

# Neurofibromatosis

Claudia Grau Rubio



VNIVERSITAT  VALÈNCIA

# Neurofibromatosis

---



# Neurofibromatosis

---

- Las neurofibromatosis (NF) son trastornos genéticos del sistema nervioso que causan el crecimiento de tumores no cancerosos a lo largo de los nervios. Las NF también pueden provocar anomalías en la piel y los huesos.
- Existen dos formas principales de NF:
  - la NF1 (antes conocida como neurofibromatosis periférica o enfermedad de von Recklinghausen).
  - la NF2 (antes conocida como neurofibromatosis acústica bilateral, neurofibromatosis central o schwannoma vestibular).
  - La gravedad de los síntomas de ambos tipos de NF puede variar enormemente.

# Neurofibromatosis

---



# Etiología neurofibromatosis

---

- El gen de la NF1 se encuentra en el cromosoma 17.
- El gen de la NF2 se encuentra en el cromosoma 22.
- Estos genes anormales pueden ser heredados (cuando uno de los padres padece el trastorno) o bien pueden deberse a una nueva mutación (o cambio) en el gen normal.

# Neurofibromatosis

---



**Ending Neurofibromatosis**  
Through Research



# Síntomas de la NF1

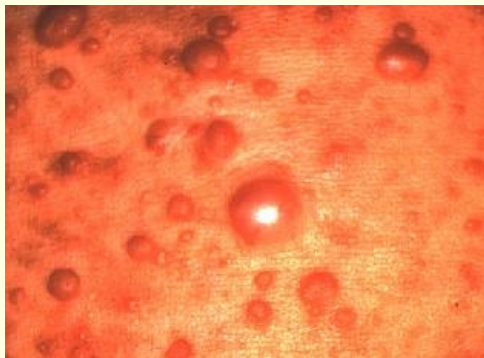
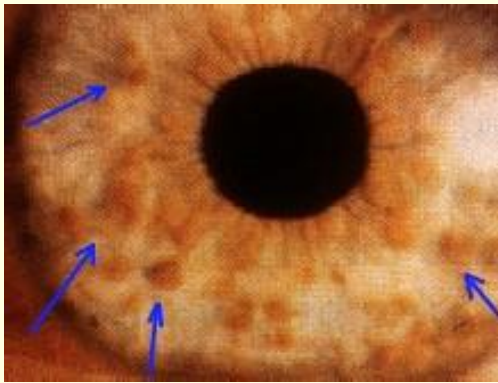
***Se diagnostica NF1 en aquellas personas que presentan dos o más de los siguientes síntomas:***

- **Seis o más manchas de color marrón claro en la piel, conocidas como manchas “café con leche” (antes de los 2 años de edad).**
- **Pecas o lunares que aparecen en las axilas o en la zona de la ingle, por lo general antes de los 7 años.**
- **Dos o más tumores benignos llamados neurofibromas debajo de la piel o a mayor profundidad. Los neurofibromas, que crecen sobre los nervios, se componen de células que rodean a los nervios y de otros tipos de células. (10-15 años de edad).**
- **Glioma óptico (antes de los 10 años).**
- **Dos o más diminutos “nódulos de Lisch” de color marrón claro u oscuro, que son pequeñas acumulaciones de pigmento que aparecen en el iris (6 - 10 años).**
- **Defectos en los huesos, como curvatura de las piernas por debajo de la rodilla. (antes de nacer o durante el primer año de vida).**
- **Antecedentes familiares de NF1 en un padre, hermano o hijo.**

# Neurofibromatosis NF1

---

**Nódulos de Lisch**



**Neurofibromas**



**Manchas "café con leche"**

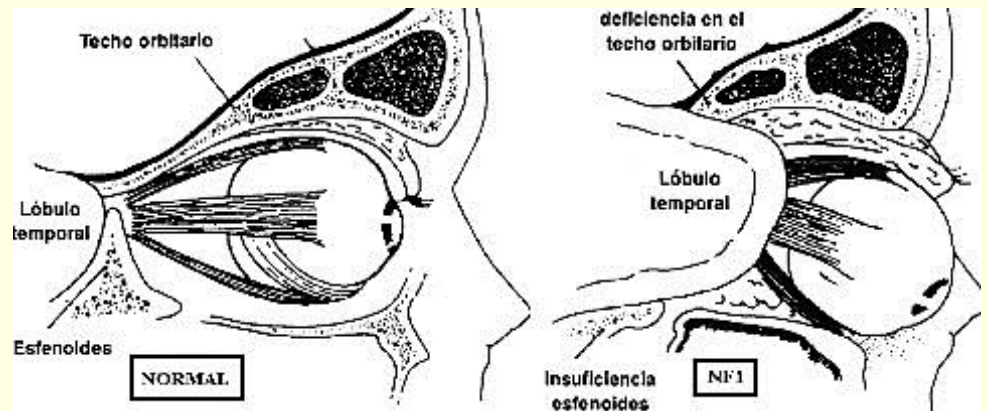


# Neurofibromatosis NF1

## Defectos en los huesos



Pecas o lunares en las axilas

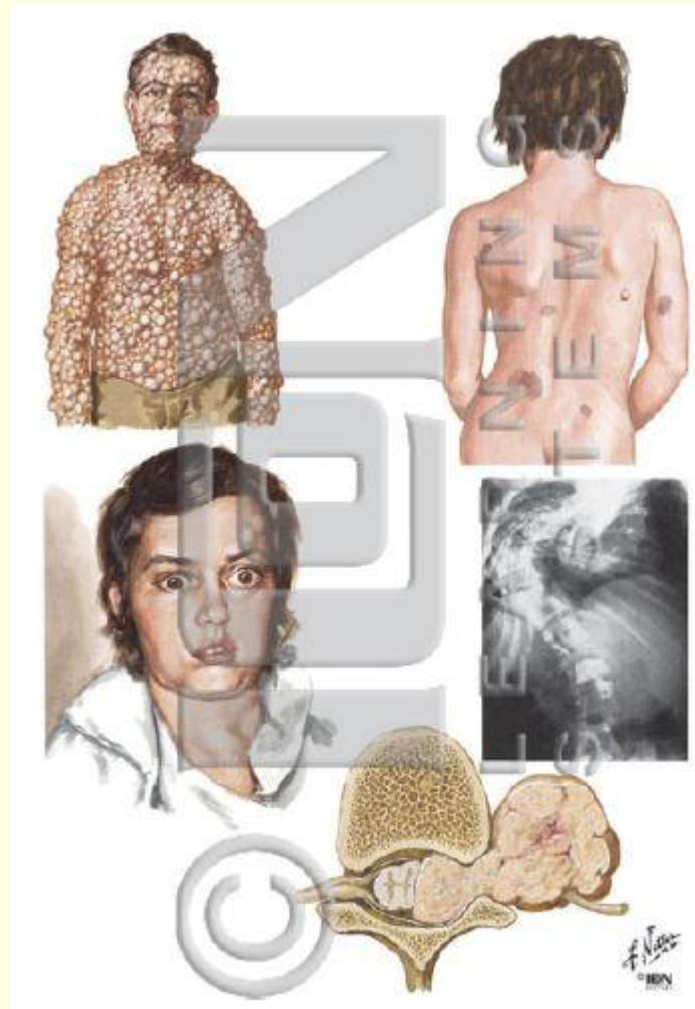


# Características de la NF1

---

- No todos los niños tienen problemas cognitivos y del comportamiento.
- El retraso mental es raro y se presenta en los primeros años de vida.
- Los problemas cognitivos y comportamentales no son progresivos y no tienen unas características específicas.

# Neurofibromatosis



# Características de la NF1

---

- La media del C.I. es de 80.
- Deficits verbales y viso-espaciales/perceptivo-motores.
- El déficit en aprendizajes no verbales es el más frecuente (deficits: perceptivos, coordinación psicomotora, organización viso-espacial, altos niveles del lenguaje y resolución de problemas no verbales, cálculo, memoria verbal y reconocimiento de palabras, adaptación a situaciones nuevas y percepción y razonamiento social).
- Dificultades en la lectura.
- Déficit de atención e hiperactividad.
- Ansiedad, depresión, impulsividad e irritabilidad..

# Neurofibromatosis

---



# Síntomas del NF2

---

- Formación de tumores en el nervio que conecta el oído con el cerebro (el octavo nervio craneal). Estos tumores (denominados schwannomas ya que se originan en las células de Schwann, que sirven de apoyo y protegen a las células nerviosas): Pueden producir la pérdida de la audición.
- Tumores en el cerebro o en la médula espinal.
- Un tipo especial de catarata (opacamiento del cristalino del ojo) en una etapa temprana de la vida.
- Tienen pocas o ninguna mancha café con leche ni neurofibromas, aunque pueden tener algunos tumores en la piel (schwannomas).
- Aparecen entre los 20 y los 25 años e incluyen la pérdida de la audición, la presencia de un zumbido en los oídos, mareos, entumecimiento del rostro, problemas de equilibrio y dolores de cabeza.

# Neurofibromatosis NF1-NF2

- Glioma del nervio óptico
- Nódulos de Lisch.

Displasia esfenoidal

Múltiples manchas "café con leche" y neurofibromas (aparición evolutiva).

Escoliosis

Tumores abdominales

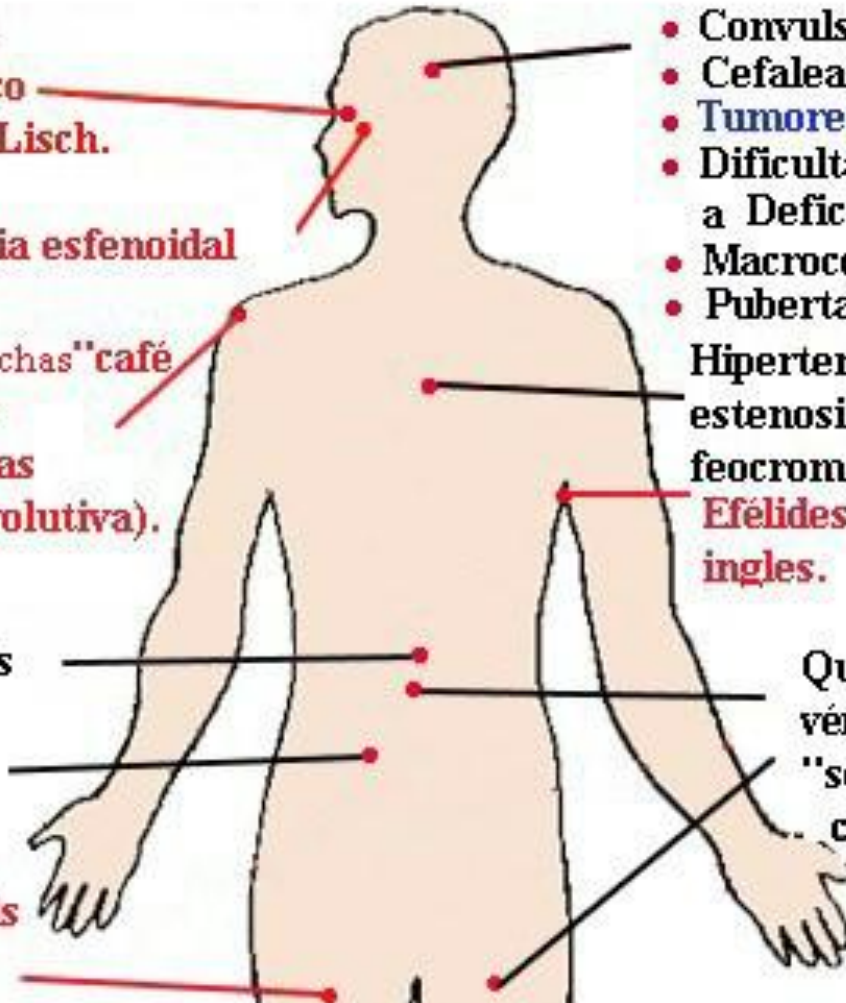
Seudo-artrosis tibial

- Convulsiones
- Cefaleas
- Tumores cerebrales
- Dificultades de aprendizaje a Deficiencia mental
- Macrocefalia
- Pubertad precoz

Hipertensión arterial (por estenosis arterial renal, feocromocitoma...)

Eférides múltiples en axilas e ingles.

Quistes óseos, vértebras en "scalloping" (perfil cóncavo), asimetría de extremidades...



# Secuelas NF2

---

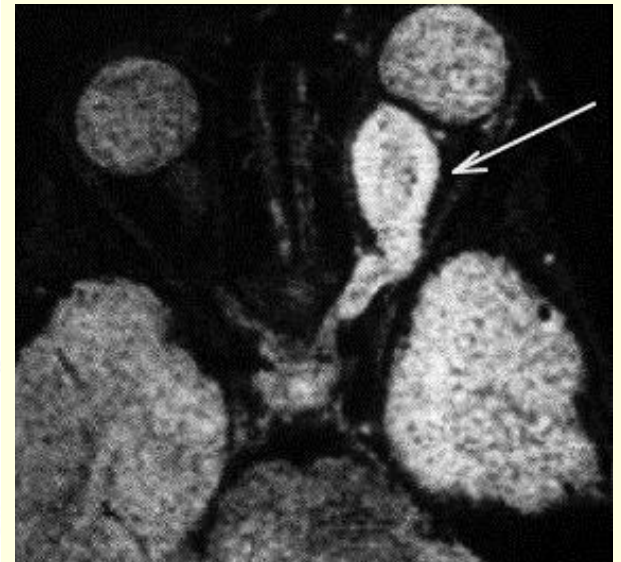
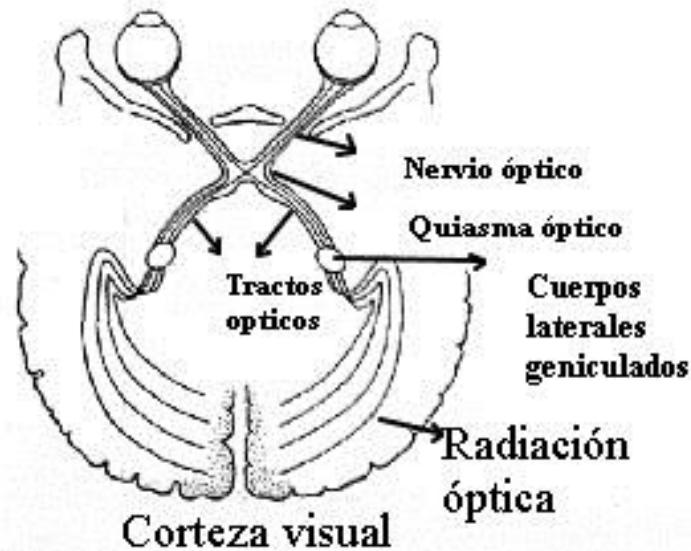
- Pérdida de visión
- Sordera
- Pérdida de sensibilidad
- Parálisis facial
- Problemas motores
- Pérdida de equilibrio
- Dolor de cabeza
- Impacto Psico-Social



**Macrocefalia**



# Neurofibromatosis



**Exoftalmos- glioma óptico**

# Neurofibromatosis

---



*café-au-lait spots*

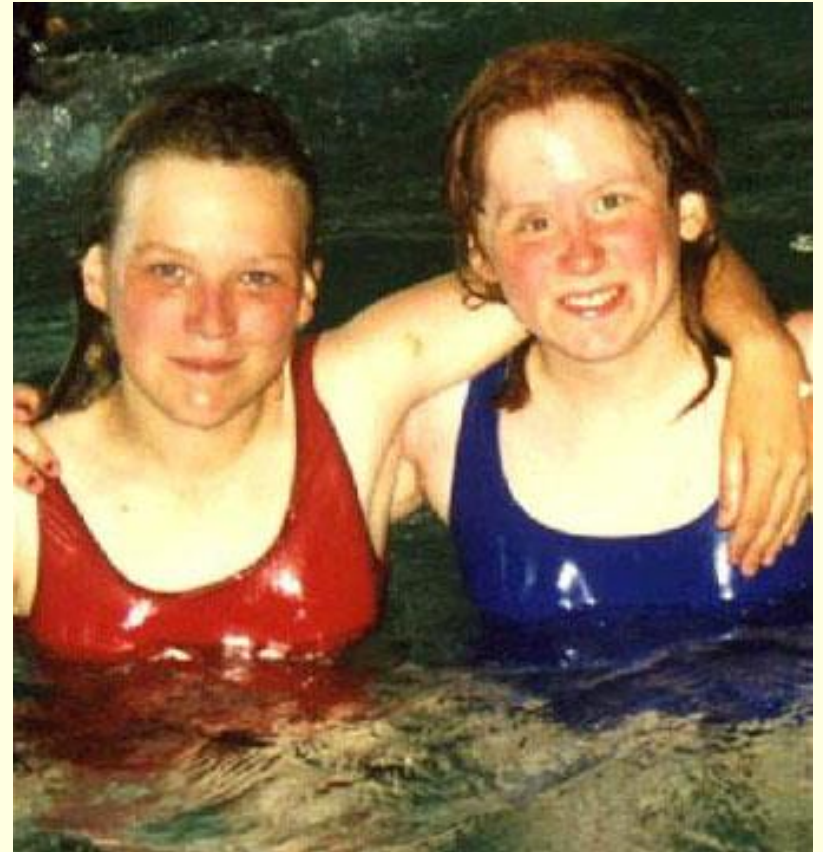
# Neurofibromatosis

---



# Neurofibromatosis

---



**Gracias por su atención**