



Neurofibromatosis tipo 1, una revisión de literatura.

Jadson Francisco Amor Guimarães Sales

Estudiante de la Carrera de Medicina de la Facultad de Ciencias de la Salud,
Universidad Central del Paraguay, Pedro Juan Caballero, Amambay, Paraguay

Tutoría: Dr. Carlos Alberto Soroa Izaguirre.

Fecha de la defensa pública del trabajo: 02 de febrero de 2024

Trabajo Final de Grado

Neurofibromatosis tipo 1, una revisión de literatura..²

Neurofibromatosis type 1, a literature review.

Jadson Francisco Amor Guimarães Sales³, Carlos Alberto Soroa Izaguirre⁴

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Central del Paraguay,

Pedro Juan Caballero, Amambay, Paraguay

Resumen

La neurofibromatosis, descrita por el patólogo von Recklinghausen, es una enfermedad neurológica hereditaria, siendo la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) la forma más frecuente de facomatosis autosómica dominante. NF1 es una condición con complicaciones variadas, que ocurren a lo largo del curso de la enfermedad. Las manchas café con leche, la pseudoartrosis y los neurofibromas plexiformes visibles pueden identificarse durante la infancia. Los gliomas ópticos y la escoliosis severa ocurren en la primera década de la vida. Durante el curso, los neurofibromas cutáneos y los nódulos de Lisch del iris suelen aparecer durante la segunda década. Aunque los neurofibromas son una característica benigna de la enfermedad, pueden ser dolorosos, debilitantes, desfigurantes y pueden crecer lo suficiente para encerrar regiones corporales intactas. El objetivo de este estudio fue revisar la literatura actual sobre el manejo clínico de la neurofibromatosis tipo 1. Se realizó una búsqueda en las bases de datos Biblioteca Virtual en Salud (BVS), Scientific Electronic Library Online (SciELO) y MEDLINE/PubMED

² Artículo científico presentado como Trabajo Final de Grado a la Facultad de Ciencias de la Salud de la Universidad Central del Paraguay – Filial Pedro Juan Caballero, para la obtención del título de Médico.

³ Autor. Estudiante de la carrera de Medicina. Correo electrónico: jaja_ccs@hotmail.com

⁴ Docente tutor. Médico.

entre los últimos años para identificar estudios relevantes sobre el tema. Los resultados de esta revisión pueden ser útiles para guiar la práctica clínica en el manejo de la NF1. Concluye que NF1 es diagnosticada con base en el cuadro clínico. Las consultas médicas regulares a una clínica multidisciplinaria son esenciales. En los primeros 10 años de vida, se recomiendan exámenes. No existe un tratamiento eficaz para la NF1.

Palabras clave: neurofibromatosis; facomatosis; autossômica; nódulos de Lisch;