>b</sup>, M. Contreras Carrasco<sup>a</sup> y M. Molina Cáceres<sup>a</sup>

<sup>a</sup>Médico de Familia. Centro de Salud Algeciras-Norte. Cádiz. <sup>b</sup>Médico Residente de 3<sup>er</sup> año de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro de Salud Algeciras-Norte. Cádiz.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 47 años que acude a su médico de atención primaria. Sin alergias medicamentosas conocidas, no antecedentes personales ni familiares de interés. No hábitos tóxicos. La paciente presenta desde hace varios meses dolor lumbar que irradia a miembros inferiores que ha empeorado e interfiere con el descanso nocturno y no mejora con analgesia previamente pautaada (radiografía previa sin hallazgos patológicos). Además, refiere la presencia de varias tumoraciones elásticas, redondeadas y pequeñas en miembros superiores. La paciente conserva sensibilidad y control de esfínteres.

**Exploración y pruebas complementarias:** Buen estado general. Consciente orientada y colaboradora. Afebril. Auscultación cardio-pulmonar: rítmico sin soplos con murmullo vesicular conservado. Abdomen: blando, depresible, no doloroso a la palpación sin masas ni megalias. Presencia de dolor en región lumbar que irradia a miembros inferiores. Lasègue y Bragard negativos. Presencia de varias tumoraciones dolorosas, elásticas, redondeadas y pequeñas en miembros superiores. Presencia de pecas en región axilar. Miembros inferiores: no edemas, sensibilidad, movilidad y pulsos pedios conservados. No signos de TVP. Tras exploración física se amplía estudio: RM lumbosacra: múltiples lesiones nodulares de partes blandas hipointensas en T1 e hiperintensa en T2 y retroperitoneales en espacio presacro y dependientes de raíces nerviosas sacras bilaterales introduciéndose por los agujeros de conjunción sugestivas de neurofibromas.

**Juicio clínico:** Neurofibromatosis.

**Diagnóstico diferencial:** Lumbalgia, lumbociática, tumoración a nivel del SNC o vertebral, metástasis.

**Comentario final:** Paciente que presenta dolor lumbar de varios meses de evolución que no mejora con analgesia e interfiere en descanso nocturno nos hace pensar en una posible causa tumoral, pero si además se acompaña de tumoraciones de partes blandas y pecas axilares nos orienta a una neurofibromatosis. Pues cumple dos de los criterios clínicos suficientes para su diagnóstico. Con ello queremos recalcar la importancia de la clínica y exploración física para el diagnóstico de esta enfermedad.

### Bibliografía

1. Korf BR, Patterson MC, Firth HV, Tepas E. Neurofibromatosis type 1 (NF1): Pathogenesis, clinical features, and diagnosis. UpToDate. 2017.
2. Korf BR, Patterson MC, Firth HV, Tepas E. Neurofibromatosis type 1 (NF1): management and prognosis. UpToDate, 2017.

**Palabras clave:** Neurofibromatosis. Lumbalgia. Pecos.