



Universidad del sureste

Campus Comitán

Licenciatura en medicina

Diagrama de flujo



TEMA: Neurofibromatosis

**nombre del alumno: Paola Isabel
Díaz Sánchez**

Grado: 8

Grupo: A

Materia: Biología Molecular

**Nombre del docente: Dr. Carlos
Omar Pineda Gutierrez**

INDICE:

Portada.....	página 1
Índice	página 2
Introducción	página 3
Definición	página 4
Prevalencia e incidencia.....	página 4
Sintomas	página 4-5
Causas.....	página 6
Complicaciones	página 6-7
Pruebas y exámenes.....	página 8
Sintomas	página 8
Expectativas	páginas 9
Conclusión.....	página 10
Referencia.....	página 11

Introducción:

En esta investigación se trata de entender la causa de la neurofibromatosis. Y saber cuál es la incidencia de esta enfermedad de gen recesivo, la mutación de la proteína de NF1, las causas principales son tener manchas en forma o de color de café con leche, eso se empieza a aparecer desde la niñez y conforme van creciendo los niños se va notando más o apareciendo más cada vez haciéndose más complicada ya que es una patología de la cual aun en la actualidad se desconoce un poco es por eso que en los últimos años se ha tenido la curiosidad de investigar de esta.

Algunas de las alteraciones que le acorre a nivel sistémico a las personas son el tener retraso mental, problemas de hiperactividad, retraso en el crecimiento dental, deformidades en la formación de su mandíbula, suele ser hereditario ya sea que uno de los padres tenga el gen, aunque este no lo allá desarrollado, el hijo tiene que desarrollarlo tiene hasta un 99% de desarrollarlo, las manchas de color café con leche pueden presentarse en cualquier parte del cuerpo, en algunas mujeres embarazadas suelen presentarse en forma de quistes.

Definición:

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una afección genética que causa cambios en la pigmentación de la piel y tumores en el tejido nervioso. Los cambios en la piel incluyen manchas sin relieve de color marrón claro y pecas en las axilas y en la ingle. Los tumores pueden desarrollarse en cualquier lugar del sistema nervioso, incluidos el cerebro, la médula espinal y los nervios.

Prevalencia e incidencia

La neurofibromatosis tipo 1 es poco frecuente. Aproximadamente 1 de cada 2500 personas tiene neurofibromatosis tipo 1.

- Se debe a cambios en el gen NF1, que se encuentra en el cromosoma 17.
- Este gen codifica la neurofibromina, una proteína que regula el oncogén ras.
- La NF1 puede ser hereditaria, o aparecer por una mutación en el óvulo o espermatozoide.
- Los síntomas incluyen neurofibromas, manchas café con leche, pecas, nódulos de Lisch, entre otros.

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) suele diagnosticarse durante la niñez. Los síntomas se detectan en el momento del nacimiento o poco después, y casi siempre antes de los 10 años. Suelen ser leves o moderados, pero pueden variar de una persona a otra.

Síntomas

- **Manchas de color café con leche, que son manchas cutáneas sin relieve de color marrón claro.** Es común que muchas personas tengan estas manchas inofensivas. Sin embargo, tener más de seis manchas de color café con leche es un indicador de neurofibromatosis tipo 1. Por lo general, están presentes en el momento del nacimiento o aparecen durante los primeros años de vida. Después de la niñez, las manchas dejan de aparecer.
- **Pecas en la zona de las axilas o la ingle.** Por lo general, las pecas aparecen entre los 3 y 5 años. Las pecas son más pequeñas que las manchas de color café con leche y suelen aparecer agrupadas en pliegues cutáneos.

- **Nódulos de Lisch, que son bultos diminutos en el iris del ojo.** Estos nódulos no se pueden ver fácilmente y no afectan la visión.
- **Neurofibromas, que son bultos blandos del tamaño de un guisante en la piel o debajo de esta.** Estos tumores benignos, por lo general, aparecen en la piel o debajo de esta, pero también pueden aparecer dentro del cuerpo. Un neurofibroma plexiforme es un tumor que afecta a muchos nervios. Los neurofibromas plexiformes pueden causar desfiguración cuando se encuentran en el rostro. La cantidad de neurofibromas puede aumentar a medida que envejeces.
- **Cambios en los huesos** Los cambios en el desarrollo de los huesos y la baja densidad mineral ósea pueden ocasionar que los huesos se formen de manera irregular. Las personas con neurofibromatosis tipo 1 pueden tener escoliosis, que es la desviación de la columna vertebral, o la parte inferior de la pierna arqueada.
- **Glioma de la vía óptica, que es un tumor en el nervio que conecta el ojo con el cerebro.** Este tumor suele aparecer a la edad de 3 años. El tumor raramente aparece en la infancia tardía y en los adolescentes, y casi nunca en los adultos.
- **Problemas de aprendizaje.** Es común que los niños con neurofibromatosis tipo 1 tengan algunos problemas de aprendizaje. Suele haber un problema de aprendizaje específico, como dificultad con la lectura o las matemáticas. El trastorno por déficit de atención e hiperactividad (TDAH) y el retraso del habla también son comunes.
- **Tamaño de la cabeza superior al promedio.** El tamaño de la cabeza de los niños con neurofibromatosis tipo 1 suele ser superior al promedio debido al mayor volumen cerebral.
- **Baja estatura.** Por lo general, los niños con neurofibromatosis tipo 1 tienen una estatura inferior al promedio.

Causas

La causa de la neurofibromatosis tipo 1 es un gen alterado que se transmite del padre o la madre, o que se produce en el momento de la concepción.

El gen NF1 se encuentra en el cromosoma 17. Este gen produce la proteína neurofibromina que ayuda a regular la proliferación celular. Cuando el gen está alterado, causa una pérdida de neurofibromina que permite que las células se reproduzcan sin control.

El factor de riesgo más grande de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) son los antecedentes familiares. Aproximadamente la mitad de las personas que tienen neurofibromatosis tipo 1 heredaron la enfermedad del padre o la madre. Es probable que las personas con neurofibromatosis tipo 1 cuyos parientes no están afectados tengan una nueva mutación genética.

La neurofibromatosis tipo 1 tiene un patrón hereditario autosómico dominante. Esto significa que cualquier hijo de un padre o una madre afectados por la enfermedad tiene un 50 % de probabilidades de tener el gen alterado.

Las complicaciones de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) varían, incluso dentro de la misma familia. Por lo general, estas se presentan cuando los tumores afectan el tejido nervioso o presionan los órganos internos.

Complicaciones

- **Síntomas neurológicos.** Los problemas de aprendizaje y razonamiento son los síntomas neurológicos más comunes asociados a la neurofibromatosis tipo 1. Las complicaciones menos comunes incluyen la epilepsia y la acumulación excesiva de líquido en el cerebro.
- **Preocupaciones por la apariencia.** Los signos visibles de la neurofibromatosis tipo 1 pueden incluir manchas de color café con leche generalizadas, muchos neurofibromas en la cara o neurofibromas de gran tamaño. En algunas personas, estos signos pueden causar ansiedad y sufrimiento emocional, aunque no tengan gravedad médica.

- **Síntomas esqueléticos.** En algunos niños, los huesos no se forman normalmente. Esto puede causar el arqueamiento de las piernas y fracturas que, a veces, no se curan. La neurofibromatosis tipo 1 puede causar escoliosis, que es la desviación de la columna vertebral, y puede requerir aparatos ortopédicos o cirugía. La neurofibromatosis tipo 1 también se asocia con la osteoporosis, que es la disminución de la densidad mineral ósea, lo que aumenta el riesgo de huesos débiles.
- **Cambios en la vista.** A veces, se desarrolla un glioma de la vía óptica, que es un tumor en el nervio óptico. Cuando esto sucede, afecta la visión.
- **Aumento de los síntomas durante las épocas de cambio hormonal.** Los cambios hormonales asociados con la pubertad o el embarazo podrían aumentar los neurofibromas. La mayoría de las personas con neurofibromatosis tipo 1 tienen embarazos sanos, pero es probable que necesiten la vigilancia de un obstetra familiarizado con la neurofibromatosis tipo 1.
- **Síntomas cardiovasculares.** Las personas con neurofibromatosis tipo 1 tienen un mayor riesgo de padecer presión arterial alta y pueden desarrollar afecciones vasculares.
- **Problemas para respirar.** En raras ocasiones, los neurofibromas plexiformes pueden ejercer presión sobre las vías respiratorias.
- **Cáncer.** Algunas personas que tienen neurofibromatosis tipo 1 desarrollan tumores cancerosos. Estos suelen surgir de los neurofibromas que están debajo de la piel o de los neurofibromas plexiformes. Las personas que padecen neurofibromatosis tipo 1 también tienen un mayor riesgo de padecer otras formas de cáncer, como cáncer de mama, leucemia, cáncer colorrectal, tumores cerebrales y algunos tipos de cáncer de tejidos blandos. Las mujeres con neurofibromatosis tipo 1 deberían someterse a exámenes de detección para el cáncer de mama antes que la población general, a los 30 años.
- **Feocromocitoma, que es un tumor benigno de la glándula suprarrenal.** Este tumor no canceroso produce hormonas que elevan la presión arterial. A menudo, se necesita una cirugía para extirparlo.

Pruebas y exámenes

Un proveedor de atención médica que trata la NF1 es quien realizará el diagnóstico. El proveedor puede ser:

- Dermatólogo
- Pediatra del desarrollo
- Genetista
- Neurólogo

Es más probable que el diagnóstico se base en los síntomas y signos particulares de la NF1.

Sintomas

- Manchas pigmentadas y levantadas (nódulos de Lisch) en la parte coloreada del ojo (iris)
- Arqueamiento de la parte baja de la pierna en la primera infancia que puede causar fracturas
- Pecas en las axilas, la ingle o debajo de las mamas en las mujeres
- Tumores grandes bajo la piel (neurofibromas plexiformes), que pueden afectar la apariencia y ejercer presión sobre los nervios y órganos cercanos
- Muchos tumores blandos en la piel o profundos en el cuerpo
- Deterioro cognitivo leve, trastorno de hiperactividad y déficit de atención (THDA), trastornos de aprendizaje

Los exámenes pueden incluir:

- Examen de los ojos por parte de un oftalmólogo que esté familiarizado con la NF1
- Pruebas genéticas para encontrar un cambio (mutación) en el gen de la neurofibromina
- Resonancia magnética del cerebro o de otros sitios afectados
- Otros exámenes para las complicaciones

No existe un tratamiento específico para la NF1. Los tumores que causan dolor o pérdida de alguna función se pueden extirpar. Los tumores que han crecido de manera rápida se deben extirpar inmediatamente puesto que pueden tornarse cancerosos (malignos). El medicamento selumetinib (Koselugo) fue aprobado en el 2020 por la Administración de Alimentos y Medicamentos de los Estados Unidos para su uso en niños con tumores graves.

Expectativas (pronóstico)

Si no hay complicaciones, la expectativa de vida de las personas con NF1 es casi normal. Con una educación apropiada, las personas con NF pueden llevar una vida normal.

Aunque el deterioro mental generalmente es leve, la NF1 es una causa conocida del trastorno de hiperactividad y déficit de atención. Las dificultades de aprendizaje son un problema común.

Algunas personas reciben un tratamiento diferente, debido a que tienen cientos de tumores en la piel.

Las personas con NF1 tienen una mayor probabilidad de desarrollar tumores graves. En casos poco frecuentes, estos tumores pueden acortar el período de vida de una persona.

Conclusión:

Durante esta investigación fue muy interesante saber no todas las personas se les suele desarrollar la enfermedad, es por eso que al tener hijos muchos de sus hijos suelen tener el gen o bien la proteína desarrolla NF1, es por eso que se debe de tratar de una manera rápida y saber que esto no se cura, es algo con lo que vive cada personas que padece esto, hay muchas veces que es dependiendo del sistema nervioso, hay veces que estas solo se suelen ser tipo mancha pero hay personas que se les desarrolla como quistes estas suelen aparecer en cualquier parte del cuerpo esto se puede tratar con radioterapia o bien con operaciones que pues son la mejor manera que se puedan desaparecer.

(neurofibromatosis tipo 1, 2024)

Bibliografía

neurofibromatosis tipo 1. (14 de 10 de 2024). Obtenido de neurofibromatosis tipo 1:
<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/neurofibromatosis-type-1/symptoms-causes/syc-20350490>