Patologías representadas:

-Neurofibromatosis de Von Recklinghausen

La Neurofibromatosis Tipo I es una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria, rara que afecta principalmente el sistema nervioso y la piel y está caracterizada por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios.

Pertenece al grupo de las facomatosis (síndrome hereditario caracterizado por la existencia de nódulos, a modo de tumores benignos en los ojos, la piel y el cerebro).

El término Neurofibromatosis se utilizó de una manera general, hasta la década de los 80 del pasado siglo, para describir dos enfermedades genéticas diferentes.

La Neurofibromatosis Tipo I fue descrita por primera vez, en 1793, por von Tilesius; posteriormente, en 1882, von Recklinhausen describe esta neurofibromatosis en varios

miembros de una misma familia determinando su carácter hereditario.

La diferenciación entre Neurofibromatosis Tipo I y Tipo II, no se realiza hasta 1987 cuando Barker, Seizinger y Rouleau, identifican los genes transmisores de cada enfermedad.

La prevalencia (número de casos de una enfermedad en una población) de la Neurofibromatosis Tipo I se estima en 1/3500, y se presenta en uno de cada 200 pacientes con retraso mental.

Clínicamente se caracteriza por una tríada clínica característica presente desde la pubertad en más del 90% de los casos:

1 - manchas marrones de color café con leche en la piel, 2 - neurofibromas, que son tumores benignos múltiples en la cubierta de los nervios. Estos tumores pueden crecer en cualquier nervio y pueden aparecer en cualquier momento de la vida, y 3- /los nódulos de Lisch. La aparición de frecuentes complicaciones como problemas de aprendizaje, escoliosis (curvatura oblicua anormal de la columna dorsal), epilepsia (enfermedad crónica nerviosa caracterizada por accesos de pérdida súbita del conocimiento, convulsiones y a veces coma) y el desarrollo de tumores malignos (2-5%) determinan la gravedad de a enfermedad.

Por otra parte la Neurofibromatosis Tipo I se caracteriza por una gran variabilidad clínica, tanto intrafamiliar como interfamiliar, pudiendo los miembros afectados de una misma familia presentar fenotipos (aspecto físico que aparece como consecuencia de la expresión de un gen) diferentes.

El diagnóstico de esta enfermedad es fundamentalmente clínico, en ocasiones es difícil, sobre todo en los casos que carecen de antecedentes familiares. El instituto Nacional de la Salud de EEUU, definió en 1987, los criterios diagnósticos. Para el diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo I, un paciente debe tener al menos 2 de los siguientes criterios:

A/ 6 ó más manchas café con leche, iguales o mayores de 5 mm en prepúberes y de 15 mm de diámetro en pacientes postpúberes B/ 2 o más neurofibromas de cualquier tipo, o uno

plexiforme

C/ Presencia de pecas en axilas o ingles

D/ Glioma del nervio óptico

E/ 2 o más nódulos de Lisch

F/ Lesión ósea definida como displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de los huesos largos con o sin pseudoartrosis G/ Un familiar de primer grado afecto, de acuerdo con los criterios previos No existe ningún tratamiento curativo de la enfermedad. Los neurofibromas periféricos si suponen un problema estético o psicológico importante o cuando provocan dolor, pueden ser extirpados quirúrgicamente.

Por otra parte los tumores malignos que padecen algunos pacientes se tratan con las terapias específicas habituales.

Es posible realizar el diagnóstico prenatal mediante técnicas de genética molecular.

La alteración genética de la enfermedad es una mutación en el gen NF1, del que hay descritas más de 200 mutaciones. El gen NF1 se localiza en el brazo largo del cromosoma 17 (17q11.2). Este gen codifica la neurofibromina, una proteína, que se cree que actúa como un supresor tumoral en condiciones normales, regulando otra proteína celular que estimula el crecimiento y proliferación celular.

La Neurofibromatosis Tipo I se hereda como un rasgo genético autosómico dominante.

Aproximadamente el 50 por ciento de los casos no tienen antecedentes familiares de

neurofibromatosis; estos casos se deben a mutaciones espontáneas y se relaciona con la edad paterna avanzada.

-Neurofibromatosis Central

-Neurofibromatosis Tipo 2

Contacto:

Dirección: Calle Coslada nº 15,1º C
28028 - Madrid

Teléfono: 913 61 00 42

Fax: 913 61 00 42

E-mail: E-Mail de la asociación

Web: www.neurofibromatosis.es