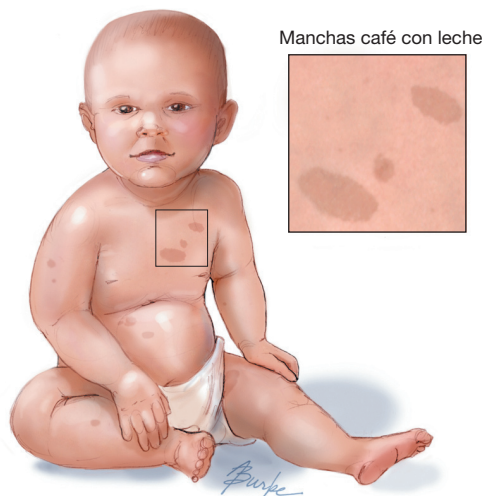


Neurofibromatosis

La **neurofibromatosis** (NF) es un trastorno genético que provoca anomalías en la piel y tumores que se forman en los tejidos nerviosos. Estos tumores pueden ser pequeños o grandes y pueden producirse en cualquier parte del cuerpo, incluidos el cerebro, la médula espinal, los nervios grandes o los más pequeños. La NF afecta a personas de ambos sexos y de todos los grupos raciales. Existen 2 tipos de neurofibromatosis, denominados NF1 y NF2. Son 2 trastornos distintos que son provocados por **mutaciones** (cambios) en diferentes genes. La NF1 también se denomina enfermedad de Von Recklinghausen y es una enfermedad genética bastante común que afecta, aproximadamente, a 1 de cada 3,000 personas. Algunos pacientes que tienen NF1 solo muestran anomalías características en la piel, como las **manchas café con leche**, que son áreas planas, **hiperpigmentadas** (más oscuras que la piel que las rodea). Otros pacientes pueden tener complicaciones físicas severas, como tumores **malignos** (cancerosos) o tener retraso mental. La NF2 es mucho menos frecuente que la NF1 y afecta a menos de 1 de cada 30,000 personas; por lo general, se hace evidente al final de la adolescencia y suele provocar pérdida de la audición y problemas con el equilibrio debido a los tumores presentes en los nervios del oído. El número de JAMA del 18 de noviembre de 2009 incluye un artículo acerca de una afección recientemente descrita, denominada síndrome de Legius, en la que los pacientes tienen anomalías en el pigmento de la piel que no se pueden distinguir de la NF1. Esta Hoja para el Paciente surge de otra publicada en el número de JAMA del 16 de julio de 2008.



SIGNOS Y SÍNTOMAS DE LA NF1

- Las manchas café con leche ya son visibles al nacer o poco tiempo después.
- Pecas en los pliegues de la piel, por ejemplo, en las axilas o en la región inguinal (ingle).
- **Neurofibromas**: tumores, bultos blandos sobre la piel o debajo de esta, que crecen en los nervios o a lo largo de estos.
- Es posible que se experimente debilidad, adormecimiento, hormigueo u otros síntomas si los tumores de la NF comprimen la médula espinal o los grandes nervios periféricos.
- Las dificultades visuales en los niños pueden indicar la presencia de un tumor en las vías ópticas centrales.
- Deformaciones de los huesos, que incluyen curvatura de las piernas, por debajo de la rodilla, o **escoliosis** (curvatura de la columna vertebral).
- La discapacidad de aprendizaje y el retraso mental se asocian comúnmente con la NF1.

DIAGNÓSTICO Y GENÉTICA

Cerca del 50% de los pacientes con NF son hijos de personas que tienen este trastorno, pero en el 50% de los casos la mutación se produce de manera espontánea en una familia sin antecedentes de NF. Los diagnósticos de la NF1 y la NF2 se basan en los síntomas clínicos. Por lo general, el diagnóstico de la NF1 puede realizarse antes de los 6 años en tanto que, a menudo, los síntomas de la NF2 surgen al final de la adolescencia. Dado que se han descubierto los 2 genes que provocan la NF1 y la NF2, los análisis genéticos también se encuentran disponibles.

TRATAMIENTO

Debido a la amplia gama de síntomas y complicaciones que pueden surgir con la NF1 y con la NF2, los pacientes deben ser controlados por un equipo de especialistas. En la actualidad no existe una cura para la NF1 ni para la NF2. El objetivo del tratamiento quirúrgico es aliviar los síntomas que surgen cuando los tumores de la NF comprimen los tejidos corporales cercanos y pueden dañar esos tejidos u órganos. También puede ofrecerse **quimioterapia** (fármacos anticancerosos) cuando los tumores asociados con la NF son malignos. Esto ocurre en menos del 10% de las personas que tienen NF.

PARA OBTENER MÁS INFORMACIÓN

- National Institute of Neurological Disorders and Stroke (Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares)
www.ninds.nih.gov
- American Academy of Pediatrics (Academia Americana de Pediatría)
www.aap.org
- Neurofibromatosis Inc
www.nfinc.org
- The Children's Tumor Foundation (La Fundación de Tumores en la Infancia)
www.ctf.org

INFÓRMESE

Para encontrar esta y otras Hojas para el Paciente de JAMA anteriores, vaya al índice de Patient Page (Hoja para el Paciente) del sitio web de JAMA en www.jama.com. Muchas están disponibles en inglés y español. En el número del 19 de marzo de 2008, se publicó una Hoja para el Paciente sobre los fundamentos de la genética.

Fuentes: National Institute of Neurological Disorders and Stroke, National Human Genome Research Institute, American Academy of Pediatrics, Neurofibromatosis Inc

Janet M. Torpy, MD, Redactora

Alison E. Burke, MA, Ilustradora

Richard M. Glass, MD, Editor

La Hoja para el Paciente de JAMA es un servicio al público de JAMA. La información y las recomendaciones que aparecen en esta hoja son adecuadas en la mayoría de los casos, pero no reemplazan el diagnóstico médico. Para obtener información específica relacionada con su afección médica personal, JAMA le sugiere que consulte a su médico. Los médicos y otros profesionales de atención médica pueden fotocopiar esta hoja con fines no comerciales, para compartirla con pacientes. Para comprar reimpresiones en grandes cantidades, llame al 312/464-0776.

JAMA
COPIA PARA
SUS PACIENTES