

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, MÁS QUE UNA MANCHA CAFÉ CON LECHE

Brito Gonzalo, Derdoy José Luis, Milicchio Claudio, Climente Cintia, Reisz Emiliano, Massimino Celeste.

SIN CONFLICTO DE INTERÉS

Autor responsable: Brito Gonzalo. Mar del Plata, Buenos Aires, Argentina.
brito.gonzalo75@gmail.com



Presentación del caso

Femenina de 7 años concurre al pediatra por un episodio convulsivo previo, el cual fue atendido en guardia de emergencias donde se realizó una TC de cráneo sin hallazgos de relevancia. Al examen físico se evidencian múltiples máculas amarronadas de aproximadamente 1 cm de diámetro en región lateral derecha del tórax. Se solicita RM de cerebro.

Hallazgos imagenológicos

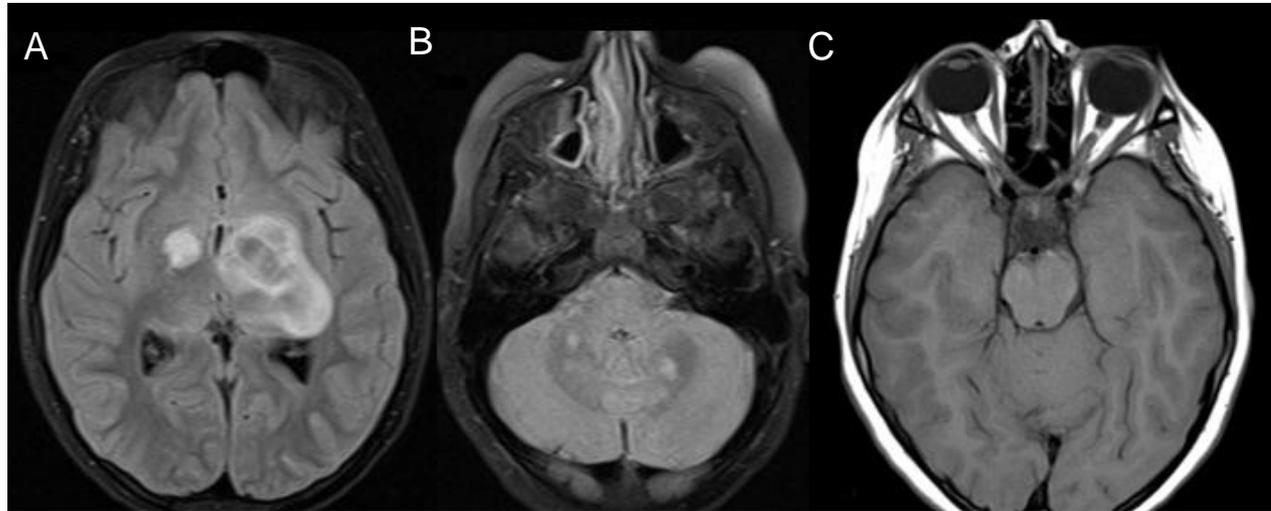


Figura 1: Imagen heterogénea hiperintensa en secuencia FLAIR con epicentro a nivel de los ganglios basales y tálamo izquierdo. Imágenes de similares características se visualizan en topografía de cabeza de caudado - rodilla de la cápsula interna contralateral (A) y ambos lóbulos cerebelosos (B). Asocia a engrosamiento bilateral de nervios ópticos, quiasma y cintillas ópticas (C).

Hallazgos imagenológicos

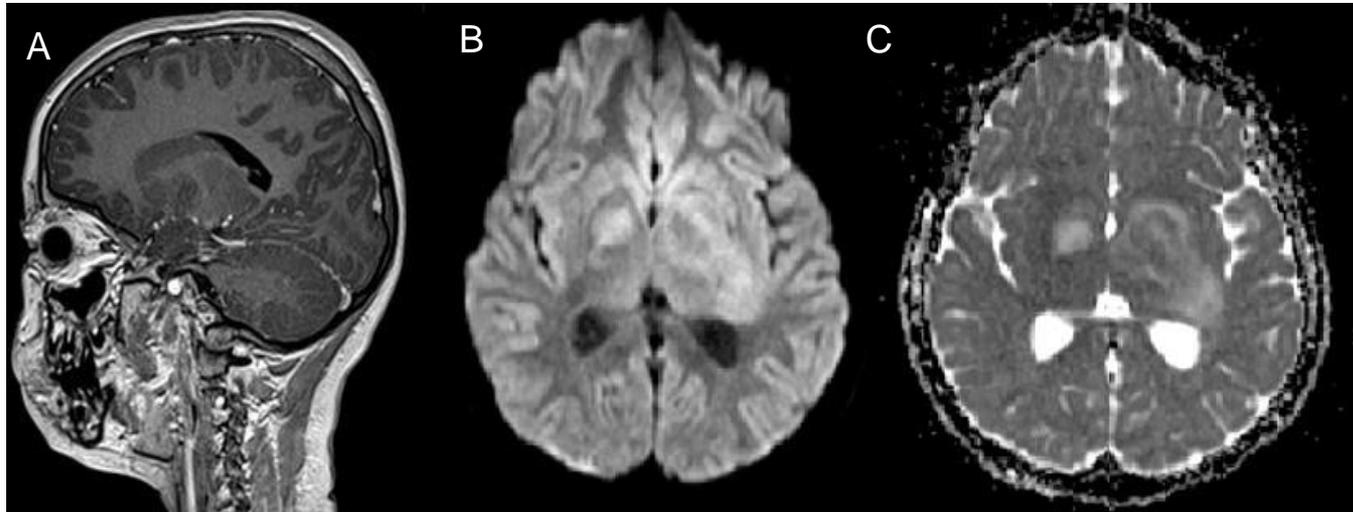


Figura 2: Imagen redondeada hipointensa en T1 ubicada en rodilla anterior del cuerpo calloso, la cual no presenta realce tras la administración de contraste endovenoso (A). Los hallazgos anteriormente descritos en figura 1 no presentan fenómenos restrictivos en las secuencias de difusión - mapa de ADC (B) y (C).

Discusión

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es la facomatosis más común afectando a 1 de cada 2500 - 3000 individuos. Tiene una edad de inicio temprana, con hasta el 97% de los pacientes cumpliendo los criterios diagnósticos a la edad de 8 años. Afecta por igual a hombres y mujeres. Se hereda de forma autosómica dominante con variable expresión clínica y patológica, aunque se ha descrito una mutación espontánea del gen NF1.

La enfermedad afecta al sistema nervioso central, órbitas, sistema musculoesquelético, piel, pulmones y mamas. Está también asociada con un incremento en la incidencia de numerosos tumores.

Las principales afecciones intracraneales incluyen las lesiones displásicas no neoplásicas, gliomas (principalmente en nervios ópticos), neurofibromas, neurofibromas plexiformes difusos y displasia ósea a nivel del ala mayor del esfenoideas.



Conclusión

Comprender las múltiples afecciones que puede presentar esta patología, es importante para poder a partir de lesiones extracraneales contemplar como diagnóstico diferencial una patología que afecte al SNC y solicitar el estudio más sensible y específico. Debemos conocer las manifestaciones radiológicas típicas y la evolución esperada para un correcto manejo de los pacientes.

Bibliografía

- Wang, M. X., Dillman, J. R., Guccione, J., Habiba, A., Maher, M., Kamel, S., Panse, P. M., Jensen, C. T., & Elsayes, K. M. (2022). Neurofibromatosis From head to toe: What the radiologist needs to know. *Radiographics*, 42(4), 1123-1144. <https://doi.org/10.1148/rg.210235>
- Hekmatnia, A., Ghazavi, A., Shooshtari, M. J. M., Hekmatnia, F., & Basiratnia, R. (2011). Imaging Review of Neurofibromatosis: Helpful aspects for early detection. *PubMed*. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23329919>

