

# Neurofibromatosis

## La enfermedad

Se llama neurofibromatosis a un conjunto de desórdenes genéticos que causan unos tumores (los neurofibromas) que crecen a lo largo de ciertos nervios, o que afectan a los huesos o la piel. Los neurofibromas no suelen volverse malignos, pero llevan aparejados diversos problemas, entre ellos el estético.

La enfermedad es causada por una alteración genética en el desarrollo embrionario (bien transmitida por herencia, bien debida a una mutación espontánea). Presenta distintos síntomas: a menudo se limita a manifestaciones cutáneas, otras veces predominan los efectos neurológicos, etc.

*La neurofibromatosis tipo 1 o periférica* es la más frecuente: afecta a una de cada 3.500 personas. Puede provocar también deformaciones óseas, epilepsia, trastornos de aprendizaje... Su evolución es muy variable, dependiendo de las posibles complicaciones.

*La neurofibromatosis tipo 2 o bilateral acústica* es una afección más grave, pero también mucho menos frecuente: se produce en uno de cada 40.000 individuos.

## El diagnóstico

Diagnosticar la neurofibromatosis es especialmente difícil en los casos en los que no hay antecedentes familiares.

Actualmente existen pruebas genéticas capaces de confirmar la mayoría de las mutaciones genéticas que causan la enfermedad. También es posible realizar un diagnóstico prenatal con técnicas de genética molecular.

Para diagnosticar una neurofibromatosis tipo 1 es preciso presentar dos o más rasgos de una lista en la que se incluye, por ejemplo, la presencia de seis o más manchas de café con leche, dos o más neurofibromas, pecas en axilas o ingles, nódulos en el iris del ojo, anomalías del esqueleto o antecedentes familiares.

La neurofibromatosis tipo 2 suele declararse

*S.L. tenía, desde su nacimiento, manchas color café con leche repartidas por todo el cuerpo. A los 14 años, la aparición de un pequeño bulto en la axila derecha dio la voz de alarma: le diagnosticaron neurofibromatosis.*

entre los 15 y 20 años (es muy raro que aparezca antes), y su primer síntoma es la aparición de tumores benignos, generalmente bilaterales, en los nervios auditivos. Se manifiestan con pérdida de audición y también con mareos y alteraciones del equilibrio.

## El tratamiento

En la actualidad no hay tratamientos capaces de curar la enfermedad, pero sí es posible atenuar sus manifestaciones.

Los neurofibromas periféricos propios de neurofibromatosis tipo 1 pueden ser extirpados quirúrgicamente cuando suponen un problema estético o psicológico importante, o si provocan dolor. También los posibles problemas de aprendizaje se pueden corregir con la terapia adecuada.

Los tumores auditivos característicos de la neurofibromatosis tipo 2 se tratan con radioterapia o cirugía, en función de sus características. Después se recurre a los implantes cocleares para paliar la posible sordera secundaria.

Las enfermedades raras cuentan con la agravante de su difícil diagnóstico. Para evitar sufrimientos innecesarios es imprescindible encontrar especialistas y centros capaces de realizar las pruebas diagnósticas específicas. En este sentido desempeñan un papel insustituible las asociaciones de pacientes.

Associació Catalana de les  
Neurofibromatosis (ACNEFI)  
C/ Bilbao, 93. 08005 Barcelona  
Tel. y Fax: 933 074 664.  
Correo electrónico: [info@acnefi.com](mailto:info@acnefi.com)  
<http://www.acnefi.com> ■