



Medicina de Familia. SEMERGEN



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

212/2385 - La exploración clínica, la mejor arma diagnóstica

M.B. Anguita Tirado^a, I.M. Morales Marín^b, L.M. Lyarte Legaz^c, A. Bernabeu Fernández^d, A. Eni^a, Á. Ortuño Nicolás^a, F. Peñalver Guillén^e, J. Torrecilla Sequi^e, J.F. Arenas Alcaraz^e y J. Jiménez Arnau^e

^aMédico Residente; ^cMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^dMédico de Familia. Centro de Salud Torre Pacheco Este. Murcia. ^bMédico Residente de Medicina Familiar y Comunitaria; ^eMédico de Familia. Centro de Salud Torre Pacheco Oeste. Murcia.

Resumen

Descripción del caso: Varón de origen marroquí de 39 años que acude a consulta por pinchazos en tórax derecho e izquierdo de dos meses de evolución de 1 minuto de duración sin relación con el esfuerzo. No cortejo vegetativo. Se aconseja la consulta a Servicio de Urgencias y se cita con Cardiología para valoración. No antecedentes médicos de interés. Se observan manchas café con leche la piel del tronco de más de 15 mm presentes desde el nacimiento con lesiones fibromatosas pediculadas y sésiles de 6 meses de evolución. El paciente refiere que han sido estudiadas previamente pero no aporta informe.

Exploración y pruebas complementarias: ACR: rítmica sin soplos y murmullo vesicular conservado, no ruidos agregados. EKG: ritmo sinusal a 59 lpm sin alteraciones en la repolarización ni en conducción. Analítica, orina y bioquímica dónde no se aprecian alteraciones. Exploración: lesiones descritas previamente compatibles con neurofibromatosis tipo I por lo que se pide valoración a Dermatología que corrobora la sospecha diagnóstica y con OFT para valorar nódulos de Lynch y descartar glioma óptico, ecografía abdominal, serie ósea y estudio genético. Control periódico de TA y nueva valoración en dos meses.

Juicio clínico: Neurofibromatosis tipo I o enfermedad de Von Recklinghausen.

Diagnóstico diferencial: Otras formas de NF como síndrome de Watson, NF2, schwannomatosis 2, síndrome de McCune-Albright. Otras alteraciones de la pigmentación como el síndrome de Leopard, síndrome de Noonan, melanosis cutánea y síndrome de Peutz-Jeghers.

Comentario final: La NF1 es un trastorno autosómico dominante y la mitad de las mutaciones que surgen se dan en pacientes cuyos progenitores no estaban afectados. Su evolución es compleja y precisa supervisión periódica desde Atención Primaria así como de equipos multidisciplinares en distintas especialidades.

Bibliografía

1. Longo DL, Fauci AS, Kasper DL, Hauser SL, Jameson JL, Loscalzo J, eds. Harrison principios de medicina interna, 18^a ed. México: McGraw-Hill; 2012.

2. Guillén Navarro E, Ballesta Martínez MJ, Galán Gomez E. Protocolo de seguimiento de la neurofibromatosis tipo 1. *Protoc Diagn Ter Pediatr.* 2010;1:44-50.

Palabras clave: *Neurofibromatosis tipo I. Enfermedad de Von Recklinhausen.*