

IMÁGENES EN PEDIATRÍA

Glioma óptico y nódulos de Lisch en un niño de 4 años, con neurofibromatosis tipo 1



Optic glioma and Lisch nodules in a 4 year-old with neurofibromatosis type 1

Claudia Sanz-Pozo*, Nathalia Ávalos-Franco, Soledad Aguilar-Munoa y Enrique Santos-Bueso

Servicio de Oftalmología, Hospital Clínico San Carlos, Madrid, España

Disponible en Internet el 22 de marzo de 2016

Se presenta el caso de un niño de 4 años, al que en un ingreso, por vómitos, le descubren manchas «café con leche».

La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad de herencia autosómica dominante, causada por mutaciones del gen NF1, localizado en el cromosoma 17q11.2. El diagnóstico requiere la presencia de 2 o más de los siguientes criterios: al menos 6 manchas «café con leche», al menos 2 neurofibromas (uno solo si es plexiforme), efélides en axilas o ingles, glioma de nervio óptico, al menos 2 nódulos de Lisch, displasia del esfenoides o adelgazamiento de la cortical de los huesos largos, familiar de primer grado afecto¹.

Se interrogó a los padres, que negaron antecedentes familiares de NF1, y se confirmó el diagnóstico tras el hallazgo de al menos 6 «manchas café con leche» de nódulos de Lisch en el iris de ambos ojos, observados por la lámpara de hendidura, y de un glioma del nervio óptico derecho en la resonancia magnética (fig. 1).

Los nódulos de Lisch constituyen la forma más frecuente de afectación ocular, afectando aproximadamente al 90% de los pacientes mayores de 5 años (figs. 2 y 3). Son lesiones sobreelevadas, de superficie lisa, bilaterales, localizadas en la superficie del iris o en su estroma. Tienen apariencia gelatinosa y color «café con leche» o marrón².

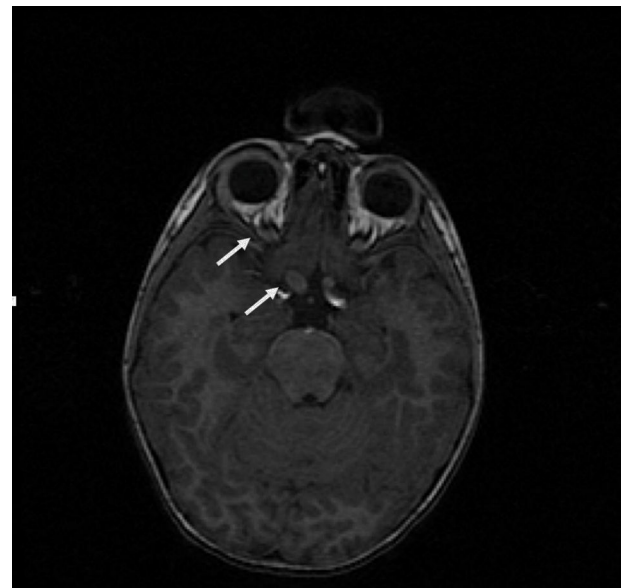


Figura 1 Glioma del nervio óptico: resonancia magnética nuclear, que muestra engrosamiento prequiasmático del segmento posterior del nervio óptico derecho, sin realce evidente, compatible con glioma de nervio óptico.

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: claudias179@gmail.com (C. Sanz-Pozo).

Los gliomas de las vías ópticas suelen diagnosticarse antes de los 5 años (75%). Aparecen en el 10-25% de los pacientes, pero solo un tercio son sintomáticos, siendo más

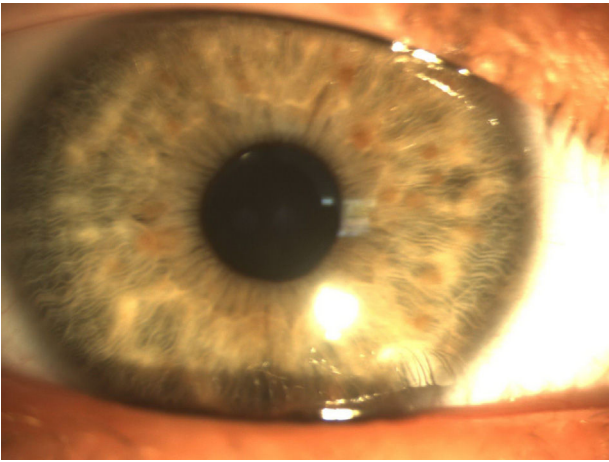


Figura 2 Nódulos de Lisch; múltiples nódulos de Lisch, que ocupan toda la superficie iridiana (observados con lámpara de hendidura).

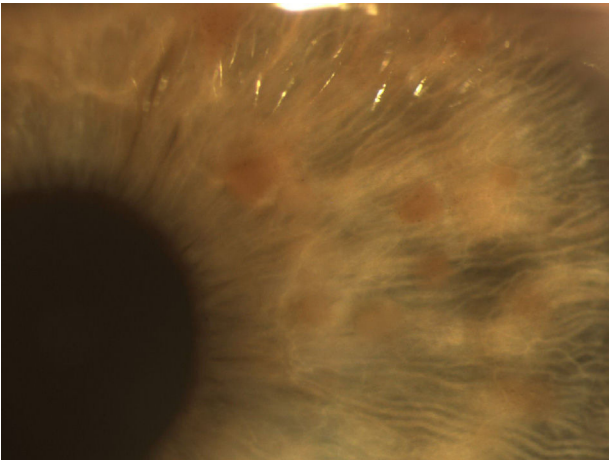


Figura 3 Detalle de los nódulos de Lisch: imagen detallada de los nódulos de Lisch, donde se aprecian dichas lesiones como nódulos sobreelevados, pigmentados, superficiales y bien definidos

frecuentemente quiasmáticos y de bajo grado. Estos niños precisan revisiones oftalmológicas regularmente. Si son asintomáticos se acepta un seguimiento cada 6-12 meses con neuroimagen, siendo la resonancia magnética nuclear la técnica de elección³ (fig. 1).

Bibliografía

1. Gromova M, Gerinec A. Ocular manifestations of neurofibromatosis 1-m. Recklinghausen. Bratisl Lek Listy. 2008;109:259.
2. Huson S, Jones D, Beck L. Ophthalmic manifestations of neurofibromatosis. Brit J Ophthalmol. 1987;71:235-8.
3. Kornreich L, Blaser S, Schwarz M, Shuper A, Vishne TH, Cohen I, et al. Optic pathway glioma: Correlation of imaging findings with the presence of neurofibromatosis. AJNR Am J Neuroradiol. 2001;22:1963-9.