



# Medicina de Familia. SEMERGEN



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

## 423/100 - DOCTORA, ESTAS MANCHAS ME DAN DOLOR DE CABEZA

L. Ballarín Naya<sup>1</sup>, M. Vera Colas<sup>2</sup>, M. Navasal Cortes<sup>3</sup>, N. Frías Aznar<sup>4</sup>, C. Muniesa Urbistondo<sup>5</sup>, C. Lorente Esparza<sup>5</sup>, P. Isarre García de Jalón<sup>5</sup>, B. Pérez Moreno<sup>5</sup>, A. Valer Martínez<sup>5</sup>, A. Pueyo Ucar<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, <sup>2</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro Salud Arrabal. Zaragoza, <sup>3</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro Salud Delicias Norte. Zaragoza. <sup>4</sup>Residente de Medicina Familiar y Comunitaria de Medicina Familiar y Comunitaria. Centro Salud Miralbueno. Zaragoza.

### Resumen

**Descripción del caso:** Mujer de 28 años que presenta tensión arterial (TA) elevada (170/93 mmHg), cefalea y sudoración. Sin antecedentes familiares de interés ni toma de fármacos. En la edad pediátrica fue estudiada por presentar 9 manchas café con leche en región dorsal y efélides axilares. En ese momento se descartó neurofibromatosis 1 (NF1) y la valoración oftalmológica fue normal. En la actualidad la paciente cumple varios de los criterios diagnósticos de NF1:  $\geq 6$  manchas café con leche,  $\geq 2$  neurofibromas de cualquier tipo, efélides en axilas o ingles, escoliosis.

**Exploración y pruebas complementarias:** TA 130/75 mmHg. Afebril. Normovolémica y normohidratada. Auscultación cardiopulmonar normal. Exploración abdominal y neurológica normales. Discreta escoliosis derecha. ECG sin alteraciones. Bioquímica general, hemograma y radiografía de tórax normales. TAC abdominal: nódulo en glándula suprarrenal izquierda, de 4 cm diámetro y bordes bien definidos, densidad homogénea no grasa, que sugiere feocromocitoma. Se solicitan metanefrinas en orina y metanefrinas libres en plasma con elevación de las mismas. La RM cerebral fue normal, descartando glioma del nervio óptico. Se realiza gammagrafía suprarrenal medular que muestra captación compatible con feocromocitoma por lo que se inicia tratamiento con alfabloqueantes y se deriva a Cirugía, realizando suprarrenalectomía izquierda por laparoscopia. Audiometría y otoscopia normales. Posteriormente se solicitó consejo genético (secuenciación por NGS del gen NF1) con heterocigosis que da lugar a un codón de parada prematuro (c.6709C > T) = Arg2237 recomendando realizar estudio genético familiar.

**Juicio clínico:** HTA secundaria a feocromocitoma.

**Diagnóstico diferencial:** Enfermedad parenquimatosa renal, estenosis de arteria renal, hiperaldosteronismo primaria, feocromocitoma, síndrome de Cushing.

**Comentario final:** ante una paciente con cifras TA elevadas paroxísticas asociadas a cefalea y sudoración, estigmas cutáneos de NF y tumoración suprarrenal liberadora de catecolaminas, hay que sospechar en primer lugar una feocromocitoma. La NF se caracteriza por presencia de múltiples tumores derivados de células primitivas que se producen a lo largo de las vías nerviosas en cualquier localización. Las lesiones cutáneas típicas son máculas pigmentadas localizadas en axilas y pliegues.

Pueden aparecer neurofibromas en párpados o nódulos de Lisch (máculas en iris) así como afectación de la coroides o glioma del nervio óptico. Además, pueden asociar alteraciones óseas en relación con un mal desarrollo o escoliosis. En ocasiones la NF se asocia a tumores como la feocromocitoma, rabdiomiosarcoma, tumor de Wilms y leucemia. Existen dos tipos: la NF1 (más prevalente, hasta en un 50% no hay antecedente familiar y es causa de una mutación espontánea) y la NF2.

### **Bibliografía**

Kearney PM, Whelton M, Reynolds K, Whelton PK, He J. Worldwide prevalence of hypertension: a systematic review. *J Hypertens*. 2004;22:11-9.

Walsh JM, McDonald KM, Shojania KG, Sundaram V, Nayak S, Lewis R, Owens DK, Goldstein MK. Quality improvement strategies for hypertension management: a systematic review. *Med Care*. 2006;44:646-57.

Machado M, Bajcar J, Guzzo GC, Einarson TR. Sensitivity of patient outcomes to pharmacist interventions. Part II: Systematic review and meta-analysis in hypertension management. *Ann Pharmacother*. 2007;41:1770-81.