



**RED ANDALUZA DE TRABAJADORES
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.**
ratser.andalucia@hotmail.com

FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

NEUROFIBROMATOSIS

DESCRIPCIÓN: La neurofibromatosis es una enfermedad multisistémica, progresiva, hereditaria y rara, que afecta principalmente al sistema nervioso y a la piel y caracterizada por el desarrollo de tumores en la vaina de mielina de los nervios (**tipo I**), o por la presencia de tumores benignos en los nervios auditivos, pudiendo también desarrollar tumores del sistema nervioso central (encéfalo y médula espinal) (**tipo II**). Pertenece al grupo de las facomatosis, que es un síndrome hereditario caracterizado por la existencia de nódulos, a modo de tumores benignos, en los ojos, la piel y el cerebro. La prevalencia del tipo I se estima en 1 caso por cada 35.000 personas, estando presente en uno de cada 200 pacientes con retraso mental. La del tipo II se estima en 1 caso por cada 30.000 nacidos. La diferenciación entre los tipos I y II se realizó en 1987 por Barrer Seizinger y Rouleau al identificar los genes transmisores de cada tipo de enfermedad.

SÍNTOMAS: El **tipo I** se caracteriza por la aparición, desde la pubertad de: manchas marrones en la piel, tumores benignos en la cubierta de los nervios y nódulos de Lisch. Se suelen acompañar de problemas de aprendizaje, escoliosis, epilepsia y en un 2-5% de los casos de tumores malignos. Tiene una gran variabilidad clínica y su diagnóstico es fundamentalmente clínico, en ocasiones difícil, sobre todo en los casos que carecen de antecedentes familiares. En el **tipo II**, las principales manifestaciones son los tumores benignos bilaterales, con pérdida auditiva, mareos y alteraciones del equilibrio. Suele acompañarse de otros tumores del sistema nervioso central como los intracraneales o intraespinales, que originan hipertensión intracraneal, cataratas, mala visión, estrabismo, etc. Suelen presentar alguno de estos criterios: masas bilaterales en el octavo par craneal o familiar afectado con esta alteración o neurofibroma, meningioma, glioma u opacidad lenticular. No existe tratamiento curativo, sí quirúrgico. Se puede detectar mediante técnicas de genética molecular antes de nacer.

ASOCIACIÓN DE AFECTADOS: