

# ¿QUÉ SON LAS MANCHAS DE COLOR CAFÉ CON LECHE? ¿DEBO PREOCUPARME?

Cuando una persona tiene varias manchas en la piel, a veces se recomienda que consulte con un médico especialista. Este documento ofrece orientación para las familias en esta situación. Una primera evaluación de las manchas en la piel de un niño no siempre ofrece una respuesta definitiva. Esto no supone la ausencia de una condición subyacente. Significa simplemente que todavía no se puede confirmar un diagnóstico. En muchas condiciones asociadas con manchas en la piel, las características se desarrollan a lo largo del tiempo, por lo que se necesitará un seguimiento médico.



## ¿QUÉ SON LAS MANCHAS DE COLOR CAFÉ CON LECHE?

Las manchas o máculas de color café con leche (CALS o CALM, por sus siglas en inglés) también se llaman *café-au-lait spots*, utilizando el francés. Es frecuente que se les llame "marcas de nacimiento", a pesar de que no siempre están presentes desde el nacimiento. Estas manchas suelen tener un color marrón claro y son siempre más oscuras que la piel que las rodea, sea cual fuere el origen étnico o la raza de la persona.

## ¿POR QUÉ SON IMPORTANTES LAS MANCHAS DE COLOR CAFÉ CON LECHE?

Aproximadamente el 10 % de la población general tiene una o dos manchas de color café con leche. Pero tener seis o más, algo que en inglés se llama *multiple CALS*, es muy poco frecuente. La presencia de múltiples manchas de color café con leche no genera en sí misma problemas de salud, pero a veces está asociada con varias condiciones que producen otros problemas médicos. Por este motivo, el médico vigilará a su hijo y tendrá sospechas si, por ejemplo, existen más de cinco manchas, si con el tiempo aparecen más manchas o si su hijo tiene otros problemas físicos, médicos o de desarrollo.

La condición más común que se asocia con la presencia de múltiples manchas de color café con leche es la neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Otras condiciones tienen manifestaciones similares a las de la NF1, así que es importante consultar con un especialista capaz de ofrecer un diagnóstico preciso.

## ¿QUÉ ES LA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 (NF1)?

La neurofibromatosis tipo 1, o NF1, es un trastorno genético que produce tumores en los nervios de distintas partes del cuerpo, además de otros síntomas. Cuando hay múltiples manchas de color café con leche, los médicos normalmente piensan en la NF1, aunque estas manchas también se ven en otras condiciones relacionadas, que se mencionan más abajo. La NF1 ocurre en aproximadamente 1 de cada 2 500 personas.

Las personas con NF1 casi siempre tienen seis o más manchas de color café con leche. Estas manchas habitualmente aparecen en los primeros años de vida y suelen ser la primera indicación visible de NF1. En los niños que aún no hayan llegado a la pubertad, el especialista evaluará el número de manchas de más de 0,5 cm, y en adolescentes y adultos se evaluará el número de manchas de más de 1,5 cm.

Hay otras señales de la NF1 que pueden aparecer a lo largo del tiempo. A veces solo un profesional de la salud que conozca la enfermedad las podrá identificar. Las otras características asociadas con la NF1 a veces producen síntomas y posibles problemas médicos que deben ser vigilados. Por este motivo, si alguien tiene múltiples manchas u otras señales de NF1, un seguimiento médico es importante.



## ¿CÓMO PUEDO SABER SI MI HIJO TIENE NF1?

Algunas de las características más frecuentes de la NF1 sirven también como criterios que permiten que los médicos efectúen un diagnóstico. Se puede diagnosticar NF1 cuando una persona tiene dos o más de los siguientes síntomas:

- 1. Seis o más manchas o máculas de color café con leche (CALs o CALM por sus siglas en inglés). \***
  - Las manchas de color café con leche son manchas en la piel de un cierto tamaño.
  - Algunas manchas pueden estar presentes desde el nacimiento, pero la mayoría se desarrollan durante la infancia y los primeros años de la niñez.
- 2. Pecas en las axilas (debajo de los brazos) o en la región inguinal (en la ingle). \***
  - Las pecas en los pliegues de la piel típicamente se desarrollan cuando la persona tiene entre 2 y 5 años.
- 3. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o un neurofibroma plexiforme.**
  - Los neurofibromas son tumores de los nervios que no son cancerosos. Son el tipo de crecimiento celular más común en la NF1. Los neurofibromas son más evidentes cuando ocurren en la superficie o justo debajo de la superficie de la piel. Sin embargo, pueden ocurrir en cualquier nervio del cuerpo. Los neurofibromas pueden aparecer a cualquier edad, pero suelen ocurrir durante la adolescencia y durante el embarazo.
  - Los neurofibromas plexiformes son tumores de los nervios que son más complejos, y tienden a crecer en la piel o debajo de la superficie de la piel, así como en zonas más profundas del cuerpo. A diferencia de otros fibromas, es necesario vigilarlos más atentamente porque la posibilidad de que se vuelvan cancerosos (malignos) es más alta. Los neurofibromas plexiformes normalmente están presentes desde el nacimiento, pero a veces no son visibles hasta más tarde.
- 4. Dos o más nódulos de Lisch o dos o más anomalías de la coroides.**
  - Los nódulos de Lisch son bultos de color oscuro en el iris (la parte coloreada del ojo). No afectan la visión y suelen aparecer a mediados o al final de la niñez. Suelen ser demasiado pequeños para que se los pueda detectar durante una evaluación médica rutinaria, y los oftalmólogos utilizan una luz fuerte con un microscopio (llamado lámpara de hendidura) para detectarlos.
  - Las anomalías de la coroides afectan la capa vascular del ojo, es decir, la parte del ojo que contiene los vasos sanguíneos. Estas anomalías no afectan la visión, y solo se pueden detectar con instrumentos especializados que utilizan los oftalmólogos.
- 5. Glioma de la vía óptica (OPG).**
  - Los gliomas de la vía óptica (OPG por sus siglas en inglés) son tumores que ocurren a lo largo de la trayectoria visual en el cerebro. Son los tumores cerebrales más frecuentes de la NF1. Ocurren en aproximadamente el 20 % de las personas con NF1, aunque solo un tercio de las personas con un glioma de la vía óptica necesita tratamiento. Estos tumores suelen aparecer antes de los 6 años. Una pérdida de la visión o la aparición temprana de la pubertad o de un crecimiento corporal rápido pueden ser el primer indicio de un glioma de la vía óptica. Se recomienda efectuar un examen oftalmológico anual a los niños con NF1 y a los niños de quienes se sospecha que tienen NF1 pero que aún no tienen un diagnóstico confirmado.
- 6. Un defecto distintivo en los huesos, como por ejemplo una displasia del ala del esfenoides, un encorvamiento anterolateral de la tibia (displasia de la tibia) o una pseudoartrosis de un hueso largo.**
  - Estas anomalías suelen estar presentes en el momento del nacimiento, aunque es posible que no se noten inmediatamente.
  - La displasia del ala del esfenoides es una anomalía en la estructura de la órbita del ojo. Normalmente no se considera algo significativo.
  - La displasia de la tibia es el encorvamiento de la parte inferior de la pierna y supone un mayor riesgo de fracturas que no se curan correctamente.
  - La pseudoartrosis es un debilitamiento de una parte de un hueso, algo que puede resultar de una fractura que no ha sanado correctamente.
- 7. Una variante patogénica del gen NF1.**
  - Las pruebas genéticas pueden identificar un cambio o variante (antes llamado "mutación") en el gen que causa la NF1.
- 8. Un padre o una madre con un diagnóstico de NF1 basado en los criterios para la condición.**
  - Aproximadamente la mitad de las personas con NF1 tienen un progenitor que también tiene NF1.

Si una persona tiene dos o más de los criterios diagnósticos indicados arriba, el diagnóstico de NF1 queda confirmado. Sin embargo, cuando la persona es muy joven, muchas de las manifestaciones de NF1 no están presentes todavía. Algunos médicos y algunas familias adoptan una conducta expectante (en inglés "a wait and see approach"), y están pendientes de la posible aparición de más manifestaciones de NF1 a lo largo del tiempo. También es posible optar por una prueba genética.

*\*Al menos una de las dos manifestaciones pigmentarias (las manchas de color café con leche o las pecas) debe estar presente en los dos lados del cuerpo.*



## Pruebas genéticas

Si su proveedor de salud plantea la posibilidad de un diagnóstico de NF1, es posible que recomiende una prueba para identificar el cambio genético subyacente que es la causa de la NF1. Habitualmente, la prueba consiste en el análisis del gen *NF1* en una muestra de sangre o saliva, y a veces se incluyen pruebas para otras condiciones que tienen manifestaciones similares. Las pruebas genéticas no detectan todos los casos de NF1. Por lo tanto, un resultado negativo no excluye la posibilidad de tener NF1. En la mayoría de los casos, las pruebas genéticas no pueden predecir cuáles características de la NF1 estarán presentes, ni la severidad de esas características. Hable con su proveedor médico o consejero genético para más información.

## Otros posibles síntomas de NF1:

- Tamaño de la cabeza más grande de lo normal (macrocefalia).
- Estatura menor de lo esperado, teniendo en cuenta la altura de los padres.
- Retraso en el desarrollo o el uso del lenguaje.
- Hipotonía (tono muscular bajo) e hipermovilidad de las articulaciones (flexibilidad elevada de las articulaciones), algo que puede causar retrasos en el desarrollo motor o cansancio o dolor cuando la persona se mueve.
- Dificultades en el aprendizaje (normalmente sin la presencia de una discapacidad intelectual significativa).
- Déficit de atención con o sin hiperactividad (ADD/ADHD, por sus siglas en inglés).
- Curvatura de la espalda (escoliosis).
- Tensión arterial elevada (hipertensión).

La NF1 es una condición que presenta muchas variables. A veces la condición es muy leve y las únicas indicaciones de su presencia en la edad adulta son múltiples manchas de color café con leche y unos pocos neurofibromas. Por otra parte, hay casos más serios que presentan complicaciones más serias. Los síntomas de NF1 pueden progresar lentamente e incluso pueden pasar desapercibidos durante muchos años. Los proveedores de salud de las personas con NF1 deben vigilarlas a lo largo del tiempo con la regularidad que estimen necesaria.

## ¿ES HEREDITARIA LA NF1?

En un 50 % de las personas con NF1, no hay nadie más en la familia que tenga la condición. En estas situaciones, la NF1 es algo nuevo, un cambio genético *de novo*. En consecuencia, el hecho que nadie más en la familia tenga NF1 no descarta un posible diagnóstico.

Una persona con NF1 tiene un 50 % de posibilidades, es decir, una posibilidad en dos, de tener un hijo con NF1. Si no hay más personas en la familia con NF1 aparte de un niño, sus padres corren un riesgo de menos del 1 % de tener otro hijo con NF1. Si tiene preguntas específicas, hable con su médico o consejero genético.

## ¿UN NÚMERO ELEVADO DE MANCHAS DE COLOR CAFÉ CON LECHE PUEDE TENER OTRAS CAUSAS?

La NF1 es la causa más común de la presencia de múltiples manchas de color café con leche. Sin embargo, hay otras condiciones que producen estas manchas: el síndrome de Legius, el síndrome de Noonan con múltiples léntigos (en el pasado llamado síndrome LEOPARD, por sus siglas en inglés), algunas anomalías cromosómicas, el síndrome de McCune-Albright, Schwannomatosis relacionada con NF2, y otras. Cada una de estas condiciones tiene características que están presentes en la NF1, pero también otras características que la distinguen. En muy pocas ocasiones, las manchas aparecen de manera aislada, sin que estén asociadas con una condición subyacente.

Es frecuente que sea necesario consultar con un especialista en NF para determinar si un número significativo de manchas de color café con leche son algo aislado o son causadas por una condición genética.



## ¿QUÉ PUEDO HACER?

### Consulte periódicamente al prestador de salud de su hijo:

Aunque quizás no sea posible confirmar un diagnóstico de inmediato, es importante seguir las recomendaciones de su proveedor de salud. Tenga en cuenta que con el tiempo quizás aparezcan otros síntomas de NF1, que podrían ayudar a confirmar un diagnóstico.

#### Algunas recomendaciones:

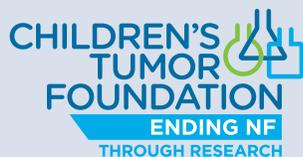
- Pida cita con un oftalmólogo especialista todos los años.
- Esté pendiente de cualquier cambio en los síntomas existentes y de la aparición de nuevos síntomas.
- Mantenga una lista de preguntas que quiera hacer en la próxima consulta médica.
- Continúe el seguimiento con un médico cualificado (por ejemplo, un pediatra, genetista, dermatólogo o neurólogo) o con un centro dedicado a la NF.

### Cuídese

El diagnóstico de NF1 produce temor en muchos padres, y quizás resulte conveniente consultar con alguien que pueda ayudar. Si se siente abrumado, contacte a sus proveedores de salud especializados en NF o consulte a un consejero profesional.

Es posible que algunas personas quieran obtener más información acerca de la NF1. Usted debe determinar si el hecho de contar con más información le ayudará en estas circunstancias. A veces, la información muy detallada resulta difícil de digerir, en particular porque es posible que el internet contenga información incorrecta o resalte los escenarios más graves. Si decide buscar más información, por favor, visite [ctf.org](https://ctf.org), o pídale a su prestador de salud que le proporcione otros sitios web y recursos fiables.

Para localizar una Clínica NF cerca de usted, visite el sitio web [ctf.org/doctor](https://ctf.org/doctor).



Escrito por

Heather Radtke, MS, CGC | Children's Tumor Foundation, Medical College of Wisconsin

Cristin Griffis, MS, CGC | Medical College of Wisconsin

Ayuda adicional fue proporcionada por Nicole Ullrich, MD, PhD, Boston Children's Hospital y Tena Rosser, MD, Children's Hospital Los Angeles.

El documento original en inglés fue revisado y aprobado por el CTF Clinical Care Advisory Board y fue actualizado en 2023.

Traducción: Nahum Hahn y Lisa M. Rodríguez

#### Children's Tumor Foundation

[info@ctf.org](mailto:info@ctf.org)

212-344-6633

Síguenos en línea: [@childrenstumor](https://www.instagram.com/childrenstumor)

