

DERMATOLOGÍA EN IMÁGENES

Neurofibromatosis tipo 1: Manifestaciones cutáneas múltiples

Carolina Narváez,^{*,*} Javier Rosero,^{*,*} Ernesto Rosero^{*,**}



Figura 1: Tumoración nodular difusa, máculas marrón oscuro que confluyen en manchas, escasas pápulas eucrómicas hacia malaras.



Figura 2: Pápulas y nódulos, blandos, pediculados y sésiles, de coloración similar a la piel circundante o ligeramente pigmentados. Manchas café con leche.

Paciente femenina de 45 años, con antecedentes familiares de neurofibromatosis tipo 1 por parte de madre. Acude a consulta externa de dermatología por presentar múltiples lesiones cutáneas de larga data y evolución progresiva desde la infancia.

Al examen físico dermatosis localizada en cara caracterizada por una tumoración nodular difusa, de predominio en región infra facial, que genera asimetría y dismorfia. Además, múltiples máculas hiperpigmentadas marrón oscuro que confluyen en manchas de predominio en frente y mejillas bilateral y escasas pápulas eucrómicas hacia malaras (Figura 1).

En región torácica posterior y lumbo sacra múltiples pápulas y nódulos de diferente tamaño, distribuidos de forma asimétrica, blandos, pediculados y sésiles, de coloración similar a la piel circundante o ligeramente pigmentados, con “signo del botón” positivo (invaginación de la lesión al presionar). Conjuntamente múltiples manchas café con leche de diferentes dimensiones, algunas mayores a 15 mm de diámetro (Figura 2).

Posterior a anamnesis y examen físico, la paciente cumplía con más de 2 criterios diagnósticos clásicos del NIH (National Institutes of Health) para neurofibromatosis tipo 1, además que contaba con un estudio genético realizado años atrás donde el gen NF1 era positivo. Actualmente la paciente se encuentra en manejo multidisciplinario a cargo de dermatología, oftalmología, neurología y cardiología.

* Universidad Tecnológica Equinoccial. Quito, Ecuador.
** Investigador independiente. Quito, Ecuador

Autor de correspondencia
Carolina Narváez
caro93narvaez@gmail.com
Quito-Ecuador.
Teléfono: 0987866885

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una genodermatosis autosómica dominante con una incidencia de 1:3000 nacidos vivos, causada por mutaciones en el gen NF1 localizado en el cromosoma 17q11.2, que codifica la neurofibromina, proteína supresora tumoral que regula negativamente la vía RAS-MAPK.¹ Las manifestaciones cutáneas constituyen hallazgos cardinales e incluyen manchas café con leche (presentes en >95% de pacientes), neurofibromas cutáneos y plexiformes, efélides axilares e inguinales, y nódulos de Lisch en iris.² Los neurofibromas plexiformes, presentes en 30-50% de casos, representan lesiones congénitas con potencial de crecimiento progresivo y riesgo de transformación maligna.³

El diagnóstico se establece mediante criterios clínicos revisados en 2021 por Legius et al., requiriendo dos o más de los siguientes: ≥ 6 manchas café con leche (>5mm prepuberales o >15mm postpuberales), ≥ 2 neurofibromas o 1 plexiforme, efélides axilares/inguinales, glioma óptico, ≥ 2 nódulos de Lisch, lesión ósea característica (displasia esfenoidal o pseudoartrosis), o familiar de primer grado afectado.⁴ La confirmación molecular identifica mutaciones patogénicas en NF1 en 95% de casos, siendo útil en presentaciones atípicas.⁵ La principal complicación dermatológica es la transformación maligna de neurofibromas plexiformes a tumores malignos de la vaina del nervio periférico (TMVNP), ocurriendo en 8-13% de pacientes, con signos de alarma incluyendo crecimiento rápido, dolor y cambios en consistencia.⁶

El manejo requiere seguimiento multidisciplinario que incluye evaluaciones dermatológicas anuales para monitorización de neurofibromas y detección temprana de TMVNP, valoración oftalmológica para gliomas ópticos y neurológica para complicaciones del SNC. La resección quirúrgica se reserva para lesiones sintomáticas, desfigurantes o con sospecha de malignización. El asesoramiento genético es fundamental dado el

patrón de herencia autosómico dominante con penetrancia completa.²⁻³

CONSENTIMIENTO INFORMADO

El paciente incluido en este estudio ha firmado el consentimiento informado, aprobando el uso de sus imágenes y datos clínicos exclusivamente con fines de investigación y publicación científica. Se garantiza que no se han proporcionado datos personales ni se han utilizado fotografías que permitan su identificación.

BIBLIOGRAFÍA

1. Gutmann DH, Ferner RE, Listernick RH, et al. Neurofibromatosis type 1. *Nat Rev Dis Primers*. 2017;3:17004.
2. Bergqvist C, Servy A, Valeyrie-Allanore L, et al. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 2010. *Orphanet J Rare Dis*. 2020;15(1):37.
3. Haldeman-Englert CR, Scheuerle AE, Schultz M, et al. Diagnosis and management of neurofibromatosis type 1. *Transl Pediatr*. 2021;10(4):1082-1094.
4. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med*. 2021;23(8):1506-1513.
5. Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660.
6. Miettinen MM, Antonescu CR, Fletcher CDM, et al. Histopathologic evaluation of atypical neurofibromatous tumors and their transformation into malignant peripheral nerve sheath tumor in patients with neurofibromatosis 1—a consensus overview. *Hum Pathol*. 2017;67:1-10.

ORCID

Carolina Narváez  <https://orcid.org/0009-0003-5405-1882>

Javier Rosero  <https://orcid.org/0000-0002-3635-6653>

Ernesto Rosero  <https://orcid.org/0009-0008-8228-7258>

Cómo citar este artículo: Narváez C., Rosero J., Rosero E. Neurofibromatosis tipo 1: manifestaciones cutáneas múltiples. - *Dermatología en Imágenes*. *Rev Dermatol Cent Úraga*. 2026;8(1).

Fecha de recepción: 14/9/2025

Fecha de aceptación: 2/2/2026