



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

242/2962 - SOSPECHA DE NEUROFIBROMATOSIS EN ATENCIÓN PRIMARIA

L. Narváez Gómez^a, T. Luque Barberán^b, M. Contreras Carrasco^a y M. Molina Cáceres^a

^aMédico de Familia. Centro de Salud Algeciras-Norte. Cádiz. ^bMédico Residente de 3^{er} 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.