



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

Manifestaciones oculares en pacientes con Neurofibromatosis tipo 1. Presentación de dos casos.

Autores:

1-Beatriz L. Dyce Gordon

2-Iraida Falcón Márquez

- 1- Doctora en Medicina, Especialista de Primer grado en Genética Clínica. Master en Atención Integral a la Mujer. Prof. Auxiliar.

bgordon@infomed.sld.cu

- 2- Doctora en Medicina, Especialista de Segundo Grado en Oftalmología. Prof. Auxiliar.

iraidafalcon@infomed.sld.cu

Resumen:

Introducción: Las facomatosis son un grupo de enfermedades que afectan la piel, el sistema nervioso central, los vasos sanguíneos y el globo ocular, que se heredan siguiendo un patrón de herencia autosómico dominante, con presentación esporádica en la mitad de los pacientes.

Objetivo: Mostrar las principales manifestaciones oculares vistas en dos pacientes con Neurofibromatosis 1.

Presentación de casos: Presentamos dos casos de pacientes afectados por Neurofibromatosis tipo 1, a los cuales se les realizó anamnesis, exploración oftalmológica completa dirigida a detectar signos de la enfermedad, se le confeccionó el árbol genealógico para confirmar el patrón de herencia y se les tomaron fotografías para mostrar alteraciones oftalmológicas evidentes. En los dos casos la manifestación oftalmológica más evidente fue el neurofibroma plexiforme. Solo uno de ellos precisó de tratamiento extractivo del globo ocular por la proptosis secundaria a la extensión de tumor en la región intraorbitaria, demostrándose la importancia de la valoración oftalmológica en las facomatosis, específicamente en la Neurofibromatosis 1,



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

para realizar el diagnóstico clínico y evitar complicaciones de gran envergadura que terminen con la visión del paciente.

Conclusión:

En ambos pacientes, las manifestaciones oculares se presentaron al nacimiento, de ahí la importancia del diagnóstico e intervención temprana en estos pacientes, para evitar complicaciones que causen la pérdida de la visión.

Palabras claves: Neurofibromatosis, neurofibroma plexiforme, proptosis, facomatosis.

Introducción:

Las facomatosis son un grupo de enfermedades que afectan la piel, el sistema nervioso central, los vasos sanguíneos y el globo ocular, que se heredan siguiendo un patrón de herencia autosómico dominante, con presentación esporádica en la mitad de los pacientes. La mayoría de los signos clínicos se presentan desde la niñez y para su diagnóstico clínico es necesario un grupo multidisciplinario, incluyendo oftalmólogo y genetista siguiendo los criterios de National Institutes of Health Consensus Development Conference Statement (NIHCDCS) (1,2). La Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) tiene una incidencia de 1x3000 a 3500 nacidos vivos (3). El gen de NF1 es un supresor temporal que se localiza en el cromosoma 17 y codifica a la proteína neurofibromina. Afecta a todas las razas y a ambos sexos. Las neuroafectaciones oculares más frecuentes son los nódulos de Lisch, neurofibromas plexiformes y gliomas de las vías ópticas (GVO).

La incidencia de los primeros es de un 90% y del último hasta 80% en los primeros años de vida (4, 5, 6).

Con el objetivo de mostrar las principales manifestaciones oculares vistas en estos pacientes con NF1 es que se realiza este trabajo, y de esta forma contribuir a un mejor conocimiento de la enfermedad.

Presentación de casos:



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

Se realizó un estudio descriptivo (genético –oftalmológico) de dos pacientes con diagnóstico clínico confirmado de NF1 de acuerdo con los criterios establecidos por la NIHCDSCS (1,2), con edades de 15 y 18 años, con el objetivo de demostrar la importancia de un estudio temprano de pacientes que aquejen con esta enfermedad para evitar daños severos que pudieran comprometer la visión y/o la vida del paciente. A los dos casos se les realizó: examen físico completo, examen oftalmológico, consulta de genética, árbol genealógico y ultrasonido ocular.

Paciente 1:

Edad: 15 años Sexo: Femenino Color de la piel: Blanca

Antecedentes patológicos personales: Protrusión del globo ocular derecho desde el nacimiento, que ha progresado hasta la fecha.

Examen Oftalmológico

Ojo derecho

Anexos: Exoftalmo unilateral con proyección del globo ocular hacia delante y algo hacia afuera. Párpado superior e inferior distendido por tejido orbitario blando, depresible, no doloroso.

Medios: Transparentes.

Fondo de ojo: disco excavado con ligero rechazo vascular, mácula de aspecto normal.

Ojo izquierdo: Sin alteraciones

Examen Físico

Piel: Presencia de manchas café con leche (ocho), algunas mayores de 15 mm.

Coefficiente de inteligencia: normal.

Exámenes Complementarios

Ecografía ocular:

OD: Retina aplicada, flóculos vitreos móviles, cristalino in situ. Órbita: nervio óptico de configuración y estructura normal.

OI: Retina aplicada, cristalino in situ.

Rx Órbita: Izquierda: Normal.

Derecha: Aumentada de tamaño, de contornos mal definidos.



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

RMN: Se observa gran masa tumoral que provoca ensanchamiento de la órbita derecha, desplazando la pared interna de esta hacia la región etmoidal y provocando una marcada protrusión del globo ocular.

Biopsia:

Diagnóstico anatómo-patológico: Glioma del nervio óptico.

Baaf órbita derecha: Negativo de células neoplásicas malignas.

Paciente 2:

Edad: 18 años Sexo: Masculino Color de piel: Mestiza

Motivo de consulta: Ptosis palpebral

Antecedentes patológicos personales: Ptosis palpebral (congénita)

Cifoescoliosis (a partir de los 8 años de edad. Dificultad respiratoria.

Consanguinidad familiar: No refiere

Examen oftalmológico

Ojo derecho:

Anexos: Hipertrofia de conjuntiva

Segmento anterior: Párpado superior. Ptosis palpebral total.

Medios: Transparentes

Fondo de ojo: Papila pálida, excavación central, mácula normal.

Ojo izquierdo: Sin alteraciones

Examen Físico

Cabeza

Cráneo: Normocefalía

Frente: Estrecha

Orejas: Implantación baja



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

Cejas: Sinofris

Boca: Paladar alto

Cuello: Corto

Tórax: Deformidad torácica por marcada cifoescoliosis; escápula alada, tiraje intercostal.

Extremidades: Superiores e inferiores largas

Pies planos.

Piel: Múltiples manchas café con leche, diseminadas por todo el cuerpo, pecas axilares e inguinales, pequeños neurofibromas en la piel del tronco.

Coefficiente de inteligencia: normal.

Estudios complementarios

Ultrasonido ocular:

Ambos ojos: Retina aplicada, vítreo libre de ecos, cristalino in situ.

En ambos casos se observaron afectaciones oculares de la enfermedad (foto1 y 2) acompañados de lesiones óseas.

Los primeros síntomas y signos encontrados eran las manifestaciones cutáneas y oculares tales como: exoftalmos, estrabismo, neurofibroma plexiforme y glioma del nervio óptico, ambos se quejaban de disminución de la visión y presentaban palidez papilar en uno o ambos ojos.

Discusión:

En los dos casos que presentamos se cumplían al menos dos criterios para establecer el diagnóstico

En el primer caso (Paciente1):

Madre con Nf1, manchas café con leche (mayores de 15 mm) y glioma del nervio óptico.

En el segundo caso (Paciente 2):

Manchas café con leche, neurofibroma plexiforme palpable.

En una serie de casos publicados (5, 6, 7, 8, 9) se comentan diversas alteraciones oculares en edades pediátricas acompañados de alteraciones en los potenciales evocados visuales (PEV) y en la perimetría computarizada por presencia de gliomas de la vía óptica, acompañados además

de trastornos endocrinos y alteraciones óseas que según la bibliografía revisada (10, 11) aparecen estos últimos en un tercio de los pacientes, que pueden ser imperceptibles o llegar a ocasionar deformidades severas.

Finalmente consideramos importante el consejo genético a la familia, teniendo en cuenta el carácter heredo-familiar de la enfermedad y la necesidad de que el paciente, en sus etapas tempranas de la vida sea tratado por un equipo de trabajo multidisciplinario, donde intervengan diferentes especialistas en dependencia de los órganos y sistemas afectados, además de orientar a los padres sobre la posibilidad del nacimiento de otros niños con la enfermedad (12).

Conclusión:

En ambos pacientes, las manifestaciones oculares se presentaron al nacimiento, de ahí la importancia del diagnóstico e intervención temprana en estos pacientes, para evitar complicaciones que causen la pérdida de la visión.

Referencias Bibliográficas:

1. King A, Listernick R., Charrow J, Piersaall L, Gutman DH. Optic pathway gliomas in neurofibromatosis type 1, the effect of presenting symptoms on outcome. Am J med genet. 2003, 122A:95-9.
2. Pascual-Castroviejo J, Pascual-Pascual SI, Burgueño M, Martín-Pérez M, Palencia R, García Sequera JM, et al. Hiperplasia facial y cerebral unilateral asociada a Neurofibromatosis tipo 1. Rev Neurolog. 2006, 43:346-52.
3. Pascual-Castroviejo J, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Viaño J, Carceller-Benito. Estenosis del acueducto de Silvio en la Neurofibromatosis tipo 1. Rev. Neurol 2007, 45:18-21.
4. Idoate MA, Echeveste J. Actualización sobre la biología molecular de los gliomas: hacia una clasificación patomolecular de los gliomas. Rev. Neurol 2007, 44:217-24.
5. Frontela A, Asencio-Sánchez VM. Ojo en la Neurofibromatosis. Atención Primaria Práctica, 2022, 4: 100141.



EduCalixto 2025: “Por la excelencia de la formación integral para un mejor desarrollo humano sostenible”

6. Alkatan HM, Sawsan S, alabduljabbar M. ocular Findings in Neurofibrobatois. 2019. 1.344 Chapter Downloads.
7. Abdolrahimzadeh B, Domenica C, Albanese G et al. Neurofibromatosis: an update of ophthalmic characteristics and application of optical coherence tomography. 2016, 10: 851-860.
8. Neurofibromatosis. American Academy of Ophthalmology. Eye Wiki. 2025.
9. Sylvester CL,Drohan LA,Sergott RC.Optic-nerve gliomas,chiamalgliomas and neurofibromatosis type 1.CurrOpinOphthalmol 2006,17:7-11.
10. BoulangerJM, LarbisseauA. Neurofibromatosis type1in a pediatric population:ste-Justines experience. Can J.Neurol Sic 2005, 32:225-31.
11. Pascual-Castro Viejo J, Pascual-Pascual SI, Velázquez-Fragua R, Viaño J, Garcia-SeguraJM.Tumores del troco cerebral asociados con Neurofibromatosis tipo 1.Neurologia 2007, 22:846-52.
12. ThiagaligamS, FlahertyM, BielsonF, NorthK.Neurofibromatosis type 1 and optic pathway gliomas. Follow-up of 54 patients. Ophthalmology 2004, 111:568-77.