



Neurofibromatosis tipo 1

¿Qué es?

La neurofibromatosis tipo 1, también llamada enfermedad de Von Recklinghausen, es un síndrome que puede afectar a varios órganos de nuestro cuerpo (fundamentalmente la piel y el sistema nervioso) y que predispone a la aparición de tumores generalmente benignos.

Se presenta en 1 de cada 3000 recién nacidos vivos.

¿Cuál es la causa?

Es una enfermedad genética ([alteración de un gen del cromosoma 17](#)). Este gen se encarga de la fabricación de una proteína, la neurofibromina, que impide que nuestras células crezcan más de lo normal y que se formen tumores.

Puede ser hereditaria o esporádica. La mitad de los enfermos heredan la enfermedad de uno de los padres. La herencia es dominante, es decir, para que aparezca la enfermedad basta con que uno de los padres esté enfermo.

La otra mitad son casos esporádicos: los padres están sanos y el niño es el primer miembro de la familia con la enfermedad.

¿Cuáles son los síntomas?

La gravedad y las manifestaciones varían de unos enfermos a otros, incluso entre los pacientes de una misma familia.

Cursa con la presencia de manchas marrones en la piel ([manchas café con leche](#)) y de pecas (efélides) fundamentalmente en axilas e ingles, que pueden aparecer al nacimiento o en los primeros años de vida.

Con la edad, y sobre todo en la pubertad, aparecen los neurofibromas, que son tumores benignos del revestimiento de los nervios. Generalmente se localizan en los nervios periféricos que hay debajo de la piel produciendo pequeños bultos. Si afectan a los nervios que están en el interior de nuestro cuerpo pueden ocasionar problemas si comprimen algún órgano importante.

Otros tumores que pueden aparecer son:

- Nódulos de Lisch en el iris, que son pequeños bultos benignos que no comprometen la visión.
- Glioma de la vía óptica. Se trata de un tumor benigno localizado en el cerebro. En una minoría de casos crece y produce pérdida progresiva de visión. Aparecen en el 15 % de los niños menores de 6 años (rara vez ocurren en niños mayores y adultos).

Los pacientes con neurofibromatosis también pueden tener alteraciones en los huesos, talla baja, pubertad precoz e hipertensión arterial.

¿Cómo se diagnostica?

El diagnóstico es clínico. Las manchas café con leche de la piel suelen ser la primera pista. El médico explorará al paciente buscando algún otro hallazgo de la enfermedad (bultos en la piel producidos por los neurofibromas, pecas en ingles o axilas, nódulos de Lisch, glioma del nervio óptico, alteraciones óseas...) o si existen antecedentes familiares. Para establecer el diagnóstico de neurofibromatosis es necesario que se encuentren como mínimo dos de estos criterios anteriores.

Muchas de las manifestaciones clínicas no están presentes desde el nacimiento y aparecen a lo largo de la infancia y la adolescencia, por ello los niños con lesiones sospechosas necesitan revisiones periódicas. Se pueden precisar estudios genéticos.

¿Cómo se trata?

En la actualidad no existe un tratamiento que elimine por completo la enfermedad.

Se deben mantener revisiones médicas periódicas durante toda la vida para detectar las complicaciones de forma precoz y actuar en consecuencia (extirpar algún tumor, tratar con quimioterapia un glioma del nervio óptico que esté afectando a la visión o poner tratamiento para la hipertensión).

Evolución y pronóstico

Los pacientes generalmente tienen una buena calidad de vida.

La mayoría presentan una inteligencia normal, aunque no es infrecuente que asocien trastornos del aprendizaje o [trastorno por déficit de atención con o sin hiperactividad](#).

Un 10 % de los neurofibromas presentan riesgo de transformación maligna (cáncer) en los adolescentes y adultos jóvenes, sobre todo si el neurofibroma afecta a varios nervios simultáneamente (neurofibromas plexiformes).

Precisarán un seguimiento coordinado entre diferentes médicos especialistas (oftalmólogos, dermatólogos, traumatólogos, endocrinólogos pediátricos, genetistas *→□ siendo el neuropediatra el médico de referencia para el manejo de esta enfermedad.

Artículo publicado el 26-4-2019, revisado por última vez el 23-4-2019

La información ofrecida en En Familia no debe usarse como sustituta de la relación con su pediatra, quien, en función de las circunstancias individuales de cada niño o adolescente, puede indicar recomendaciones diferentes a las generales aquí señaladas.

Este texto, perteneciente a la [Asociación Española de Pediatría](#), está disponible bajo la [licencia Reconocimiento-NoComercial-CompartirIgual 3.0 España](#).

Más referencias sobre el tema e información sobre los autores en:

<https://enfamilia.aeped.es/temas-salud/neurofibromatosis-tipo-1>