

# Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en mujer con múltiples tumoraciones nerviosas en mano.

**Dr. Pedro Fuentes Escobar**  
**Dr. Antonio Jover Carrillo \***  
**Dra. Eva Rebate Nebot \***

**UNIDAD DE REFERENCIA DE LA MANO (\*).**  
SERVICIO CIRUGÍA ORTOPÉDICA Y TRAUMATOLOGÍA.

HOSPITAL GENERAL UNIVERSITARIO DE ELCHE

# INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad hereditaria de transmisión autosómica dominante que compromete el desarrollo de las células de la cresta neural.

Su **diagnóstico** se basa en la presencia de una serie de signos, cabe señalar:

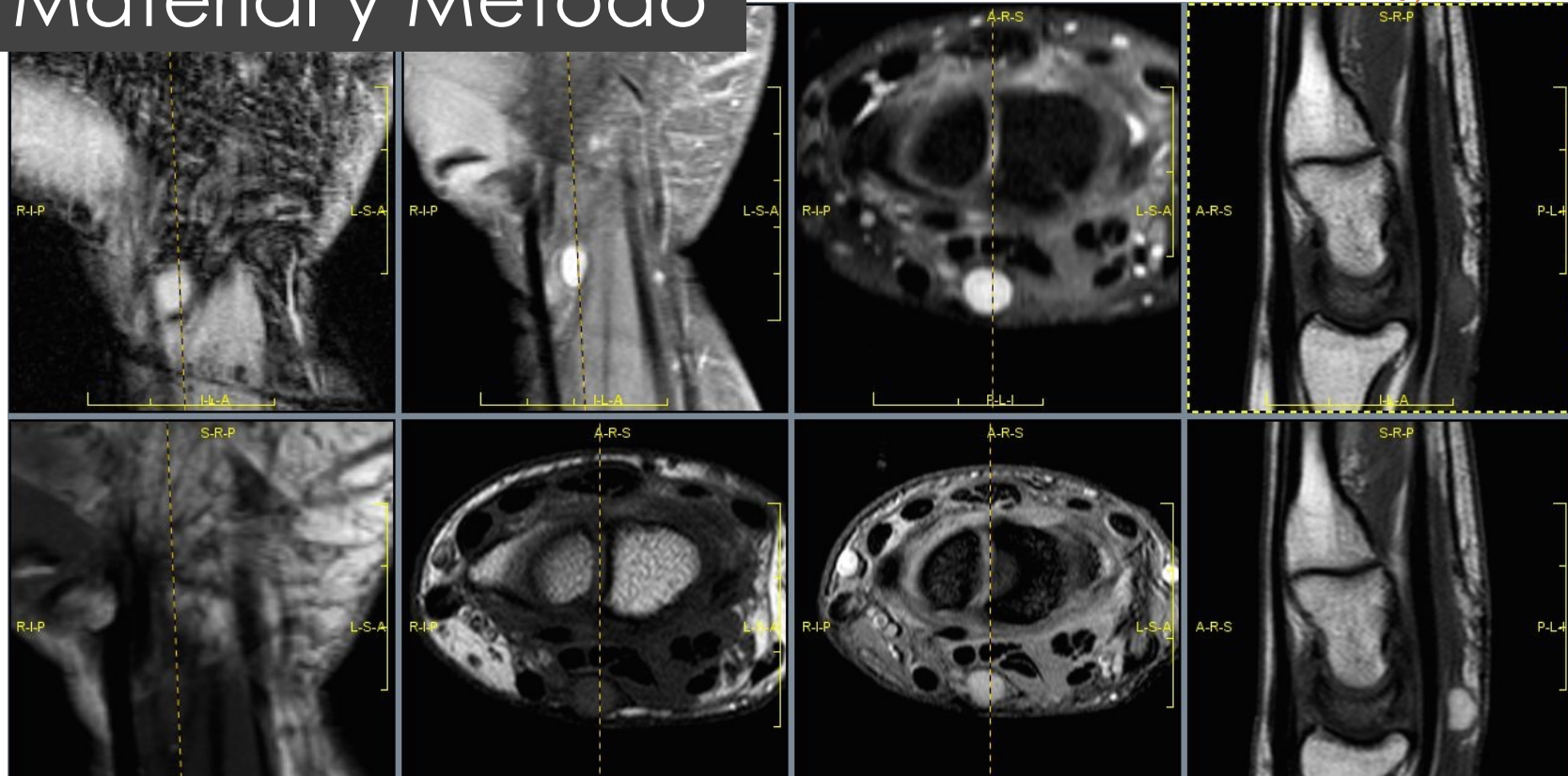
- ★ Presencia de 2 ó más neurofibromas.
- ★ Manchas en café con leche o familiares de primer grado con este diagnóstico.



OMICS Publishing Group, Open Access Journal

*La primera manifestación clínica de la enfermedad puede estar relacionada con la consulta de una lesión tumoral en un nervio periférico.*

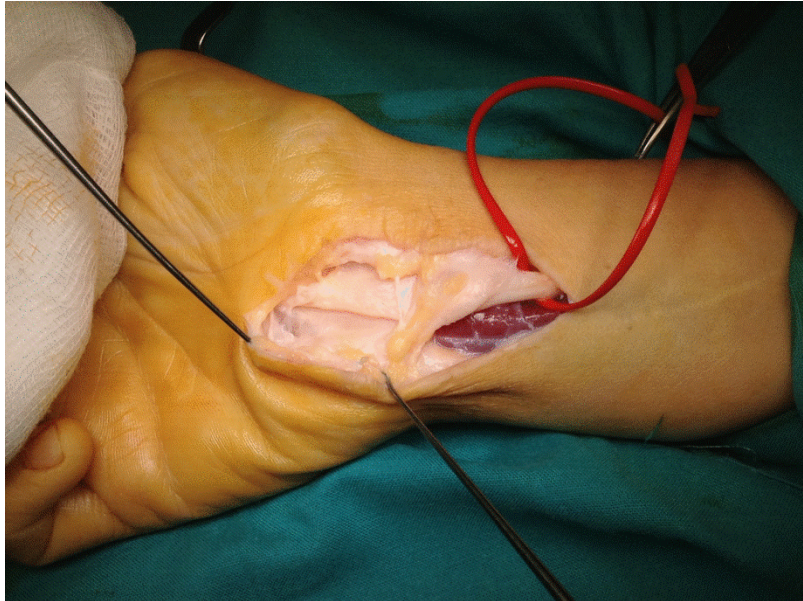
## Material y Método



Paciente de 41 años que consulta por persistencia de dolor en 1º y 2º dedo de la mano D. Intervenida previamente en 2 ocasiones en relación a nervio mediano. Atrofia de musculatura tenar, y tumoraciones de pequeño tamaño en 2º dedo y en zona proximal de muñeca. **Ecografía y RMN** confirman la presencia de al menos **tres lesiones nodulares**. En ENG/EMG se demuestra signos de denervación aguda en eminencia tenar de grado leve moderado. Se indica cirugía de revisión del nervio mediano por tumoración intraneural compatible con Schwannoma.



## Resultados

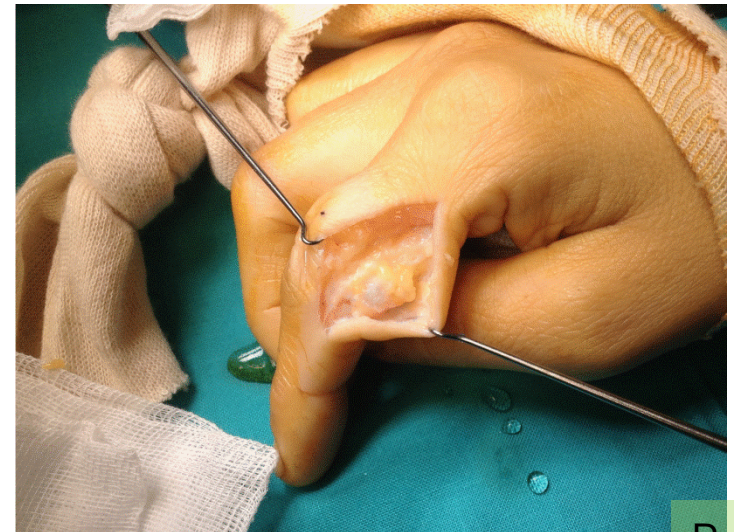


### 1ª cirugía

- Endoneurolisis de nervio mediano y escisión-biopsia de lesión quística de 0,8x0,5x0,4.
- Diagnóstico: **Neurofibroma.**
- Función motora post-quirúrgica completa.

### 2ª Ci ru gí a

Seis meses después se realiza una nueva intervención para la escisión biopsia de otros dos tumores localizados en 2º dedo que afectan al nervio colateral sensitivo radial y al nervio dorsal. Igualmente se confirma un diagnóstico anatómo-patológico de **neurofibroma.**



## Conclusiones



- La multiplicidad en el tiempo de lesiones tumorales en nervio periférico, debe llevar a una sospecha de Neurofibromatosis y a su estudio.
- El manejo de los pacientes con NF1 es difícil, como también lo es el tratamiento de las complicaciones que pueden producir las lesiones tales como deformidades, gliomas de los nervios ópticos (ceguera) o tumores neurales periféricos con mayor riesgo de malignización.

En este momento, la paciente conserva funcionalidad motora en el miembro intervenido, sin recidivas, con diagnóstico y seguimiento de Neurofibromatosis, gracias al hallazgo de dichas lesiones neurales, en este caso: Neurofibroma perineural.