CARTA CIENTÍFICA

Neurofibromatosis: reporte de un caso diagnosticado en atención primaria

Juan Pablo Domínguez-Enríquez [1]
Diana Carolina Navarrete-Socasi [2]
Byron Danilo Auquillas-Cajamarca [3]
Cristian David Cusco-Cuzco [4]

OPEN ACCESS

1 Médico Rural; Subcentro de Salud de San Roque; Antonio Ante-Imbabura.
2 Médico Rural; Subcentro de Salud de Chaltura; Antonio Ante-Imbabura
3 Médico Rural; Subcentro de Salud Miss Ecuador.
4 Médico General; Hospital Enrique Garcés, Quito-Ecuador.

Correspondencia:
Dr. Juan Pablo Domínguez
E-mail: juan_pablo_d_e@hotmail.com

Recibido: 08 – Agosto – 2013
Aceptado: 20 – Diciembre – 2013

Palabras clave: Neoplasias del tejido nervioso; Neurofibromatosis; Diagnóstico; Atención primaria en salud; Reporte de caso.

Introducción

La neurofibromatosis puede englobarse dentro del grupo de las llamadas enfermedades raras. La expresión clínica de la neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es variable, desde pequeños neurofibromas dérmicos y pigmentación anormal, hasta grotescos neurofibromas plexiformes y displasias óseas que interfieren con la función de órganos o alteran la apariencia del individuo. Entre la población que sufre la enfermedad son cinco veces más frecuentes las dificultades del aprendizaje [1].

A pesar de que la clínica de la NF-1 tiene un amplio espectro, para plantear que un paciente es portador de esta enfermedad hereditaria se considera la presencia de dos o más criterios establecidos: seis o más máculas color "café con leche", dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme, una lesión ósea distintiva, dos o más nódulos de Lisch, glioma del nervio óptico, efélides axilares o inguinales, familiar con NF-1 en primer grado relativo [2]. Otras manifestaciones clínicas a considerar y que pueden verse en la NF-1 son: tumores asociados a vainas no neurales, retardo mental o coeficiente de inteligencia menor de 70 con respecto a la población en general, disfunción endocrina (como deficiencia de GH y pubertad precoz en la ausencia de gliomas del quiasma óptico), hipertensión arterial, hidrocefalia, escoliosis [2].

La TAC simple puede demostrar los neurofibromas bien definidos e hipodensos con respecto al músculo y la resonancia magnética es el método imagenológico más importante para determinar la localización, márgenes y relación de los tumores a las estructuras adyacentes [2]. Hasta el momento no hay tratamiento médico ni quirúrgico específico para curar la neurofibromatosis, ni prevenir sus complicaciones. La actuación médica se limita a la detección temprana de las complicaciones y los pacientes deben ser tratados por un equipo interdisciplinario [3].

Reporte del caso

Se trató de un paciente de 56 años, indígena, agricultor, soltero, nacido y residente en San Roque (Antonio Ante - Imbabura), que acudió a la atención externa del Subcentro de San Roque en octubre de 2012. Consultó por la presencia de varias tumoraciones en tronco y extremidades superiores. Manifestó que hace aproximadamente 4 años acudió a SOLCA-Imbabura, donde realizaron resección de unas tres tumoraciones en tronco anterior, sin un seguimiento posterior. En el expediente clínico del paciente existente en el Subcentro de San Roque, se encontró referencia a atenciones previas por patologías respiratorias infecciosas, pero ninguna sobre la condición que aquejaba al paciente.

Forma de citar este artículo:
Domínguez-Enríquez JP, Navarrete-Socasi DC, Auquillas-Cajamarca BD, Cusco-Cuzco CD. Neurofibromatosis: reporte de un caso diagnosticado en atención primaria. Rev Med Vozandes 2013; 24: 75 – 78.

Foto 1. Presencia de máculas longitudinales de 2cm y efélides en axila derecha del paciente.

Foto 2. Presencia de múltiples tumoraciones en región lumbar.

Durante la anamnesis se determinó que las lesiones aparecieron sin una causa aparente y de forma paulatina desde la niñez. Inicialmente fueron manchas color "café con leche" en tronco, evolucionando hasta tumoraciones que se han multiplicado en tamaño y cantidad, distribuyéndose ampliamente en tronco y extremidades. En los antecedentes personales y familiares no refirió patología alguna. Vivía solo desde la niñez y tenía pocos recuerdos de sus familiares. En la revisión de sistemas se halló datos sugestivos de depresión a causa del padecimiento actual.

Al examen físico se encontró un paciente pícnico, normocefálico, sin anormalidades en la exploración cardio-respiratoria. En el tronco se evidenciaron múltiples lesiones maculosas color "café con leche" de diámetros variados (entre 3 a 5 cm), efélides pigmentadas en ambas axilas (**foto 1**); así como pequeñas tumoraciones (1 cm) hasta grandes nodulaciones (3 a 5 cm) localizadas principalmente en región lumbar (**fotos 2 y 3**) y otras tumoraciones pediculadas en tronco y extremidades. Se solicitó una radiografía anteroposterior de columna lumbar (**foto 4**), en donde se evidenció una marcada escoliosis lumbar derecha y también marcados cambios degenerativos por osteocondrosis y espondiloartrosis.

Con esos hallazgos clínicos, se estableció como diagnóstico neurofibromatosis, por cumplir más de dos criterios: maculas café con leche (**foto 1**), efélides axilares (**foto 1**), neurofibromas (**foto 2 y 3**); y adicionalmente escoliosis (**foto 4**). El paciente fue remitido al Hospital Básico de Atuntaqui, para tratamiento multidisciplinario en las especialidades de Medicina interna y Traumatología. No obstante, en un primer momento el paciente no acudió al hospital debido a la lejanía de su hogar con esa unidad de salud y los horarios de trabajo. Por medio de los técnicos de atención primaria de salud (TAPS) del Subcentro de Salud de San Roque, se coordinaron visitas domiciliarias para el seguimiento y manejo del paciente.

Posteriormente en el servicio de Medicina Interna se le realizó un test de inteligencia con la Escala de inteligencia de Wechsler para adultos-IV (WAIS-IV) [4], obteniendo un resultado compatible con retardo mental moderado, presentando un coeficiente intelectual de 54, lentitud en el desarrollo de la comprensión y en el uso del lenguaje, teniendo en esta área un dominio limitado. También se solicitaron exámenes de rutina: EMO normal; Coprológico positivo para quistes de ameba histolityca; biometría hemática con hemoglobina (14.5 mg/dL), hematocrito (45.5%), recuentos globulares y plaquetario normales; química sanguínea normal para glucosa basal, urea y creatinina. Se prescribió paracetamol (500mg VO c/6h por 5 días) y tinidazol (2 gr. VO QD por 3 días).

Se planificó una referencia al Hospital San Vicente de Paúl (unidad de segundo nivel) en la ciudad de Ibarra, la cual hasta el momento de este reporte no ha podido efectuarse debido a que el hospital está desprovisto de tratantes para los servicios de Neurología y Psiquiatría. Por este motivo se citó al paciente periódicamente (cada mes) para seguimiento, en espera de realizar la referencia a Neurología.

Foto 3. Características macroscópicas de las tumoraciones en región lumbar.

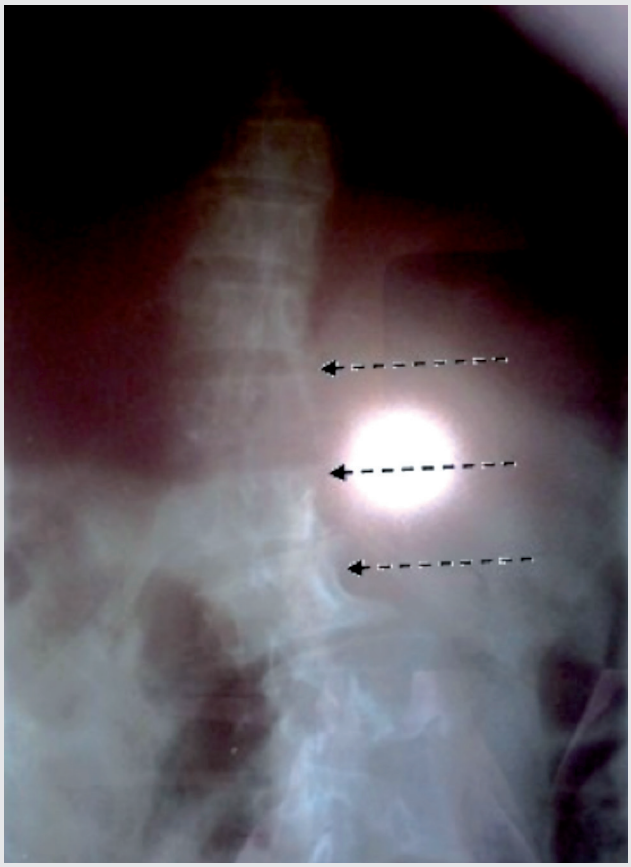

Foto 4. Presencia de escoliosis lumbar y cambios degenerativos por osteocondrosis y espondiloartrosis.

Comentario

La neurofibromatosis se encuentra entre las enfermedades raras o huérfanas definidas por el Ministerio de Salud Pública del Ecuador. Algunos programas no gubernamentales de ayuda social ofrecen asistencia a estas personas. Sin embargo, la epidemiología de esta patología a nivel nacional es desconocida.

La neurofibromatosis tipo 1 necesita de dos o más criterios clínicos para su diagnóstico. A veces la identificación de la enfermedad mediante los criterios clínicos se hace incierta, especialmente en niños y en casos atípicos, donde el diagnostico definitivo conlleva la utilización de pruebas complementarias (como la identificación del gen NF-1) que aumentan costos y tiempo [3].

En el caso presentado, además de la presencia de neurofibromas, máculas color café con leche y efélides axilares, se presentaron otros hallazgos sugestivos [2] tales como la escoliosis y el retraso mental moderado, llegando así a establecerse el diagnóstico del paciente. Esto demuestra que a pesar de las limitaciones existentes en unidades de atención primaria (ausencia de especialistas, falta de herramientas diagnósticas), se puede moldear un diagnostico adecuado.

La neurofibromatosis no tiene cura, su enfoque es más bien paliativo y necesita un manejo terapéutico multidisciplinario, por lo que es necesario referir los pacientes a un nivel de atención especializado. Lamentablemente, diferentes limitantes existentes en el sistema de salud público pueden afectar que este proceso tenga lugar de forma óptima.

Así como el caso expuesto resalta la responsabilidad de identificar a nivel comunitario este tipo de patologías generalmente diagnosticadas en unidades operativas de mayor complejidad, es importante implementar medidas tales como un reporte especial de enfermedades raras para su correcto registro y seguimiento, así como también políticas o protocolos que mejoren la coordinación entre las unidades del Ministerio de Salud y programas de ayuda para el apoyo social y económico de estos pacientes.

Conflictos de interés

Los autores señalan no tener ningún conflicto de interés.

Agradecimiento

A Ximena Cuzco Naranjo, Janina Pazmiño, Ángela Cuasque, Betty Montalvo, Mayra Montalvo, José Pineda, Jorge Pineda, por el apoyo y la colaboración constante en la realización de este reporte.

Financiamiento

Estudio autofinanciado.

Contribuciones de los autores

Los autores contribuyeron de forma similar para la elaboración del artículo.

Referencias

1. Santana Pablo, Candia R, Paredes F, Quezada F, García J. Neurofibromatosis tipo 1: una entidad fascinante. Reporte de 4 casos y revisión de la literatura. Rev ANACEM 2007; 1 (1): 52-55.

2. Fuentes Rodríguez N, Tápanes Domínguez A, Pérez P. Neurofibromatosis tipo I, enfermedad de von Recklinhausen. Rev Cub Med Mil [Revista en Internet] 2007; 36 (4). [Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?pid=S0138-65572007000400009&script=sci_arttext]

3. del Río Ysla M, Valle Yánez I, Amador Díaz M. Neurofibromatosis tipo 1. Revisión bibliográfica. Revista Mediciego[Revista en Internet] 2006; 12 (1). [Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol12_01_06/revisiones/r6_v12_0106.html].

4. Amador Campos JA. Escala de inteligencia de Wechsler para adultos-IV (WAIS-IV). Barcelona: Facultad de Psicología, Universidad de Barcelona; 2013.