

**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:

<b>Criterios diagnósticos para NF1</b>	<b>1º</b> Fecha:	<b>2º</b> Fecha:	<b>3º</b> Fecha:	<b>4º</b> Fecha:	<b>5º</b> 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:

<b>Criterios diagnósticos para NF2</b>	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**

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

**VALORACIONES A SOLICITAR EN LA PRIMERA CONSULTA**

<b>Valoraciones:</b>	<b>Se solicitó:</b>
Oftalmología	
Cardiología	
Dermatología	
Genética	