

La neurofibromatosis tipo 1 (Spanish)

¿Qué es la neurofibromatosis tipo 1?

La neurofibromatosis tipo 1 (también denominada NF1) es una afección que provoca alteraciones en la piel, así como también tumores a lo largo de los nervios del cuerpo. Los tumores **generalmente no son cancerígenos**.

La NF1 afecta a uno de cada 3,000 a 4,000 bebés. Aproximadamente 100,000 estadounidenses, de ambos sexos y diferentes razas, la padecen.

¿Cuáles son las causas de la NF1?

La NF1 es una enfermedad genética que se produce debido a una mutación (alteración) en el gen NF1. Se manifiesta al nacer y nada puede hacerse para prevenirla. Consulte la hoja informativa de las “Enfermedades genéticas”.

Casi la mitad de las personas que padecen NF1 la han heredado de uno de sus padres. La otra mitad lo tiene debido a una alteración nueva en el gen. Existe un análisis de sangre que identifica las alteraciones genéticas que pueden causar la NF1. Consulte la hoja informativa de las “Enfermedades genéticas”.

Cuando una persona con NF1 tiene un hijo, existe un 50% de probabilidades de que el bebé reciba el gen NF1.

Neurofibromatosis type 1 (English)

What is neurofibromatosis type 1?

Neurofibromatosis (nur-oh-fie-broe-mah-toe-sis) type 1 (also called NF1) is a condition that causes skin changes as well as tumors along the nerves in the body. **The tumors are usually not cancer.**

NF1 affects one in every 3,000 to 4,000 babies. About 100,000 people in the United States have it. NF1 affects all races and both sexes equally.

What causes NF1?

NF1 is a genetic condition. This means it is caused by a mutation (change) in the NF1 gene. It is present at birth, and nothing can prevent it. See the education sheet, “Genetic conditions.”

About half of all people with NF1 have inherited the gene that causes it from a parent. The other half have it because of a new change in the gene. There is a blood test to identify genetic changes that can cause NF1. See the education sheet, “Genetic conditions.”

When a person with NF1 has a child, there is a 50% chance that the baby will receive the NF1 gene.

¿Cómo se diagnostica?

El médico realizará un examen físico y para diagnosticar la NF1, **dos** de los siguientes signos deben estar presentes:

- al menos 6 manchas de color “café con leche” (manchas de nacimiento de color marrón). Con frecuencia estas manchas, pueden observarse en la piel de niños pequeños y es posible que se agranden con la edad.
- dos o más neurofibromas pequeños (tumores benignos en o debajo de la piel). Pueden aparecer poco antes de la pubertad.
- al menos un neurofibroma plexiforme (tumores más grandes y más profundos alrededor de los nervios). A veces estos tumores no pueden verse o palparse y generalmente no causan problemas, aunque unos pocos pueden convertirse en cáncer.
- pecas en la axila o en la ingle.
- displasia esfenoidal (hueso con forma anormal alrededor del ojo).
- displasia tibial (hueso inferior de la pierna curvado).
- tumor de la vía óptica o glioma óptico (tumor o engrosamiento del nervio óptico observado en aproximadamente un 10 a un 15% de los niños afectados).
- dos o más nódulos de Lisch en el iris (parte coloreada del ojo).
- tener un familiar de primer grado (madre, padre, hermano, hermana, hijo o hija) que padece de NF1.

Es posible que algunos de los signos de NF1 no se manifiesten a una temprana edad. Esto significa que, posiblemente, la afección no será diagnosticada hasta una edad más avanzada, especialmente si ningún familiar la padece.

How is it diagnosed?

To diagnose NF1, the doctor will do a physical exam. **Two** of the following must be found in order to decide that someone has NF1:

- at least 6 café-au-lait spots (brown birthmarks). These are often seen on the skin in young children, and may get larger with age.
- two or more small neurofibromas - lumps on or under the skin. They may appear just before puberty.
- at least one plexiform neurofibroma - larger, deeper tumors around the nerves. Sometimes they cannot be seen or felt. They usually don't cause a problem, but a few may develop into cancer.
- freckles in the armpit or groin.
- sphenoid dysplasia - abnormally shaped bone around the eye.
- tibial dysplasia - curved lower leg bone.
- optic pathway tumor or optic glioma - tumor or thickening of the optic nerve in about 10 to 15% of affected children.
- two or more iris Lisch nodules spots on the colored part of the eye.
- first degree relative (mother, father, brother, sister, son, or daughter) who has NF1.

Some of the signs of NF1 may not show up until later in life. This means that NF1 may not be diagnosed until later in life, especially if no one else in the family has it.

¿Pueden presentarse otros problemas?

Los siguientes problemas son más frecuentes en la NF1 y deben observarse y tratarse, de ser necesario, por el médico o enfermero especialista:

- discapacidad en el aprendizaje, aproximadamente un 50% de probabilidades
- trastorno de déficit de atención TDA/TDAH (ADD/ADHD por sus siglas en inglés)
- tamaño de la cabeza más grande que lo normal
- más bajo que la estatura promedio
- pubertad precoz
- presión arterial alta
- escoliosis (columna curvada)
- dolores de cabeza

¿Cuál es el tratamiento?

No existe forma de predecir el tipo ni la gravedad de los problemas que tendrá una persona que padece NF1. Las características de esta afección pueden ser muy diferentes entre las personas de una misma familia. La mayoría de los que padecen NF1 no presentan muchos de los problemas de salud descritos en esta hoja informativa y disfrutan de vidas largas y saludables.

No existe cura y el tratamiento depende de los problemas de cada persona.

Las manchas de color “café con leche” y las pecas no constituyen un problema y no requieren tratamiento.

Can other problems happen?

The following problems are more common in NF1 and need to be watched for and treated if necessary by the doctor or nurse practitioner:

- learning disability - about a 50 % chance
- attention deficit disorder (ADD/ADHD)
- larger head size than average
- shorter than average
- early puberty
- high blood pressure
- scoliosis (curved spine)
- headaches

What is the treatment?

There is no way to predict what problems a person with NF1 will have, or how serious those problems will be. The features of NF1 can be very different among people in the same family. Most people with NF1 do not have many of the health problems listed in this sheet, and live long, healthy lives.

There is no cure. Treatment depends on the problems the person has.

Café-au-lait spots and freckles are not a problem and need no treatment.

Los niños y adultos deben controlar su presión arterial regularmente. La presión arterial alta podría estar causada por esta afección poco frecuente aunque tratable:

- estrechamiento de la arteria que va al riñón (estenosis de la arteria renal)
- tumor de la glándula suprarrenal (feocromocitoma)

Otros tratamientos pueden incluir:

Problema	Tratamiento
TDAH/ADHD	terapias con y sin medicamentos
discapacidad en el aprendizaje	educación especial
escoliosis (columna curvada) parte inferior de la pierna curvada	atención temprana a cargo de un ortopeda (médico especialista en huesos)
neurofibromas	si son dolorosos o irritantes, pueden extirparse
neurofibroma plexiforme	debe observarse rigurosamente; si es demasiado grande o se convierte en cáncer, puede requerirse cirugía o quimioterapia
tumor de la vía óptica	exámenes oculares regulares; rara vez se requiere quimioterapia

¿Cómo debo cuidar al niño ?

Todas las personas que padecen NF1 deben visitar al médico o a un enfermero especialista y a un oftalmólogo (médico especialista en ojos), que estén familiarizados con esta afección, una vez al año. Es posible que se requieran derivaciones a otros especialistas.

Children and adults should have their blood pressure checked regularly. High blood pressure may be caused by these rare, but treatable conditions:

- narrowing of the artery to the kidney (renal artery stenosis)
- tumor of the adrenal gland (pheochromocytoma)

Other treatments may include:

Problem	Treatment
ADHD	medicine and non-medicine therapies
learning disability	special education
scoliosis (curved spine) curved lower leg	early care by an orthopaedist (a doctor who specializes in bones)
neurofibromas	if painful or irritating, they can be removed
plexiform neurofibroma	watch carefully; if too large, or becomes cancer, surgery or chemotherapy may be needed
optic pathway tumor	regular eye exams; rarely need chemotherapy

How should I care for my child?

All people with NF1 should be seen yearly by a doctor or nurse practitioner familiar with the condition, as well as an ophthalmologist (eye doctor). Referrals to other specialists may be needed.

¿Cuándo debo llamar a la clínica?

- ante un dolor nuevo y persistente
- si tiene problemas visuales o dolores de cabeza
- si tiene problemas de conducta o en el aprendizaje

¿Preguntas?

Esta hoja informativa proporciona información general, no es específica para su niño. Si tiene alguna pregunta, llame a su clínica.

Para obtener más información sobre la neurofibromatosis, visite:

- The Children's Tumor Foundation www.CTF.org
- Neurofibromatosis Inc. www.nfinc.org

Para obtener más material informativo sobre este y otros temas de salud, llame o visite la biblioteca del Family Resource Center, o visite nuestro sitio web: www.childrensmn.org.

When should I call the clinic?

- any new and persistent pain
- concerns about vision or headaches
- learning or behavior concerns

Questions?

This sheet is not specific to your child, but provides general information. If you have any questions, please call your clinic.

For more information about neurofibromatosis, visit:

- The Children's Tumor Foundation www.CTF.org
- Neurofibromatosis Inc. www.nfinc.org

For more reading material about this and other health topics, please call or visit the Family Resource Center library, or visit our Web site: www.childrensmn.org.

Children's Hospitals and Clinics of Minnesota
Patient/Family Education
2525 Chicago Avenue South
Minneapolis, MN 55404
12/07 ©Copyright, translated 12/07