

INTRODUCCIÓN: La Neurofibromatosis es un síndrome neurocutáneo que se produce por anomalías en la diferenciación y migración de la cresta neural en estadios precoces. Se distinguen tres tipos: Neurofibromatosis 1 (NF 1), Neurofibromatosis 2 (NF2) y Schwannomatosis. La NF1 es la más común, de herencia autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad variable. En un 50% son mutaciones “de novo”. La incidencia es de 1/3000 RN vivos. El diagnóstico se basa en la presencia de criterios clínicos, aunque cabe destacar la dificultad de reunirlos en niños menores de 8 años, precisando seguimiento estrecho y en algunos casos, estudio genético.

SERIE DE CASOS (cuadro)

DISCUSIÓN:

Cabe destacar en nuestra serie los antecedentes familiares en un 66% de los casos. Destacar la importancia de un diagnóstico temprano y un seguimiento prolongado, así como tratar de manera precoz las posibles complicaciones.