



Neurology perspectives



19190 - Una revisión sistemática y un protocolo sobre Neurofibromatosis tipo 1

Montero Ramírez, E.¹; Domínguez Mayoral, A.¹; Busquier, T.²; Pérez de León, J.³; Sánchez, A.⁴; Sánchez, F.⁵; González, A.⁶; Montaner Villalonga, J.¹

¹Servicio de Neurología. Hospital Virgen Macarena; ²Servicio de Radiología. Hospital Virgen Macarena; ³Servicio de Medicina Interna. Hospital Virgen Macarena; ⁴Servicio de Dermatología. Hospital Virgen Macarena; ⁵Unidad de Biología Molecular y Genética. Hospital Virgen Macarena; ⁶Cirugía Plástica. Hospital Virgen Macarena.

Resumen

Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad minoritaria (prevalencia estimada de 1/3.000 nacidos vivos), hereditaria con herencia autosómica dominante y multisistémica, por lo que requiere de la implicación de múltiples especialistas.

Material y métodos: Se ha realizado una revisión sistemática siguiendo la metodología PRISMA y con las conclusiones se ha realizado un protocolo de actuación local en Sevilla.

Resultados: Debemos sospechar NF-1 en pacientes con manchas de color café con leche, efélides axilares o inguinales, neurofibromas, alteraciones óseas y nódulos de Lisch. En el sistema nervioso, puede haber tumores periféricos, gliomas de nervio óptico, hidrocefalia y lesiones de sustancia blanca. Los criterios diagnósticos vigentes de 2021 comprenden datos clínicos y/o genéticos. Como eje central del seguimiento neurológico recomendamos realizar neuroimagen de control anualmente debido al potencial beneficio para el cribado de tumores paucisintomáticos. El estudio de RM basal incluirá angioRM para descartar la arteriopatía de moyamoya asociada, que no se repetirá si la primera es negativa. Nuestro protocolo multidisciplinar cuenta otros servicios para descartar otros tumores asociados como feocromocitoma, neurinoma del acústico o cáncer mamario.

Conclusión: La instauración de protocolos locales puede permitir mejorar el pronóstico de las complicaciones asociadas a enfermedades minoritarias como la NF-1.