

**CIUDAD DE LA SALUD- HOSPITAL DE ESPECIALIDADES PEDIATRICAS-
NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y TIPO 2 (Q 85.0)**

GENERALIDADES

Existen tres formas clínicas y genéticamente distintas de neurofibromatosis: neurofibromatosis tipo 1 y 2 (NF1 y NF2) y Schwannomatosis. La NF1, anteriormente llamada enfermedad de von Recklinghausen, es el tipo más común. Los hallazgos clásicos son múltiples máculas café-au-lait y neurofibromas.

CRITERIOS DIAGNÓSTICOS

Se necesitan al menos dos de los siguientes para hacer el diagnóstico de NF1:

Criterios diagnósticos para NF1	1º Fecha:	2º Fecha:	3º Fecha:	4º Fecha:	5º Fecha:
≥ 6 manchas café con leche de diámetro ≥ 5mm en prepúberes y ≥ 15 mm después de la pubertad. (Desde el nacimiento, aumentan de tamaño con la edad.)					
Moteado axilar e inguinal (efélides)					
≥ 2 neurofibromas o bien un neuroma plexiforme (más frecuente en escolares y adolescentes).					
Glioma de vía óptica en el estudio de neuroimagen (más frecuente en los primeros 4 años)					
≥ 2 nódulos de Lisch en la inspección del ojo por lámpara de hendidura (suelen aparecer en > de 6 años).					
Lesiones óseas sugerentes de NF1: displasia del esfenoides, alteración de la cortical de un hueso largo, pseudoartrosis (más frecuente en RN y lactantes), escoliosis (más frecuente en prepúberes).					
Un familiar de primer grado con NF1 definida.					

Elaboró (Nombre y firma del médico):

Es necesario al menos uno de los siguientes para hacer el diagnóstico de NF2:

Criterios diagnósticos para NF2	1º consulta	2º consulta	3º consulta
Neurinoma bilateral del VIII par craneal en los estudios de neuroimagen			
Un familiar en primer grado con neurofibromatosis tipo 2 y además presencia de neurinoma del VIII par craneal unilateral o dos de los siguientes: meningioma, glioma, schwannoma, neurofibroma, catarata juvenil del polo posterior del cristalino			

Elaboró (Nombre y firma del médico):

ESTUDIOS A SOLICITAR EN LA PRIMERA CONSULTA

Estudio:	Se solicitó:
Resonancia magnética de encéfalo con contraste	
Radiografías de huesos largos y columna vertebral	
Ultrasonido de abdominal	

VALORACIONES A SOLICITAR EN LA PRIMERA CONSULTA

Valoraciones:	Se solicitó:
Oftalmología	
Cardiología	
Dermatología	
Genética	