

**MANIFESTACIONES ORTOPÉDICAS
DE LA NEUROFIBROMATOSIS 1**

Folleto 4

Esta es una traducción realizada por Mapi Zerolo, profesora de Inglés y miembro de esta Asociación Española de Neurofibromatosis. Sirva de pequeño tributo a su hermano Jaime Zerolo, siempre vivo en el recuerdo de su esposa, su hijo, Mapi, Carmen, sus otras hermanas y hermanos, y el resto de sus familiares y amigos.

MANIFESTACIONES ORTOPÉDICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS 1

AGRADECIMIENTOS

La Asociación Española de Neurofibromatosis agradece a la Asociación de Gran Bretaña el magnífico apoyo recibido para hacer de una necesidad (la de que hubiera una asociación en España) una realidad. Apoyo del que este folleto es sólo una pequeña prueba entre montones de faxes, cartas, consejos, cariño, ánimos... Roberta, Susan, Lorry, Sally, Gareth, ... Gracias a todos, podeis estar seguros de que siempre estareis entre mis recuerdos más queridos.

Mientras podemos elaborar en España nuestro propio folleto, con nuestras propias realidades, que no siempre coinciden con las realidades inglesas, tanto en lo que se refiere a la asociación como en lo que se refiere a las ofertas médicas y de estudio genético, hemos respetado la traducción del folleto inglés, para que, mientras tanto, sepamos características generales de la enfermedad, válidas en todo el mundo, y cosas concretas que se pueden conseguir ahora mismo, al menos, en Gran Bretaña.

Para cualquier duda, ampliación de información, ofrecimiento de colaboración, etc... podeis poneros en contacto con la Asociación. Todos los que estamos interesados en la Neurofibromatosis tenemos mucho trabajo por delante.

Pilar Muñoz Villalobos
Presidenta

ASOCIACION ESPAÑOLA DE NEUROFIBROMATOSIS
c/ Reina, 7
28004 Madrid

Tfno: 91 726 48 23

INDICE

INTRODUCCION

ESCOLIOSIS

¿Cuándo aparecen por primera vez?

¿La escoliosis podría llegar a ser dolorosa o producir invalidez física?

¿Cómo deben ser tratadas las deformidades de la columna?

¿Existe algún riesgo de parálisis?

¿Cómo puede uno mismo comprobar una curvatura de columna?

¿Es muy común la escoliosis en la NF1?

TRANSTORNOS EN EL CRECIMIENTO OSEO Y CAMBIOS EN LOS TEJIDOS
BLANDOS

PSEUDO-ARTROSIS CONGÉNITA

RESUMEN

MANIFESTACIONES ORTOPÉDICAS DE LA NEUROFIBROMATOSIS 1

INTRODUCCION

Las manifestaciones ortopédicas de la NF1 se pueden considerar en 3 categorías, cada una de las cuales veremos a continuación.

ESCOLIOSIS

Palabra procedente del griego, que significa desviaciones o curvaturas laterales de la columna vertebral.

La escoliosis se manifiesta en aproximadamente un 6% de pacientes de la NF1 y puede ser tan mínima que apenas se percibe, o tan aguda que cause una evidente y dolorosa deformación. En su forma más aguda, puede presentar una considerable curvatura hacia adelante, así como hacia los lados, ésto recibe el nombre de kifosis.

Vamos a intentar responder a las preguntas que, con más frecuencia, se plantean sobre las deformidades de la columna.

¿Cuándo aparecen por primera vez?

Las deformidades más severas aparecen durante los primeros años de la vida, digamos antes de los 5 años, y como la mayoría de estas deformidades de la columna son trastornos de crecimiento, tienden a hacerse más severas si preceden a un largo periodo de crecimiento. Las deformidades menos severas tienden a aparecer hacia la pubertad, y pueden tender a aumentar con rapidez durante el rápido periodo de crecimiento de la adolescencia; por otra parte, algunas curvaturas poco perceptibles a simple vista pueden, en algunos casos, no empeorar. Si para el final del crecimiento de la adolescencia (17 o 18 años) la curvatura es poco visible, lo más probable será que no empeore a lo largo de los años, pero cuanto más severa sea la deformación a esta edad, más probabilidades hay de que aumente con el paso de los años.

¿La escoliosis podría llegar a ser dolorosa o producir invalidez física?

El dolor y la incapacidad física se producen por fallos mecánicos de la columna.

Esto ocurre cuando la convexidad aumenta en más de 40-60 grados de la vertical en la adolescencia o más tarde, cuando el creciente estrés y la tensión normal de la vida deterioran la curvatura de la columna.

Sin embargo, el dolor y la incapacidad física varían mucho de unos individuos a otros. Unos pueden presentar cuadros de grandes desviaciones y poco dolor, otros con poca desviación pueden estar más incapacitados físicamente y con más o menos dolor. La personalidad del afectado también influye, pues unos son más estoicos y otros más sensibles.

¿Cómo deben ser tratadas las deformidades de la columna?

Este es un tema amplio y complejo, y es imposible tratarlo aquí en detalle. Lo más importante es acudir al médico correspondiente.

El tratamiento generalmente consiste en observar por rayos X cada pocos meses la evolución de las deformidades de la columna. Si es leve y estática esta deformidad no se puede hacer nada, pero si empeora, el médico podría prescribir una especie de corsé o una intervención que estabilice la deformidad antes de seguir empeorando. Sin duda, este tipo de intervenciones son ya palabras mayores pero, hoy en día, con los avances efectivos de la cirugía, quizás ya se estén recomendando operaciones más pronto. No hay que olvidar que cada caso de NF1 es diferente de los demás y el tratamiento debido a cada afectado debe ser altamente personalizado y especializado en estrecha comunicación entre el médico, el afectado y sus familiares. Afortunadamente, estos tratamientos van evolucionando poco a poco continuamente.

¿Existe algún riesgo de parálisis?

La respuesta es que ese extremo es muy raro que se produzca con atención temprana y la oportuna cirugía a tiempo.

¿Cómo puede uno mismo comprobar una curvatura de columna?

Con las rodillas rectas, inclínese hacia adelante lo más que pueda. Otra persona puede comprobar si en la espalda se observa diferencia entre un lado y otro. Si es así, consultar con el médico. Los padres deben hacer esta observación en sus hijos aproximadamente cada 6 meses, hasta que termine su crecimiento, aproximadamente a los 16 o 17 años. La detección temprana puede facilitar las cosas y, por tanto, un mejor tratamiento si fuera necesario.

¿Es muy común la escoliosis en la NF1?

El consenso general es que de un 5 a un 10% de personas con NF1 tienen una escoliosis detectable. Lo más frecuente es que sea leve y no progresiva. En caso de duda, siempre consultar al especialista.

TRASTORNOS EN EL CRECIMIENTO ÓSEO Y CAMBIOS EN LOS TEJIDOS BLANDOS

Sabemos que la NF1 es causa significativa de este tipo de trastornos en el crecimiento de los huesos y cualquier hueso puede resultar afectado. Es raro que ocurra un crecimiento excesivo de los huesos de la cara, incluido el tejido blando que los rodea, y que ésto lleve a lo que se llama "Apariencia de hombre elefante". Puede darse un mal desarrollo de uno de los huesos del cráneo y ésto puede causar una prominencia de los 2 ojos. Crecimientos excesivos de los tejidos blandos de la piel en cualquier parte del cuerpo, por ejemplo en las plantas de los pies, en la parte trasera, o incluso en la cara, estos pueden ser imperceptibles y se pueden extirpar fácilmente. Pueden surgir tumores en algunos nervios en lugares críticos donde pasan por túneles óseos, éstos pueden ser causa de erosión y debilitamiento del hueso que los rodea, llevando ocasionalmente al hundimiento de alguna vértebra o deformidad o a una presión en el mismo nervio, ésto puede producir un efecto importante sobre el sistema nervioso en cualquier parte del cuerpo, como sordera, entumecimiento o envaramiento y debilidad, dependiendo del tipo de nervio afectado.

Estos problemas, con frecuencia, pueden ya ser disminuidos, o incluso eliminados, por medio de la neurocirugía practicada a tiempo. Existen zapatos especiales, corsés y calibres que pueden ser útiles, e incluso necesarios, para problemas ortopédicos de la NF1, estos aparatos o dispositivos están siendo mejorados constantemente y no suelen ser tan desagradables como puede parecer al oír hablar de ello.

PSEUDOARTROSIS CONGÉNITA

Una pseudoartrosis es como un ensamblaje falso y ocurre cuando se rompe un hueso y no se suelda la fractura, permaneciendo movable.

Puede darse una pseudoartrosis asociada a la neurofibromatosis, apareciendo en el nacimiento de la persona, o bien posteriormente, en sus primeros años de vida. La debilidad del hueso que se fractura es causada por la presencia de un tejido fibromatoso que rodea al hueso y es causa de su debilitamiento y deterioro. Esto sucede más frecuentemente en la tibia, pero también puede darse en cualquiera de los huesos largos (fémur, húmero, peroné, clavícula, primera costilla, etc).

Lo ideal es diagnosticarlo cuando el hueso empieza a curvarse, antes de que se fracture, porque tomar precauciones para prevenir mayores deformaciones y posteriores fracturas es el mejor tratamiento.

Una vez que se produce la fractura, el tratamiento es muy dificultoso y es un reto conseguir que se suelden los huesos. Existen técnicas por medio de las que, o bien se estabiliza el hueso fracturado y se comprime por medio de un fijador externo, o bien se utiliza el peroné a modo de injerto de hueso vascularizado, ésto consigue las mejores posibilidades de unión con porcentajes positivos de, aproximadamente, un 80% conseguido en la tibia.

El tratamiento quirúrgico se comienza habitualmente cuando los niños tienen de 2 a 4 años de edad. Desafortunadamente hay fracasos y algunos niños sufren varios intentos de conseguir la soldadura. Si ésta no se pudiera conseguir se requerirían otras estabilizaciones prostéticas a largo plazo o, incluso en algunos niños, habría que amputar la pierna, particularmente en el caso de pseudoartrosis en la tibia.

RESUMEN

La principal consecuencia ortopédica de la NF1 es la desviación de columna, que padecen aproximadamente un 6% de los afectados. Muchas de estas desviaciones son leves, pero a veces pueden ser una notable manifestación de la enfermedad. Es importante que todos los niños con NF1 en etapa de crecimiento sean reconocidos por padres y especialistas para ver si hay diferencias notables en ambos lados de la columna o cualquier ángulo visible en la columna. En caso de duda, se debe consultar siempre a un especialista.

Otras manifestaciones ortopédicas en la NF1 son escasas, aunque a veces serias. La prioridad más importante es el médico de cabecera que les indicará el especialista adecuado que les aplique el mejor tratamiento en cada caso.