

NEUROFIBROMAS PLEXIFORMES EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Este recurso está dirigido a personas con neurofibromatosis tipo 1 (NF1) en las que se sospeche o se haya confirmado la presencia de un neurofibroma plexiforme. Este recurso solo debe utilizarse para obtener información general y no se considera un consejo médico. Consulte con el proveedor de atención médica que trata la neurofibromatosis (NF) para obtener más información.

Para empezar a entender los neurofibromas plexiformes, se necesitan algunos conocimientos previos.



¿QUÉ SON LOS TUMORES?

Un tumor, también conocido como neoplasia, es un crecimiento o una masa anormal de tejido. Los tumores varían en tamaño, pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo y pueden suponer o no una amenaza para la salud. Los tumores suelen clasificarse como benignos o malignos.

Un **tumor benigno** es una masa que carece de capacidad para invadir tejidos vecinos o diseminarse a otras zonas del cuerpo. Los tumores benignos suelen tener un ritmo de crecimiento más lento que los tumores malignos. Cuando se extirpan por completo, es posible que no vuelvan a aparecer. Los tumores de este tipo no suelen ser graves. Sin embargo, a veces ejercen presión sobre los nervios, los vasos sanguíneos u otras estructuras vecinas, lo que provoca dolor u otros síntomas.

Un **tumor maligno** es un crecimiento de tipo canceroso. Los tumores malignos pueden crecer y diseminarse a otras zonas del cuerpo, como los pulmones, el hígado, los huesos o el cerebro. Esto se llama metástasis y es potencialmente mortal.

Los tumores benignos y malignos a veces pueden diferenciarse mediante procedimientos con imágenes, como imágenes por resonancia magnética (IRM), tomografías computarizadas (TC) o tomografías por emisión de positrones (TEP). Estos estudios por imágenes se utilizan para observar la ubicación, el tamaño y otras características del tumor. También se utiliza una biopsia (toma de muestras de células tumorales) y un examen por microscopio con técnicas especializadas para determinar los distintos tipos de tumor.

¿QUÉ ES UN NEUROFIBROMA?

Los neurofibromas son tumores formados por tejido nervioso normal con otros tipos de células, como mastocitos, células del tejido conectivo y vasos sanguíneos. Los mastocitos son células inflamatorias que liberan una sustancia llamada histamina. Se cree que esta sustancia es la razón por la que los neurofibromas a veces producen comezón.

No todas las personas con un neurofibroma tienen NF1, pero este tipo de tumor se ve con frecuencia en esta afección.

¿CUÁLES SON LOS DISTINTOS TIPOS DE NEUROFIBROMAS?

Existen distintas formas de clasificar los neurofibromas. Para simplificar, pueden clasificarse en dos tipos: neurofibromas cutáneos y neurofibromas plexiformes.

Neurofibromas cutáneos

Los neurofibromas cutáneos son el tipo más común de neurofibroma. Se trata de tumores benignos que se desarrollan a lo largo de un nervio sobre la piel o debajo de esta. Pueden parecer pequeños bultos, protuberancias o nódulos. Los neurofibromas cutáneos pueden desarrollarse en cualquier momento de la vida, pero también parecen aumentar en número en épocas de cambios hormonales, como la pubertad o, en el caso de las mujeres, durante el embarazo. Por lo general, los adultos con NF1 desarrollan más tumores a medida que envejecen. Los neurofibromas cutáneos generalmente tienen bordes bien definidos. No suelen causar problemas médicos, pero pueden ser un motivo de preocupación estética para algunas personas.

Los neurofibromas cutáneos generalmente no requieren ningún tratamiento. Sin embargo, normalmente pueden eliminarse mediante cirugía u otros procedimientos si causan molestias o incomodan de algún modo. Las intervenciones quirúrgicas tienen sus pros y sus contras, que deben analizarse con un especialista en NF. No es posible determinar cuándo, dónde o cuántos neurofibromas se desarrollarán a lo largo de la vida, ya que esto varía mucho entre una persona y otra. Algunas personas con NF1 pueden tener unos pocos neurofibromas, mientras que otras pueden desarrollar muchos.



Los neurofibromas cutáneos son tumores benignos y no tienen riesgo de convertirse en malignos.



Neurofibromas plexiformes

Los neurofibromas plexiformes son otro tipo de tumor benigno que crece a lo largo de los nervios. Aproximadamente, entre el 30 y el 50 % de las personas con NF1 tienen un neurofibroma plexiforme.

A diferencia de los neurofibromas cutáneos, que generalmente crecen en forma de pequeños nódulos, los neurofibromas plexiformes suelen ser tumores más grandes y difusos con bordes menos definidos. Pueden aparecer en cualquier parte del cuerpo, tanto en el interior como en el exterior. Pueden ser relativamente pequeños o comprometer partes más extensas del cuerpo. Los neurofibromas plexiformes a menudo se sienten como un conjunto de cuerdas o nudos bajo la piel y pueden tener una variación en la textura o una pigmentación más oscura en la superficie de la piel. Los neurofibromas plexiformes también se diferencian de los neurofibromas cutáneos porque generalmente están presentes al nacer y suelen crecer de manera intermitente durante la infancia.



Opciones de tratamiento para neurofibromas plexiformes

Hasta hace poco, la cirugía era la opción principal de tratamiento para los neurofibromas plexiformes. Sin embargo, suelen ser difíciles de extirpar quirúrgicamente porque están formados por un extenso tejido nervioso y vascular que se mezcla con tejido normal. Al considerar los tratamientos para un neurofibroma plexiforme, se deben tener en cuenta los beneficios y los riesgos de la intervención quirúrgica. Debido a que suele ser difícil extraer la totalidad de un neurofibroma plexiforme, los cirujanos a menudo solo pueden extraer una parte del tumor. Esto se denomina procedimiento de citorreducción. Lamentablemente, los neurofibromas plexiformes pueden volver a crecer después de la cirugía. Cómo y cuándo vuelven a crecer después de una cirugía varía de una persona a otra.

Últimamente se están desarrollando medicamentos para tratar los neurofibromas plexiformes que pueden reducir la necesidad de cirugía en algunas personas. Existe un grupo de medicamentos, denominados inhibidores de MEK, que han demostrado reducir el tamaño de los neurofibromas plexiformes en muchas personas con NF1. En la primavera de 2020, un inhibidor de MEK llamado Koselugo (selumetinib) fue aprobado por la Administración de Alimentos y Medicamentos para el tratamiento de neurofibromas plexiformes sintomáticos en niños con NF1, y puede ser una opción para algunas personas que no pueden someterse a una cirugía. Para obtener más información, visite ctf.org/mek.



Foto de antes y después que muestra la reducción del tumor mientras se toma el medicamento inhibidor de MEK Koselugo (selumetinib).

¿QUÉ COMPLICACIONES PUEDE PRESENTAR UN NEUROFIBROMA PLEXIFORME?

Los neurofibromas plexiformes generalmente no causan síntomas, pero como pueden estar situados junto a órganos importantes o rodearlos, pueden provocar complicaciones médicas.

- Debido a la presencia de mastocitos en estos tipos de neurofibromas, pueden causar una molesta comezón.
- Algunos neurofibromas plexiformes pueden ser desfigurantes según su ubicación y su tamaño. Pueden cambiar o distorsionar la apariencia de las personas, lo que puede ser angustiante para algunas.

- Los neurofibromas plexiformes pueden estar presentes en cualquier parte del cuerpo, tanto en el interior como en el exterior. Pueden presionar órganos importantes, como los del tracto respiratorio o el gastrointestinal y provocar disfunciones. Si afectan los nervios periféricos o la médula espinal, pueden causar dolor, debilidad, entumecimiento, hormigueo o problemas intestinales/vesicales.
- No es infrecuente que los neurofibromas plexiformes causen un poco de dolor al golpearlos o presionarlos, pero no deberían causar un dolor intenso. Cualquier persona que presente dolor intenso y persistente o un cambio rápido en el tamaño de un neurofibroma plexiforme debe buscar atención médica de inmediato.
- Aunque los neurofibromas plexiformes son benignos, presentan un riesgo mayor de convertirse en malignos o cancerosos. Cuando un neurofibroma plexiforme se vuelve canceroso, se lo denomina tumor maligno de vaina de nervio periférico (TMVNP).
- Los TMVNP son tumores muy preocupantes y pueden ser difíciles de tratar. Los tratamientos pueden incluir cirugía, radiación, quimioterapia o una combinación de las tres. El riesgo de por vida de que una persona desarrolle un TMVNP a partir de un neurofibroma plexiforme es de aproximadamente entre el 8 y el 12 %.

¿CUÁNDO HAY QUE PREOCUPARSE POR UN NEUROFIBROMA PLEXIFORME?

Como se mencionó antes, muchos neurofibromas plexiformes no causan problemas médicos. Sin embargo, debido al riesgo de desarrollar un TMVNP y otras complicaciones potenciales, es importante saber cuáles son las situaciones que justifican una evaluación más exhaustiva.

Los signos y síntomas de que un neurofibroma plexiforme puede estar cambiando o volviéndose maligno son los siguientes:

- Crecimiento rápido del neurofibroma plexiforme
- Dolor intenso o persistente en la zona del neurofibroma plexiforme
- Endurecimiento de la textura del neurofibroma plexiforme
- Nuevos síntomas neurológicos, como debilidad, entumecimiento, hormigueo o problemas intestinales/vesicales
- Nuevos síntomas que podrían proceder de un órgano afectado

Las personas con NF1 deben informar de inmediato a sus médicos la aparición de cualquiera de estos síntomas para que puedan realizarse las pruebas adecuadas.



¿Cómo pueden evaluar un neurofibroma plexiforme los profesionales médicos?

Los profesionales médicos disponen de varias formas de evaluar los neurofibromas plexiformes. El seguimiento de los neurofibromas plexiformes a lo largo del tiempo con estos métodos es una parte importante de la atención integral de la NF1.

En primer lugar, los médicos pueden realizar un examen físico exhaustivo para documentar las formas en que un neurofibroma plexiforme afecta al cuerpo. Luego, pueden utilizar una IRM de la parte del cuerpo afectada para comprender mejor el tamaño y la extensión del neurofibroma plexiforme tanto en el exterior como en el interior del cuerpo. Las IRM suelen reservarse para los neurofibromas plexiformes que afectan a una parte más extensa del cuerpo. Por último, si existe la preocupación de que se desarrolle un tumor maligno de vaina de nervio periférico, pueden requerirse otros procedimientos radiológicos. La tomografía por emisión de positrones (TEP) utiliza un radiotrazador para observar la actividad química de las células dentro de un neurofibroma plexiforme y determinar si hay un cáncer presente o en desarrollo.

Es importante buscar los consejos médicos de un proveedor de atención médica familiarizado con la NF1 que pueda controlar los síntomas preocupantes asociados con un neurofibroma plexiforme. Para localizar una clínica de NF en su zona, visite ctf.org/doctor.