



V-291 - SERIE DE PACIENTES DIAGNOSTICADOS DE NEUROFIBROMATOSIS TIPO I CON AFECTACIÓN DEL SISTEMA NERVIOSO CENTRAL

J. Vicente Rodrigo¹, L. Gómez Romero², I. Gómez Moreno², M. Cuerda Clares¹, J. Ramírez Luna¹, F. Carod Artal³, L. Prieto Gañán¹, D. Mora Peña¹

¹Medicina Interna, ²Neurología. Hospital General Virgen de la Luz. Cuenca. ³Neurología. Raigmore Hospital. Inverness.

Resumen

Objetivos: Analizar las características de una serie de pacientes con neurofibromatosis tipo I (NFM1) y la proporción de afectación del SNC en ellos.

Material y métodos: Estudio retrospectivo de pacientes seguidos en neurología desde 2000 a 2016. Revisión de historias clínicas y estudios radiológicos.

Resultados: Analizados 12 pacientes. 10 mujeres. Edad media al inicio del seguimiento 40 años. 4 con afectación del SNC. 2 con neurofibromas intrarraquídeos, 3 con gliomas cerebrales, 2 de ellos de bajo grado y 1 de alto grado. Coexistencia de neurofibromas con afectación radicular y glioma cerebral en 1 paciente. Detallamos: Caso nº 1. Varón. 27 años. Debilidad en ambos pies. RMN columna: neurofibroma intracanalicular T12-L1. Evolución favorable tras resección quirúrgica. Caso nº 2. Mujer. 20 años. RMN cerebral/columna: glioma en región prequiasmática del nervio óptico. Neurofibroma en raíces L4 y C2. Sin repercusión clínica. Caso nº 3. Mujer. 63 años. RMN: Glioma de bajo grado posterior al hipocampo izquierdo. Sin repercusión clínica. Caso nº 4. Mujer. 27 años. Diplopía aguda. RMN: astrocitoma pilocítico juvenil troncoencefálico irreseccable. Estabilización clínica con quimiorradioterapia. Progresión tumoral durante embarazo. Rápido deterioro neurológico y fallecimiento.

Discusión: Aunque la serie es corta, se observa elevada afectación del SNC. Observamos una amplia variabilidad clínica y pronóstica. Los gliomas cerebrales de bajo grado y los neurofibromas intrarraquídeos constituyen la afectación más frecuente en esta serie. Los gliomas de alto grado son menos frecuentes pero asociados a importante morbimortalidad.

Conclusiones: La neurofibromatosis tipo I es una enfermedad autosómica dominante multisistémica asociada entre otras alteraciones, a la aparición de neurofibromas, que pueden afectar el SNC y tumores primarios del SNC. Los gliomas de bajo grado son las neoplasias más habituales aunque pueden aparecer tumores mucho más agresivos, algo que se correlaciona con nuestros hallazgos. Su crecimiento y localización, va a determinar la clínica, variable desde casos asintomáticos con diagnóstico casual, hasta neoplasias rápidamente evolutivas con grave deterioro neurológico. Es necesario individualizar en cada caso atendiendo a estas características, de cara a plantear las mejores opciones terapéuticas.

0014-2565 / © 2016, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.