



Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), Noviembre-Diciembre 2025,
Volumen 9, Número 6.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i6

NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: SEMILOGÍA COMO HERRAMIENTA DIAGNÓSTICA EN MEDICINA FAMILIAR

NEUROFIBROMATOSIS TYPE 1:
SEMILOGY AS A DIAGNOSTIC TOOL IN
FAMILY MEDICINE

Alexis Idrobo Paredes
Universidad del Valle, Colombia

Cristhyan Camilo González López
Universidad del Valle, Colombia

Neurofibromatosis Tipo 1: Semiología como Herramienta Diagnóstica en Medicina Familiar

Alexis Idrobo Paredes¹

alexis.idrobo@correounivalle.edu.co

<https://orcid.org/0000-0001-9018-2159>

Universidad del Valle
Santiago de Cali
Colombia

Cristhyan Camilo González López

cristhyan.gonzalez@correounivalle.edu.co

<https://orcid.org/0000-0002-7203-7916>

Universidad del Valle
Santiago de Cali
Colombia

RESUMEN

Se presenta el caso clínico de un paciente en curso de vida de infancia (6 a 11 años) en quien se realizó el diagnóstico clínico de neurofibromatosis tipo 1 en la consulta de atención primaria por Medicina Familiar. Se describen los hallazgos al examen físico, los criterios diagnósticos, el abordaje integral y multidisciplinario de las diferentes especialidades para la prevención de complicaciones en salud asociadas a esta entidad. Finalmente, se resalta la importancia de la semiología como una herramienta indispensable para el médico de atención primaria a fin de realizar un diagnóstico temprano y tratamiento oportuno.

Palabras clave: neurofibromatosis tipo 1, diagnóstico, atención primaria, medicina familiar

¹ Autor principal

Correspondencia: alexis.idrobo@correounivalle.edu.co

Neurofibromatosis Type 1: Semiology as a Diagnostic Tool in Family Medicine

ABSTRACT

A clinical case is presented of a patient in the childhood stage (6 to 11 years old) who was clinically diagnosed with neurofibromatosis type 1 during a primary care consultation in Family Medicine. The physical examination findings, diagnostic criteria, and the comprehensive, multidisciplinary approach involving various specialities for the prevention of health complications associated with this condition are described. Finally, the importance of semiology as an essential tool for the primary care physician is highlighted, enabling early diagnosis and timely treatment.

Keywords: neurofibromatosis type 1, diagnosis, primary health care, family practice

*Artículo recibido 20 octubre 2025
Aceptado para publicación: 15 noviembre 2025*



INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), también conocida como enfermedad de von Recklinghausen (Peduto et al., 2023; Tamura, 2021) es una enfermedad genética autosómica dominante con penetrancia completa y expresividad variable (Peduto et al., 2023; Tamura, 2021). Se estima una incidencia entre 1:2000 y 1:3000 nacidos vivos, siendo de las enfermedades monogénicas más frecuentes en la práctica médica, tanto pediátrica como dermatológica (Miller et al., 2019; Tamura, 2021). Aproximadamente el 50% de los casos son esporádicos, es decir, resultado de mutaciones de novo, mientras que el otro 50% son de origen hereditario (Peduto et al., 2023; Tamura, 2021).

Los hallazgos clínicos y al examen físico, ocurren desde la infancia donde se incluyen manchas cafés con leche (Miller et al., 2019; Ozarslan et al., 2021), efélides axilares o inguinales (signo de Crowe) (Miraglia et al., 2020), neurofibromas cutáneos o subcutáneos (Jiang et al., 2021), nódulos de Lisch (hamartomas del iris) (Boyd et al., 2009), displasias óseas y gliomas de la vía óptica (Lobbous et al., 2020).

Por este motivo el examen físico debe incluir una inspección dermatológica completa, una evaluación oftalmológica anual, así como valoración del desarrollo neurológico y osteomuscular, especialmente en menores de 5 años (López Chaves et al., 2025). El papel del Médico Familiar y los médicos de atención primaria es crucial para la detección temprana y un diagnóstico precoz, especialmente en aquella población con acceso limitado a servicios de salud especializada (López Chaves et al., 2025).

Caso Clínico

Paciente masculino de 8 años en compañía de madre, procedente de zona rural, estudiante de cuarto grado de primaria con adecuado rendimiento académico, con antecedente de rinitis, dermatitis alérgica y recibe tratamiento con formoterol/budesonida sin otros antecedentes personales. Fueron remitidos de Neumología Pediátrica para evaluación por Medicina Familiar para valoración por máculas hiperpigmentadas generalizadas. Al interrogatorio, la madre refirió un cuadro clínico de años de evolución consistente en lesiones oscuras que han aumentado de tamaño, localizadas en el tórax posterior y axila izquierda, sin prurito, sin descamación, sin secreciones ni otros asociados. Negó lesiones tipo verrugas o pediculadas, así como el uso de medicamentos tópicos en las lesiones.



Al examen físico, fototipo III con pliegues de Dennie Morgan, en tórax posterior múltiples máculas (>6) simétricas de bordes bien definido, hiperpigmentadas color café con leche, desde 2mm hasta 3cm, de superficie lisa, homogéneas, no confluentes y sin cambios inflamatorios asociados (Figura 1) y en región axilar izquierda lesiones de iguales características, compatibles con el signo de Crowe (Figura 2). Al resto del examen físico no se detectaron lesiones tipo fibromas u otras lesiones cutáneas, tampoco se evidenció malformaciones osteomusculares. Por lo anterior se realizó diagnóstico clínico de Neurofibromatosis Tipo 1, al cumplir dos de los siete criterios diagnósticos.

Se derivó a valoración por Oftalmología donde se descartó la presencia de hamartomas en el iris, también fue valorado por Neuropediatría quien descartó trastornos cognitivos o del neurodesarrollo, además recibió valoración por Genética quien solicitó panel genético, pero documentó la presencia de Neurofibromatosis Tipo 1 en el parente del paciente.

En las consultas de seguimiento del último semestre no se detectaron alteraciones cognitivas ni del neurodesarrollo, así como ausencia de nuevas lesiones dermatológicas. Actualmente el paciente se encuentra cursando su etapa escolar sin problemas y se realiza vigilancia clínica estrecha de posibles complicaciones en salud asociadas a la Neurofibromatosis Tipo 1 mediante controles con Medicina Familiar cada 3 meses.

Figura 1. Maculas café con leche desde 2mm



Figura 2. Maculas café con leche (efélides) en región axilar



DISCUSIÓN

La NF1 es una enfermedad genética autosómica dominante con penetrancia completa y expresividad variable (Peduto et al., 2023; Tamura, 2021), causada por mutaciones en el gen NF1 localizado en el cromosoma 17q11.2, que codifica para la proteína neurofibromina con función reguladora negativa de la vía RAS/MAPK (Lee et al., 2023; Tamura, 2021). La pérdida funcional de esta regulación favorece la proliferación celular y la formación de tumores (Jiang et al., 2021; Tamura, 2021). La NF1 se clasifica en: clásica, segmentaria o mosaico, espinal y fenotipos leves o severos (Miraglia et al., 2020; Peduto et al., 2023).

El diagnóstico se basa en los criterios del Consenso Nacional de Institutos en Salud (NIH) de 1998 con una actualización en 2021, donde se requiere al menos dos o más criterios para realizar el diagnóstico (Tabla 1) (Boyd et al., 2009; Miller et al., 2019; Tamura, 2021)

Tabla 1. Criterios de diagnóstico de Neurofibromatosis Tipo 1

Seis o más manchas cafés con leche, de ≥ 5 mm de diámetro en niños y ≥ 15 mm en adultos.
Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o 1 neurofibroma plexiforme.
Efélides en región axilar o inguinal (signo de Crowe)
Glioma óptico
Dos o más hamartomas del iris (nódulos de Lisch)
Lesiones óseas como displasia el ala del esfenoides o displasia de huesos largos con o sin pseudoartrosis
Familiar de primer grado con NF1

Con base en los criterios se realizó el diagnóstico clínico de nuestro paciente, ya que cumplía con la presencia de >6 lesiones tipo mácula de color café con leche con diámetros de hasta 3cm, además del signo de Crowe. Incluso, posterior a la valoración por Genética Clínica, descubrimos que el padre tiene antecedente de NF1 y no conocía el diagnóstico, aumentando un criterio más al diagnóstico de nuestro paciente.

El diagnóstico molecular se usa para confirmar casos dudosos o para diferenciar la NF1 de síndromes como Legius, Noonan, McCune-Albrith y permitir el consejo genético individualizado (Miller et al., 2019; Tamura, 2021). Como en el caso reportado, Genética Clínica realizó consejería y seguimiento al paciente y sus padres.

El diagnóstico precoz es imprescindible ya que la NF1 puede desarrollar complicaciones de forma progresiva y multisistémica, tales como:

- Trastornos neurológicos dados por epilepsia, déficit cognitivo y ha asociado con trastornos por déficit de atención e hiperactividad, así como trastornos del espectro autista (Sánchez Marco et al., 2022).
- Trastornos oftalmológicos dados por gliomas ópticos y anomalías coroideas (Peduto et al., 2023).
- Trastornos osteomusculares dados por escoliosis, pseudoartrosis y displasia ósea (Miller et al., 2019).
- Trastornos vasculares como hipertensión arterial, estenosis de la arteria renal o Moyamoya (Peduto et al., 2023).
- Trastornos oncológicos dados por glioblastomas o leucemias (Jiang et al., 2021; Lobbous et al., 2020).

- Trastornos endocrinos dados por pubertad precoz y alteraciones del crecimiento (Fernández et al., s. f.; Miller et al., 2019).

Una vez realizado el diagnóstico y teniendo presente las posibles complicaciones, el tratamiento está destinado a los hallazgos dermatológicos y seguimiento del neurodesarrollo, esto se realiza mediante el seguimiento multidisciplinario anual (Genética, Oftalmología, Neuropediatría, Medicina Familiar), valoración y seguimiento neuropsicológico, así como intervenciones quirúrgicas para el retiro de neurofibromas plexiformes sintomáticos o deformantes (Lalvani & Brown, 2024; López Chaves et al., 2025; Miller et al., 2019). Para nuestro caso, se realizaron las derivaciones correspondientes con el fin de evaluar posibles complicaciones en salud secundario a la NF1.

En cuanto al tratamiento farmacológico, la Food and Drug Administration (FDA) y la European Medicines Agency (EMA) aprobaron el uso de Selumetinib para pacientes ≥ 2 años con neurofibromas plexiformes inoperables (Lobbous et al., 2020; Tamura, 2021), mientras que aún se encuentran en investigación otras terapias como el Mirdametinib, el Trametinib, el Cabozantinib, el Sirolimus y el Imatinib (Lobbous et al., 2020; Tamura, 2021).

El pronóstico de la NF1 es variable, aunque la mayoría de pacientes tienen una expectativa de vida similar a la población general, algunos pueden desarrollar complicaciones graves como la pérdida visual secundario a los gliomas ópticos (Lobbous et al., 2020), trastornos cognitivos y del aprendizaje (Sánchez) o complicaciones cardiovasculares por enfermedad cardiovascular mayor (Peduto et al., 2023), que hasta el momento de la última valoración no se habían detectado en nuestro caso, y es por esto que el diagnóstico temprano, el seguimiento multidisciplinario y continuo, así como el abordaje integral mejoran significativamente la calidad de vida y el pronóstico a largo plazo (López Chaves et al., 2025; Sánchez Marco et al., 2022) utilizando una herramienta fundamental para el médico de atención primaria como lo es la semiología.

CONCLUSIONES

La NF1 es una enfermedad que, al manifestarse con lesiones cutáneas fácilmente reconocibles al examen físico, permite un diagnóstico temprano, abordaje integral y multidisciplinario con el fin de evitar posibles complicaciones en salud en diferentes sistemas. Como se evidenció en nuestro caso clínico, el diagnóstico realizado desde atención primaria por Medicina Familiar como especialidad



integradora, permitió derivar oportunamente a las diferentes especialidades que en adelante permitirán disminuir el riesgo de complicaciones en salud, lo que destaca la importancia de la semiología como herramienta de diagnóstico temprano y oportuno, así como una ayuda invaluable para los médicos de atención primaria.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Boyd, K. P., Korf, B. R., & Theos, A. (2009). Neurofibromatosis type 1. *Journal of the American Academy of Dermatology*, 61(1), 1-14. <https://doi.org/10.1016/j.jaad.2008.12.051>
- Fernández, R. S., Trasobares, L., & Medina, S. (s. f.). Las neurofibromatosis son un grupo de enfermedades autosómico dominantes caracterizadas por manchas café con leche, neurofibromas dérmicos y tumores del sistema nervioso central y periférico. Estudiamos la neurofibromatosis tipo 1 y 2, las manifestaciones comunes de ambas y sugerencias de cuidado, así como el tratamiento que es sintomático con seguimiento multidisciplinario.
- Jiang, C., McKay, R. M., & Le, L. Q. (2021). Tumorigenesis in neurofibromatosis type 1: Role of the microenvironment. *Oncogene*, 40(39), 5781-5787. <https://doi.org/10.1038/s41388-021-01979-z>
- Lalvani, S., & Brown, R. (2024). Neurofibromatosis Type 1: Optimizing Management with a Multidisciplinary Approach. *Journal of Multidisciplinary Healthcare*, Volume 17, 1803-1817. <https://doi.org/10.2147/JMDH.S362791>
- Lee, T.-S. J., Chopra, M., Kim, R. H., Parkin, P. C., & Barnett-Tapia, C. (2023). Incidence and prevalence of neurofibromatosis type 1 and 2: A systematic review and meta-analysis. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 18(1), 292. <https://doi.org/10.1186/s13023-023-02911-2>
- Lobbous, M., Bernstock, J. D., Coffee, E., Friedman, G. K., Metrock, L. K., Chagoya, G., Elsayed, G., Nakano, I., Hackney, J. R., Korf, B. R., & Nabors, L. B. (2020). An Update on Neurofibromatosis Type 1-Associated Gliomas. *Cancers*, 12(1), 114. <https://doi.org/10.3390/cancers12010114>
- López Chaves, D., Martín-Enguix, D., & Cabrerizo Carvajal, A. (2025). El papel de la medicina de familia en el diagnóstico de enfermedades minoritarias: A propósito de un caso de neurofibromatosis tipo 1. *Medicina de Familia. SEMERGEN*, 51(3), 102477.



<https://doi.org/10.1016/j.semerg.2025.102477>

Miller, D. T., Freedenberg, D., Schorry, E., Ullrich, N. J., Viskochil, D., Korf, B. R., COUNCIL ON GENETICS, AMERICAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICS AND GENOMICS, Chen, E., Trotter, T. L., Berry, S. A., Burke, L. W., Geleske, T. A., Hamid, R., Hopkin, R. J., Introne, W. J., Lyons, M. J., Scheuerle, A. E., & Stoler, J. M. (2019). Health Supervision for Children With Neurofibromatosis Type 1. *Pediatrics*, 143(5), e20190660.

<https://doi.org/10.1542/peds.2019-0660>

Miraglia, E., Moliterni, E., & Iacovino, C. (2020). Cutaneous manifestations in neurofibromatosis type 1. *LA CLINICA TERAPEUTICA*, 5, 371-377. <https://doi.org/10.7417/CT.2020.2242>

Ozarslan, B., Russo, T., Argenziano, G., Santoro, C., & Piccolo, V. (2021). Cutaneous Findings in Neurofibromatosis Type 1. *Cancers*, 13(3), 463. <https://doi.org/10.3390/cancers13030463>

Peduto, C., Zanobio, M., Nigro, V., Perrotta, S., Piluso, G., & Santoro, C. (2023). Neurofibromatosis Type 1: Pediatric Aspects and Review of Genotype–Phenotype Correlations. *Cancers*, 15(4), 1217. <https://doi.org/10.3390/cancers15041217>

Sánchez Marco, S. B., López Pisón, J., Calvo Escribano, C., González Viejo, I., Miramar Gallart, M. D., & Samper Villagrasa, P. (2022). Neurological manifestations of neurofibromatosis type 1: Our experience. *Neurología (English Edition)*, 37(5), 325-333.

<https://doi.org/10.1016/j.nrleng.2019.05.008>

Tamura, R. (2021). Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. *International Journal of Molecular Sciences*, 22(11), 5850.

<https://doi.org/10.3390/ijms22115850>

