

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA Y FENOTÍPICA DE UNA MUESTRA DE PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Herrera Quilón Lourdes (1), Llorente Sanz Blanca (1), Castro Rey Margarita del Carmen (2),
Vázquez Martín Selma (2), Bahíllo Curieses María Pilar (3)

(1) MIR Pediatría. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

(2) Médico Adjunto Pediatría. Neurología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

(3) Médico Adjunto Pediatría. Endocrinología Infantil. Hospital Clínico Universitario de Valladolid.

DECLARACIÓN DE POTENCIALES CONFLICTOS DE INTERESES

Relativos a esta presentación, los autores declaran no tener potenciales conflictos de intereses.

Introducción y objetivos

- ❑ La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es el síndrome neurocutáneo más frecuente: prevalencia de 1/3.000 personas.
- ❑ Pocos estudios describen de forma detallada los datos clínicos y genéticos característicos.
- ❑ Analizar el fenotipo y genotipo hallado en una muestra de pacientes.

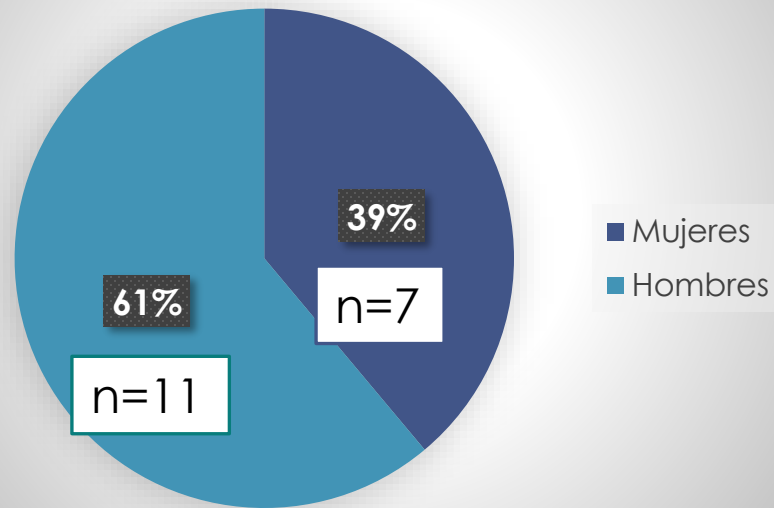
Métodos

- ❑ Estudio descriptivo, observacional, retrospectivo de los pacientes diagnosticados de NF1 en seguimiento en un Servicio de Pediatría de un hospital de tercer nivel en los últimos 10 años.
- ❑ Se recogen datos clínicos, epidemiológicos y genéticos.

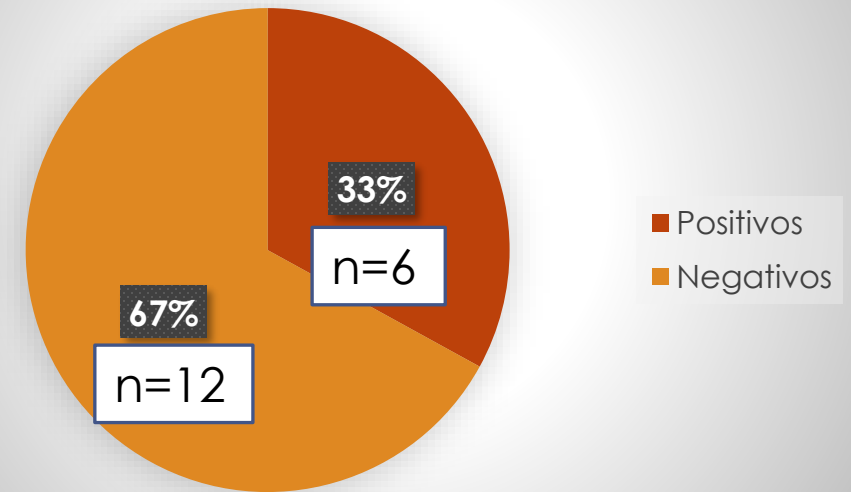
Resultados epidemiológicos

□ N = 18 pacientes.

Distribución por sexos



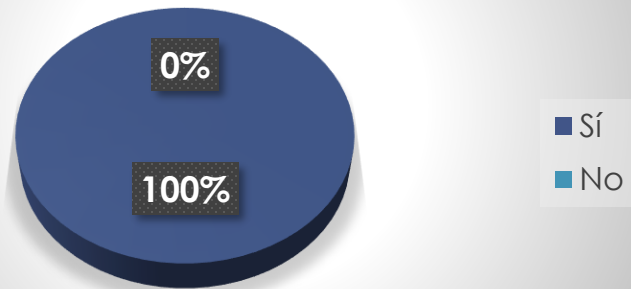
Antecedentes familiares



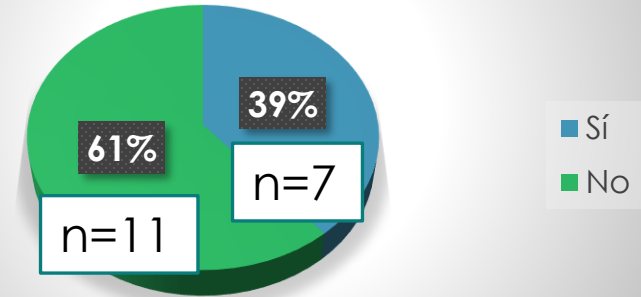
Edad media actual
 $10,61 \pm 5,25$ años

Resultados clínicos

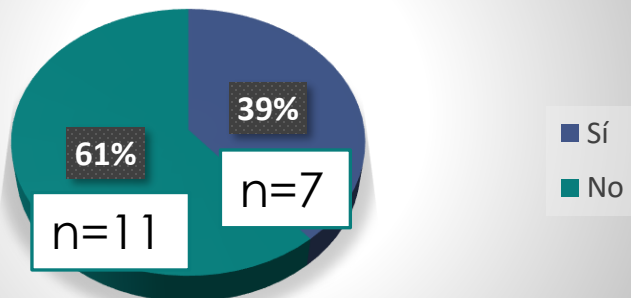
Manchas café con leche



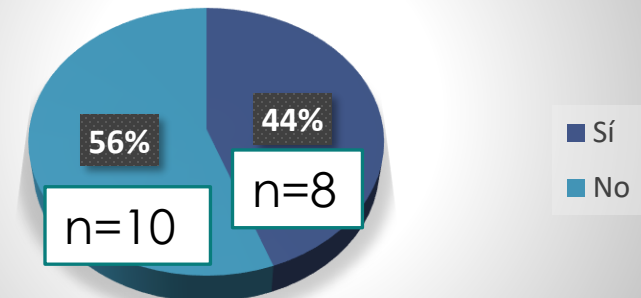
Efélides



Hipertelorismo

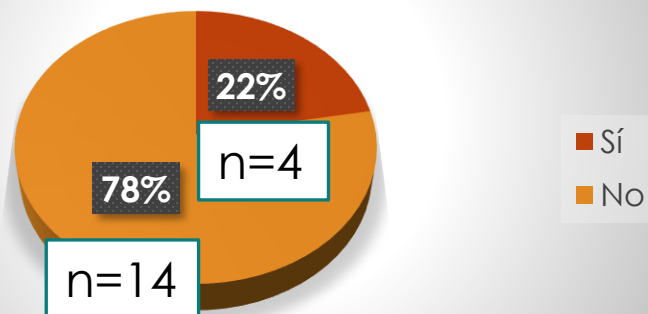


Neurofibromas

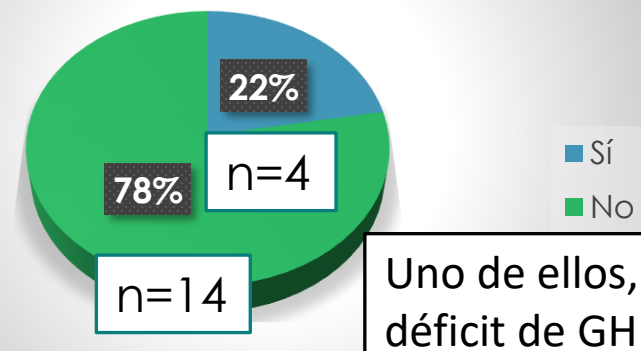


Resultados clínicos

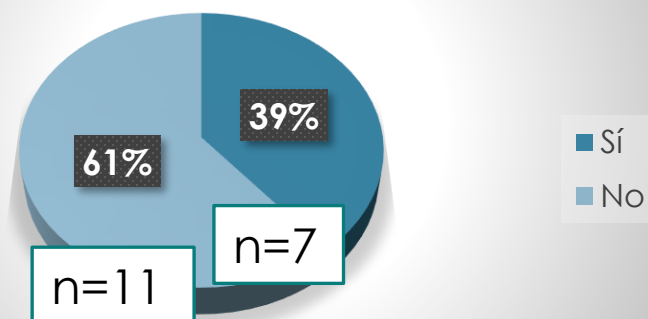
Nódulos de Lisch



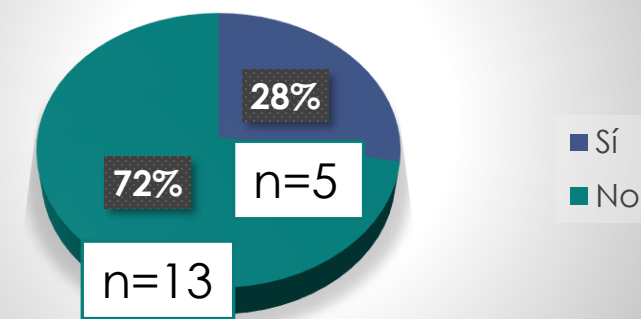
Talla baja



Discapacidad intelectual

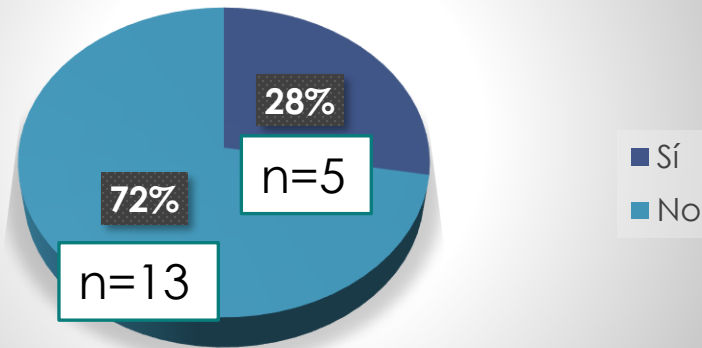


Retraso del lenguaje

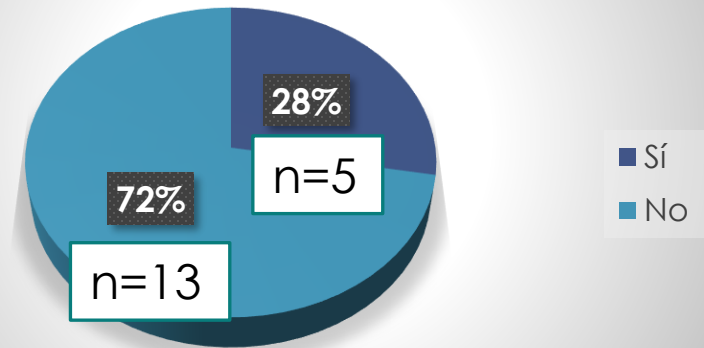


Resultados clínicos

Glioma de vía óptica

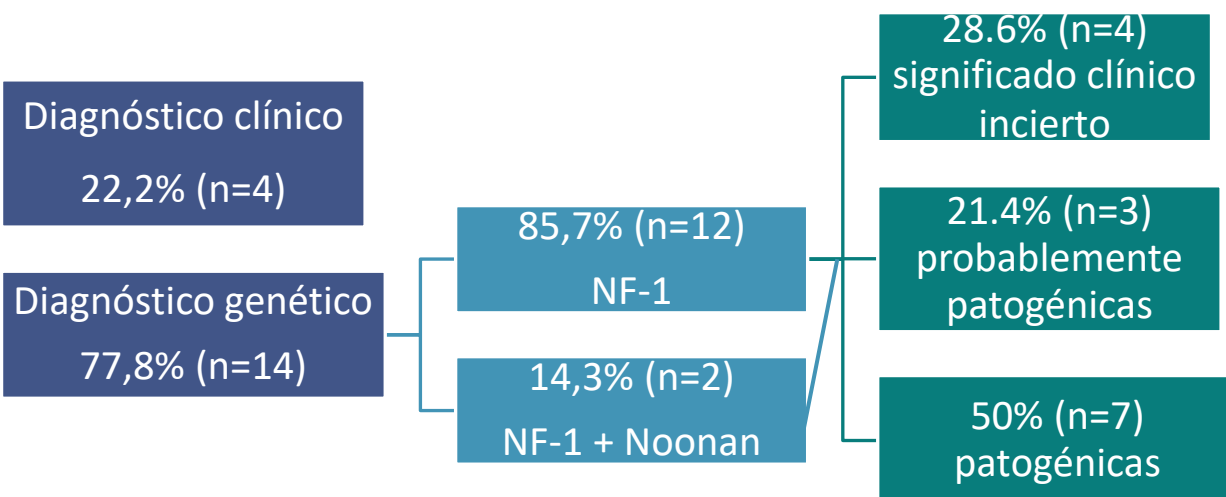


Trastornos visuales



- ❑ De los 18 pacientes, 2 de ellos eran genéticamente NF1-Noonan y ambos presentaron cardiopatía (estenosis pulmonar supravalvular (n=1) y retroflow pulmonar (n=1)).
- ❑ Anomalías torácicas 16,7% (n=3)
- ❑ Orejas de implantación baja 5,5% (n=1)
- ❑ Criptorquidia 18,2% (n=2)
- ❑ Problemas nutricionales 16,7% (n=3)
- ❑ Macrocefalia 5,5% (n=1)
- ❑ Escoliosis 33,3% (n=6)

Resultados genéticos



	Mutación	CLINVAR
Caso 1	c.2329 T>C	Patogénica
Caso 2	c.246_247 del	Patogénica
Caso 3	c.1185+1 G>a	Patogénica
Caso 4	c. 1104-1107 del	Probablemente patogénica
Caso 5	c.1318 T	Patogénica
Caso 6	c.3871-1 G>A	Probablemente patogénica
Caso 7	c.2041 C>T	Patogénica
Caso 8	c.3G>C	Significado clínico incierto
Caso 9	c.3G>C	Significado clínico incierto
Caso 10	c.1759 del	Significado clínico incierto
Caso 11	c.479+1G>A	Patogénica
Caso 12	Deleción intragénica exón 25	Significado clínico incierto
Caso 13	c.742G>A LZTR1	Patogénica
Caso 14	c.6999+1G>A	Probablemente patogénica

Conclusiones

- ☐ Hoy en día el diagnóstico de NF1 continúa siendo fundamentalmente clínico.
- ☐ Amplia variedad de mutaciones descritas y escasa correlación genotipo-fenotipo.
- ☐ Se cuestiona la necesidad de realizar estudio genético a todos los pacientes compatibles.
- ☐ Sin embargo, una alteración en el gen NF1 puede ayudar a anticipar las posibles complicaciones y al consejo reproductivo.

Muchas gracias por su atención