

# Revista de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja

ISSN 2171-9381

Revista de Otorrinolaringología y disciplinas relacionadas dirigida a profesionales sanitarios.  
Órgano de difusión de la Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja  
Periodicidad continuada  
Edita: Sociedad Otorrinolaringológica de Castilla y León, Cantabria y La Rioja  
Correspondencia: [revistaorl@revistaorl.com](mailto:revistaorl@revistaorl.com)  
web: [www.revistaorl.com](http://www.revistaorl.com)

Imagen comentada

## Neurofibromatosis tipo I con afectación cervical masiva

Neurofibromatosis type I with massive cervical affection

*Gloria Guerra-Jiménez<sup>1</sup>, Rocío González-Aguado<sup>1</sup>, Carmelo Morales-Angulo<sup>2</sup>*

<sup>1</sup>Servicio de ORL. Complejo Hospitalario Universitario Insular Materno Infantil. Las Palmas de Gran Canaria. España. <sup>2</sup> Servicio de ORL. Hospital Universitario Marqués de Valdecilla. Santander. España.

[gloriaguerraj@gmail.com](mailto:gloriaguerraj@gmail.com)

Recibido: 20/10/2013

Aceptado: 03/12/2013

Publicado: 30/01/2014

**Conflicto de intereses:** Los autores declaran no tener conflictos de intereses

**Imágenes:** Los autores declaran haber obtenido las imágenes con el permiso de los pacientes

Referencia del artículo:

Guerra-Jiménez G, González-Aguado R, Morales-Angulo C. Neurofibromatosis tipo I con afectación cervical masiva. Rev Soc Otorrinolaringol Castilla Leon Cantab La Rioja. 2014 Ene. 5 (2): 4-7

<b>Resumen</b>	<p>Introducción. La neurofibromatosis tipo I (NFI) o Enfermedad de Von Recklinghausen es una enfermedad rara de transmisión autosómica dominante que se manifiesta típicamente con manchas de café con leche y neurofibromas cutáneos generalizados. Caso clínico. Presentamos el caso de un varón de 76 años con neurofibromatosis tipo I que presenta manchas café con leche y múltiples neurofibromas cutáneos en diferentes localizaciones, de entre los que destacan los numerosos neurofibromas cervicales, que consulta por hipoacusia bilateral de instauración progresiva. Discusión. El diagnóstico de la NFI es clínico. La atención continuada a largo plazo tiene como objetivo la detección precoz y el tratamiento sintomático de las complicaciones. El manejo de los diversos tumores debe ser integral y multidisciplinar, dependiendo del tipo de tumor y su afectación local de cara evitar sus complicaciones. Los neurofibromas surgen de varios tipos celulares, entre los que se incluyen las células de Schwann y los fibroblastos perineurales. Su aspecto clínico puede variar desde pequeñas pápulas o grandes nódulos blandos hasta grandes masas onduladas. Se recomienda extraer sólo aquellos neurofibromas cutáneos que produzcan síntomas tales como dolor, sangrado, interferencia con la función, traumatismo repetitivo o desfiguración. Conclusión. La NFI es una patología infrecuente que requiere un enfoque integral y multidisciplinar, dependiendo del tipo de tumor, su efecto local y sus complicaciones. Se recomienda extraer sólo aquellos neurofibromas cutáneos que produzcan sintomatología discapacitante.</p>
<b>Palabras clave</b>	Neurofibromatosis 1; Neoplasias de Cabeza y Cuello
<b>Summary</b>	<p>Introduction. Neurofibromatosis type I (NFI) or Von Recklinghausen disease is a rare disease with autosomal dominant transmission that typically manifests with cafe au lait macules and widespread cutaneous neurofibromas. Case report. We report the case of a 76 years old male with NFI having cafe au lait macules and multiple cutaneous neurofibromas in different locations, among them numerous cervical neurofibromas, who consult for bilateral progressive hearing impairment. Discussion. The diagnosis of NFI is clinical. Continued long-term care required to early detection and treatment of symptomatic complications. The management of the variety of tumors of this disease should be integral and multidisciplinary, depending on the type of tumor, its local effect and complications. Neurofibromas arise from various cell types, including Schwann cells and perineural fibroblasts. Its clinical appearance can vary from small papules or large soft nodules to large wavy masses. Is recommended to remove only those cutaneous neurofibromas that produce symptoms such as pain, bleeding, interference with function, repetitive trauma or disfigurement. Conclusion. NFI is a rare disease that requires a comprehensive and multidisciplinary approach, depending on the type of tumor, its local effect and its complications. Is recommended to remove only those cutaneous neurofibromas that produce disabling symptoms.</p>
<b>Keywords</b>	Neurofibromatosis 1; Head and Neck Neoplasms

## Introducción

La neurofibromatosis (NF) es una enfermedad de transmisión autosómica dominante. La NF1 representa el 95 % del conjunto de las NF. El gen NF1 o Enfermedad de Von Recklinghausen ha sido localizado en el cromosoma 17 [1]. Su incidencia es aproximadamente 1:3500 nacimientos y su prevalencia de 1:4000 aproximadamente [2]. La NF1 se caracteriza por sus manifestaciones cutáneas, manchas de color café con leche, lentigos y neurofibromas [1,2].

## Descripción

Presentamos el caso de un varón de 76 años con neurofibromatosis tipo I que consulta por hipoacusia bilateral. En la exploración presenta manchas café con leche y múltiples neurofibromas cutáneos en diferentes localizaciones de entre los que destacan los numerosos neurofibromas cervicales (figuras 1 y 2).

En la figura 2 se muestra, además de los múltiples tumores cutáneos, una cicatriz relacionada con la exéresis previa de una de las lesiones. La hipoacusia finalmente fue considerada secundaria a presbiacusia y no relacionada con su proceso de base.



**Figura 1.** Paciente con neurofibromatosis tipo 1. Fotografía de la región cervical anterior



**Figura 2.** Paciente con neurofibromatosis tipo 1. Fotografía de la región cervical lateral anterior

## Discusión

Los neurofibromas surgen de varios tipos celulares, entre los que se incluyen las células de Schwann y los fibroblastos perineurales [2]. Aparecen en cualquier lugar de la anatomía, aunque son más frecuentes en la piel del tronco. El aspecto clínico puede variar desde pequeñas pápulas o grandes nódulos blandos hasta grandes masas onduladas (elefantiasis)[3]. Generalmente son asintomáticos pero pueden causar dolor, prurito, pérdida progresiva de la función e incluso degeneración maligna [2]. En el área de cabeza y cuello se han descrito casos de afectación laríngea [4] y del conducto auditivo externo [5].

## Conclusiones

Los centros multidisciplinares con grupos de expertos son las estructuras de elección para la asistencia de estos enfermos.

## Bibliografía

1. Plon SE. Neurofibromatosis type 1 (NF1): Pathogenesis, clinical features and diagnosis. UpToDate. 2013. Disponible en: [www.uptodate.com](http://www.uptodate.com). [Consultado el: 20/10/2013]

2. Valeyrie-Allanore L, Wolkenstein P. Neurofibromatosis 1 y formas variantes. EMC - Dermatología 2010:1-8 [Article 98-755-A-10]. Disponible en: [www.em-consulte.com/es/article/270788/neurofibromatosis-1-y-formas-variantes](http://www.em-consulte.com/es/article/270788/neurofibromatosis-1-y-formas-variantes). [Consultado el 20/10/2013]
3. Sardi JR. Neurofibromatosis segmentaria (tipo V) Presentación de tres casos. Derm Venez, 1999; 37: 64-67
4. Gras Albert JR, Paredes Osado JR. Neurofibromatosis con afectación laríngea. Acta Otorrinolaringol Esp\_ 1993; 44:67-70.
5. Gil-Carcedo LM, Ibañez E, Anllo F. Enfermedad de Von Recklinghausen's con un neurofibroma del conducto auditivo externo. Acta Otorrinolaringol Esp. 1988; 39:263-8.

