



NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: REPORTE DE CASO

Autor: Dra. Silvina Ferreiro López

Tutor: Prof.^a Dra. Marcia Cançado Figueiredo

**Carrera de Especialización en Odontopediatría
Facultad de Odontología - Escuela de Graduados
Universidad de la República**

Uruguay-2023

Índice

Lista de figuras	2
Lista de siglas y acrónimos	3
Resumen	4
Agradecimientos.....	5
Introducción.....	6
I. Antecedentes y marco teórico.....	8
I.1 Concepto y nomenclatura.....	8
I.2 Prevalencia	11
II. Diagnóstico y diagnóstico diferencial.....	11
II.1 Características clínicas, signos y síntomas asociados a NF1	15
III. Etiología	19
IV. Tratamiento.....	20
V. Conclusiones.....	23
Referencias bibliográficas	25
Reporte de caso clínico.....	28
Anexos	37
Anexo 1. Consentimiento informado	37
Anexo 2. Certificado de derivación para rehabilitación odontológica	38
Apéndice. Artículo <i>Atención odontológica humanizada a un paciente con neurofibromitosis tipo 1 atendido en una clínica de odontología de especializacióni infantil. Reporte de caso</i>.....	39

Lista de figuras

Figura 1. Posibles combinaciones del gen causante de neurofibromatosis (22).....	19
Figura 2. Examen extraoral frontal del paciente	30
Figuras 3, 4 y 5. Aspecto clínico de la cavidad bucal del niño al comenzar el tratamiento.....	31
Figura 6. Radiografía panorámica inicial del paciente	31
Figura 7. Restauración con cemento ionómero de vidrio de fotocurado	33
Figuras 8 y 9. Toma de impresiones con silicona, obtención de modelos y placa de registros y rodetes	33
Figuras 10 y 11. Registro de la dimensión vertical y prueba de enfilado	33
Figuras 12, 13 y 14. Aspectos clínicos de la cavidad bucal con la prótesis removible superior e inferior en boca. Instalación.....	34
Figuras 15 y 16. Sonrisa del niño al finalizar el tratamiento.....	34

Lista de siglas y acrónimos

NF	Neurofibromatosis
NF1	Neurofibromatosis tipo 1
NF2	Neurofibromatosis tipo 2
NF3	Neurofibromatosis tipo 3
NFB	Neurofibromatosis con tumores benignos
NFM	Neurofibromatosis con tumores malignos
Udelar	Universidad de la República
SNC	Sistema nervioso central
SNP	Sistema nervioso periférico
OMS	Organización Mundial de la Salud
NHI	Nacional Health Institute (Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos)

Resumen

Este documento consta del reporte de un caso clínico de un paciente odontopediátrico de cuatro años de edad que tiene la enfermedad genética neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Dicho trastorno, también conocido como enfermedad de Von Recklinghausen, afecta principalmente la piel y el sistema nervioso. Los síntomas y signos más frecuentes son la presencia de máculas color café con leche, pecas axilares, hamartomas del iris y la presencia de múltiples neurofibromas (tumores de la vaina de los nervios periféricos). **Objetivo:** contribuir al conocimiento de la enfermedad neurofibromatosis tipo 1. **Metodología:** en este trabajo se describe el reporte del caso clínico de un niño que asistió a la clínica de la Especialización en Odontopediatría para su rehabilitación odontológica y durante el relato de sus antecedentes médicos generales se constató que tenía la enfermedad de neurofibromatosis (NF), lo que lo transforma en un paciente con necesidades especiales. **Conclusiones:** Se puede determinar que el origen de la enfermedad es idiopático; el gen NF1, transmitido al cromosoma 17, genera descontrol sobre el crecimiento celular, lo que induce una proliferación de tumores. En un alto porcentaje, los pacientes pueden presentar dificultades cognitivas, alteraciones oftalmológicas, óseas, cardiovasculares, etcétera. El diagnóstico se realiza a través de sus manifestaciones clínicas, pero en casos dudosos también se utilizan pruebas moleculares para el gen NF1. En la bibliografía consultada no existe un tratamiento curativo de la enfermedad, por lo que solo se pueden manejar los síntomas. En los casos de los tumores, que suelen ser de gran tamaño, el tratamiento de elección es la cirugía, a fin de evitar complicaciones y poder mejorar la calidad de vida del paciente. Por último, la posibilidad de realizar una rehabilitación odontológica planificada en un paciente con necesidades especiales evidencia el desafío no solo de desplegar todas nuestras habilidades profesionales, sino también de poder desarrollar la empatía y el compromiso con la situación de vida del paciente y de su familia para lograr el éxito del tratamiento y su seguimiento posterior.

Palabras clave: enfermedad de von Recklinghausen; cavidad bucal; neurofibromatosis; odontopediatría



Agradecimientos

En primer lugar, agradezco a mi esposo y a mis hijos por acompañarme a lo largo de toda la carrera y apoyarme en todos mis proyectos. Sin dudas, nada hubiera sido posible sin ellos.

A mis padres y a mi abuela, quienes me impulsaron a estudiar siempre.

A las profesoras que tuve el privilegio de tener en el transcurso de la carrera, Dra. Licet Álvarez, Dra. Virginia Gugelmeier, Dra. Inés Salveraglio, Dra. Graciela García y Dra. Silvia Sosa; todas ellas me han brindado sus conocimientos y apoyo para seguir adelante día a día.

A todos mis colegas y compañeros de la especialización, precioso grupo humano y de profesionales; todos fueron muy importantes en estos años.

A la profesora María del Carmen López, quien colaboró de manera desinteresada y me ayudó con la búsqueda bibliográfica.

Finalmente, agradezco a mi tutora, la profesora Marcia Cançado, con quien, a pesar de la distancia y la barrera del idioma, he trabajado de forma conjunta semana a semana en este documento. Sin su ayuda, sus conocimientos y su entusiasmo permanente no habría sido posible este resultado.

Introducción

En el marco del programa de la carrera de Especialización en Odontopediatría de la Udelar, se describe en este trabajo el reporte de un caso clínico de un niño que asistió a la clínica de la Especialización para su rehabilitación odontológica y se constató mediante el relato de sus antecedentes médicos generales que tenía la enfermedad de neurofibromatosis (NF), lo que lo transforma en un paciente con necesidades especiales.

La neurofibromatosis es una enfermedad incluida en los denominados síndromes neurocutáneos, que comprenden un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por alteraciones del sistema nervioso central (SNC) y tegumentario. (1) Es de carácter hereditario, de transmisión autosómica dominante, con penetrancia completa y expresividad variable, una patología progresiva y con afectación multisistémica. (2-3)

Para la Organización Mundial de la Salud (OMS), un paciente con necesidades especiales es aquel que presenta una condición del ser humano que, de forma general, abarca las deficiencias (problemas que afectan a una estructura o función corporal), limitaciones de actividad (dificultades para ejecutar acciones o tareas) y las restricciones de la participación, con dificultades para relacionarse y participar en situaciones vitales. (4) Se estima que entre el 50 y 80% de las personas que padecen NF1 pueden presentar afectación cognitiva y dificultades en el aprendizaje. (2, 5)

Es valioso proveer de información continua y actualizada al personal de la salud para lograr mejorar el conocimiento de la complejidad de estos pacientes; sería un avance poder crear interés en la comunidad odontológica con el fin de mejorar la calidad de vida de los pacientes con necesidades especiales y que esto nos permita formar parte de equipos multidisciplinarios de salud, para generar una atención integral a los pacientes. (6)

Como odontólogos, es importante conocer las características de la enfermedad y las posibles manifestaciones clínicas y radiográficas orales y maxilofaciales que se pueden presentar en pacientes con neurofibromatosis, para lograr un papel protagónico en el diagnóstico y en el seguimiento de la enfermedad. (7)

La mayoría de estos pacientes y sus familiares sufren la incertidumbre del curso y la evolución de la enfermedad, como la aparición de nuevos tumores y la posible transmisión de la enfermedad a sus descendientes. (8) Un seguimiento adecuado e intervenciones oportunas pueden optimizar la asistencia, mejorar su calidad de vida y reducir posibles complicaciones asociadas. (2)

Por otro lado, en cuanto a la evaluación de las relaciones interpersonales de las personas con NF, se han identificado experiencias sociales negativas, ya que se observa que estos pacientes poseen un círculo social más reducido, así como mayor dificultad en la interacción con sus pares. (2)

El presente trabajo tiene como objetivo general contribuir al conocimiento de la neurofibromatosis tipo 1. Desde esta perspectiva, la monografía centra sus objetivos específicos en:

1. Analizar los componentes clínicos que se relacionan con la NF1.
2. Revisar los posibles factores etiológicos.
3. Considerar los diferentes criterios del diagnóstico.
4. Discutir, con la presentación de un relato de caso clínico, la posibilidad de tratamiento odontológico planteado en la bibliografía consultada.

El trabajo se organiza a través de distintos ejes de análisis:

- **Antecedentes y marco teórico:** se realiza una breve descripción del origen y del estado actual del tema, que permite conocer su evolución, nomenclatura, definiciones y prevalencia. Un segmento está especialmente destinado a la descripción de la neurofibromatosis tipo 1.
- **Diagnóstico, etiología y tratamiento:** se profundiza en el diagnóstico clínico y en el diagnóstico diferencial con otros tipos de neurofibromatosis. Se ofrecen datos actuales sobre la etiología y se plantean diversas opciones de tratamiento según el paciente, el contexto de asistencia y el tipo de NF.
- **Conclusiones:** se presenta el análisis realizado en los distintos capítulos y se establecen ciertas consideraciones a modo de orientaciones para la práctica de odontopediatría en el marco de esta enfermedad.

I. Antecedentes y marco teórico

I.1 Concepto y nomenclatura

El término *neurofibromatosis* ingresa al lenguaje científico en el año 1896. A partir de su etimología se la define como una enfermedad genética del sistema nervioso central (SNC) que provoca la aparición de numerosos neurofibromas (tumores benignos de la vaina nerviosa). (9)

En la actualidad la enfermedad es reconocida como un grupo de trastornos genéticos que principalmente afectan el crecimiento celular de los tejidos neurales. (10) Aunque muy diferentes en origen y manifestaciones, el término *neurofibromatosis* engloba un grupo de enfermedades que comparten varias particularidades, como las dificultades para establecer un diagnóstico, su origen desconocido en una gran mayoría de los pacientes y múltiples problemas sociales. La investigación aún es exigua y difícil debido a los pocos casos y a la ausencia de tratamientos efectivos en la mayoría de los pacientes. (11)

Una de las características en común de estas afecciones es que forman parte de los síndromes neurocutáneos y, todas ellas, corresponden a un conjunto de anomalías congénitas de la cresta neural, que dan lugar a un excesivo crecimiento de los tejidos derivados de esta y al desarrollo de múltiples tumores. Todas son de naturaleza displásica, presentan tendencia blastomatosa, afectación multisistémica y carácter heredo-familiar. (2)

Las NF dan lugar al grupo más grande de pacientes con estos síndromes neurocutáneos. (11) Los tumores suelen ser benignos, pero algunas veces pueden malignizarse. En lo referente a los síntomas, por lo general son leves, sin embargo las complicaciones de la enfermedad pueden producir, entre otras cosas, pérdida auditiva, dificultades psicomotoras y en el aprendizaje, alteraciones cardiovasculares, pérdida de la visión y dolor intenso debido a un crecimiento de los tumores, según la región del organismo donde se encuentren. (12)

A escala mundial, la enfermedad afecta a ambos sexos por igual y no hay ningún tipo especial de distribución racial, geográfica o étnica. (13) Desde la óptica genética, la NF se clasifica como una afección autosómica dominante, o sea que la existencia de un solo gen mutante sería suficiente para producir la enfermedad. (2)

Referirse a NF es aludir a una denominación genérica de tres dolencias de origen genético autosómico dominante que son NF, pero también son entidades diferentes: NF tipo 1 (NF1), NF tipo 2 (NF2) y schwannomatosis o NF tipo 3 (NF3). (12)

A propósito de la NF1, la primera publicación de un caso confirmado fue en el año 1768, con descripción de un paciente con neurofibromas cutáneos, condición que había sido heredada de su padre. En 1882, el patólogo alemán Friedrich von Recklinghausen describe la enfermedad por primera vez y de manera casi completa, confirmando el origen nervioso de los tumores. Por este motivo la NF1 también es reconocida con su nombre. Otra de sus denominaciones puede ser NF periférica (por la característica presencia de muchos y a veces incontables tumores) o enfermedad del hombre elefante, pero este sería un error histórico, desde que fue comprobado que el famoso personaje de *El hombre elefante*, la conocida película del año 1980, en realidad tenía el síndrome de Proteus. (14-15)

La NF1 es, como ya se mencionó, una enfermedad genética y multisistémica, ya que afecta prácticamente todos los órganos y sistemas; el inicio de las manifestaciones clínicas es progresivo y puede diagnosticarse de forma temprana durante el primer año de vida, aunque en algunos casos el diagnóstico se determina más tarde. (1, 9)

El gen de la NF1 se localiza en el cromosoma 17 y codifica una proteína activadora GTPásica denominada *neurofibromina*, que tiene un elevado nivel de expresividad en el tejido ectodérmico. Se han descrito múltiples mutaciones de este gen, las que pueden ser de muchos tipos, pero más del 80 % ocasionan una proteína truncada. (2, 16)

Distintas mutaciones del gen NF1 ya fueron identificadas y estudiadas con detalle, pero no se ha conseguido establecer una correlación específica entre el tipo de mutación y los diversos fenotipos de NF1, y pocas son las relaciones genotipo/fenotipo descritas. (14, 6) Aunque es suficiente solo una mutación en el gen de NF1 para el inicio de la enfermedad, la etiopatogenia de las múltiples manifestaciones de esta patología en diferentes órganos es en extremo compleja. (2)

En lo que se refiere a la NF2, es una NF mucho más rara que la NF1 y se caracteriza por el crecimiento de múltiples tumores en los nervios craneales y espinales. (15) El gen afectado se denomina NF2 y está localizado en el cromosoma 22. Al igual que la NF1, la NF2 reconoce una herencia autosómica dominante. (5, 6)

Se la conoce también con el nombre de *NF acústica bilateral*, ya que uno de los primeros síntomas de la enfermedad suele ser el crecimiento de tumores en los nervios auditivos, lo que es una señal determinante de la enfermedad, y el primer síntoma, usualmente, es la disminución de la audición en adolescentes. (16, 15) La presentación clínica típica se caracteriza por acúfenos, hipoacusia y ataxia en contexto de presencia de schwannomas vestibulares bilaterales. (9)

La enfermedad suele pasar inadvertida, en general, hasta la edad adulta; por este motivo, las manifestaciones clínicas suelen expresarse entre los 18 y 24 años, aunque el diagnóstico se puede realizar en cualquier etapa de la vida. Debido a que la NF2 es una afección de inicio en el adulto joven, es posible de ser subdiagnosticada en niños, en quienes los tumores cutáneos y las alteraciones oculares pueden ser las primeras manifestaciones clínicas. (5, 9)

La expresividad variable de la NF2 entre distintos individuos explica las diferencias de tamaño, localización y número de los tumores y, aunque estos no son de carácter maligno, su multiplicidad y distribución anatómica determinan una importante morbilidad asociada. (5)

En el caso de schwannomatosis, o NF tipo 3, como regla general, a los treinta años la mayoría de los pacientes han desarrollado schwannomas vestibulares bilaterales.

A partir de lo expuesto, se puede afirmar que estamos frente a una enfermedad ante la cual no todas las personas afectadas presentan los mismos síntomas y signos ni todas presentan complicaciones clínicas o estéticas graves; pero sí es seguro que la gran mayoría de los pacientes y sus familias sufren la incerteza de la evolución de la enfermedad, el surgimiento de nuevos tumores, el compromiso estético y la posibilidad de transmisión de la patología a sus descendientes. Ya está demostrado que todos estos aspectos generan un gran impacto en la calidad de vida de estas personas y de sus familiares. (3)

The Children's Tumor Foundation contribuyó a crear desde el año 2012 una base de datos internacional con información aportada de forma voluntaria por pacientes con diagnóstico de NF, con el fin de facilitar el contacto entre pacientes e investigadores interesados en realizar trabajos relacionados con estas enfermedades. (2)

I.2 Prevalencia

De las casi mil enfermedades genéticas dominantes de la raza humana, la NF es una de las más frecuentes. (2) Es la enfermedad genética dominante más populosa entre las enfermedades causadas por defecto de un único gen. Su tasa de prevalencia es de 1:3000 niños nacidos vivos y es más frecuente que otras enfermedades como la fibrosis quística, que tiene una prevalencia de 1:10 000, o diabetes mellitus tipo 1, cuya prevalencia es de 1:13 000 nacimientos. (2, 5, 17)

Los hallazgos intraorales de las manifestaciones clínicas de la NF1 están presentes en un 6,5 % de los casos reportados y el sitio con mayor prevalencia es la lengua, seguido por encía vestibular, piso de boca, paladar, labios y encía. (16) Con respecto al sexo, varios autores indican que los neurofibromas orales no tienen predilección por ninguno. (14)

Cabe señalar que un 50 % de los individuos con NF1 presentan una forma leve de la enfermedad y un tercio desarrollan complicaciones graves relacionadas con una afectación directa de los diversos órganos a causa de la aparición de neurofibromas plexiformes que poseen un riesgo aumentado de malignización. (2) Se estima que en promedio un 60 % de quienes la padecen presenta diversas dificultades cognitivas. (9)

No hay datos concluyentes sobre la mortalidad en los pacientes con NF1, aunque se sabe que la expectativa de vida es menor que en la población general. (9)

La NF2 tiene una prevalencia considerablemente menor que la NF1, y en el plano epidemiológico es considerada también dentro del grupo de enfermedades raras, presenta una incidencia de 1:33 000 nacimientos y una prevalencia de 1:60 000. (5, 9) La esperanza de vida es de unos treinta y seis años, con una supervivencia media desde el momento del diagnóstico de quince años. (9)

La aparición de NF tipo 3 es mucho más atípica e infrecuente que las otras NF, ya que su presencia es de 1:126 000 nacimientos. (9)

II. Diagnóstico y diagnóstico diferencial

Es esencial que el diagnóstico se realice lo más pronto posible y se pueda tomar

conciencia de la enfermedad. Tanto el paciente como sus familiares deben recibir la educación y el apoyo necesarios para el manejo de los síntomas y conocer las posibles complicaciones. (8)

El diagnóstico de la NF1 se basa primordialmente en criterios clínicos, pero existen también pruebas genéticas moleculares de estudios mutacionales para el gen NF1 que pueden ser de utilidad en casos de diagnósticos dudosos o para estudiar de forma dirigida a familiares de primer grado en busca de la mutación identificada, así como también puede ser útil para realizar un diagnóstico prenatal. (2, 6, 9)

Desde el año 1988, según un consenso en el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos (NHI), el diagnóstico de la enfermedad debe realizarse con base en criterios de valoración clínica si se evidencian en el paciente dos o más criterios de los enunciados a continuación: (2)

- Seis o más manchas café con leche iguales o mayores de 5 mm de diámetro en pacientes prepúberes y de 15 mm en pacientes pospúberes.
- Dos o más neurofibromas de cualquier tipo o uno plexiforme.
- Presencia de pecas en axilas o ingle (efélides).
- Glioma del nervio óptico.
- Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas avasculares del iris).
- Lesión ósea definida como displasia del esfenoideas o adelgazamiento de la cortical de los huesos largos, con o sin pseudoartrosis.
- Un familiar de primer grado afectado con la enfermedad (padre, hermano o hijo). (2)

Estos criterios han demostrado ser muy sensibles y específicos en adultos, sin embargo, en niños pequeños hay que tener en cuenta ciertas consideraciones, ya que en los niños con NF1 que no presentan historia familiar positiva de la enfermedad, la mayoría de las manifestaciones clínicas aparecen con la progresión de la edad. (9)

Los signos clínicos patognomónicos son las alteraciones en la piel —que se presentan en más del 99 % de los casos como máculas color café con leche (es el criterio diagnóstico clínico más frecuente y sugestivo de la enfermedad)—, los neurofibromas cutáneos, los nódulos de Lisch o hamartomas del iris (de gran utilidad

para realizar diagnóstico en niños) y, por último, las efélides o pecas inguinales o axilares, que se pueden diagnosticar en un alto porcentaje de los casos. Las dificultades en el aprendizaje, desarrollo de anomalías esqueléticas, enfermedades vasculares, tumores del SNC o tumores malignos de la vaina de los nervios periféricos no son demasiado frecuentes, pero pueden presentarse. (6)

En el caso específico de los niños, las manchas color café con leche aparecen en el inicio de la enfermedad, con tendencia a aumentar en cantidad y en tamaño a partir de los 5 años. Los neurofibromas dérmicos aparecen en el período prepuberal, por lo que están presentes en todos los pacientes en edad adulta. (2) Por otro lado, los pacientes con padres afectados por la enfermedad pueden ser diagnosticados en primer año de vida debido a que alcanza que estos niños expresen una sola característica de la NF1 para ser diagnosticados. (5)

La penetrancia de la enfermedad es completa y su expresividad es variable, con manifestaciones que van desde lesiones leves hasta varias complicaciones y deterioro funcional, por lo que el grado de afectación de cada individuo es imposible de predecir, aun dentro de una misma familia e incluso en caso de gemelos univitelinos. (2, 9)

El diagnóstico clínico definitivo puede establecerse desde el nacimiento o durante los primeros años de vida, aproximadamente desde los 4 años y, en muchos casos, a los 11 años. (9) Un estudio realizado por Debella et al. (5) mostró que el 97 % de los niños diagnosticados mayores de 8 años cumplieron con los criterios clínicos.

Los análisis genéticos mutacionales son útiles en especial en niños pequeños con historia familiar negativa y que completan de forma parcial los criterios clínicos de diagnóstico del NHI, también en niños con presentaciones atípicas y en el diagnóstico diferencial o genético prenatal o preimplantacional. (6) Asimismo, dichos estudios pueden proveer información oportuna y determinar la confirmación del diagnóstico clínico para un manejo más seguro e individualizado de los pacientes. (6) Actualmente, la existencia de varios métodos de diagnóstico genéticos moleculares, así como el cúmulo de herramientas bioinformáticas, unidas a una estrategia metodológica bien planificada, habilitan a identificar mutaciones en el gen NF1, que permitirán ratificar el diagnóstico sin mayor dificultad. (6) Algunos expertos opinan que los criterios de diagnóstico definitivos de la NF1 deberían incluir siempre un test

molecular positivo. (4)

En el diagnóstico genético existen dos métodos, el directo y el indirecto. En este último se necesitan al menos dos miembros de la familia afectados; es un método fiable y rápido, pero se puede utilizar solo en casos de enfermedad familiar. El método directo es mejor, ya que detecta la mutación causante de la enfermedad y se puede realizar tanto en casos familiares como en casos esporádicos. (15) Diversas técnicas moleculares utilizadas en estudios realizados en países como Alemania, Brasil, Italia o Estados Unidos ofrecen un amplio rango de sensibilidad para la detección de mutaciones de NF1. Algunos laboratorios utilizan los métodos de barrido o de secuenciación para minimizar los costos. (6)

El diagnóstico prenatal se hace a través de muestras de vellosidad coriónica entre las semanas diez y doce de gestación y solo es posible si antes se ha realizado un estudio genético, directo o indirecto, del padre en el que se haya detectado la mutación. (15)

El diagnóstico de la NF2 es más tardío, en más de un 90 % de casos aparecen tumores cutáneos, manchas de color café con leche, tumores cerebrales y en la médula espinal y manifestaciones oftalmológicas, como un tipo particular de catarata llamada catarata subcapsular. (9, 17) Aunque la NF1 y la NF2 tienen pocas características clínicas comunes, son causadas por mutaciones de diferentes genes; esto posibilita una clara delimitación en el diagnóstico entre ambas, dados los recientes descubrimientos en genética molecular. (9)

De todos modos, en muchas ocasiones es necesario realizar diagnósticos diferenciales entre la NF1 y la NF2, el síndrome de Legius, el síndrome de Noonan y el síndrome de deficiencia constitucional de reparación de errores de apareamiento. El diagnóstico genético puede ser imprescindible para diferenciarlos. (9)

El síndrome de Legius o NF1-like es una rasopatía fenotípicamente muy parecida a la NF1. Descrita en 2007, se caracteriza también por presentar manchas color café con leche y efélides, pero se excluye la presencia de nódulos de Lisch, neurofibromas, tumores del SNC y mutaciones en el gen NF1. (9) Los pacientes con el síndrome de Noonan se caracterizan por tener baja estatura, dismorfia facial típica y anomalías cardíacas congénitas; pueden presentar manchas color café con leche a veces en número y tamaño suficiente como para cumplir con el criterio diagnóstico de NF1. (9) Con respecto al síndrome de deficiencia constitucional de reparación de

errores de apareamiento, es una afección muy poco frecuente, pero comparte con la NF1 la presencia de manchas de color café con leche, pecas axilares y nódulos de Lisch. (9)

II.1 Características clínicas, signos y síntomas asociados a NF1

Las manifestaciones clínicas de NF1 son múltiples y varían de un paciente a otro, pueden provocar síntomas oftalmológicos, ortopédicos, cardiovasculares, tumorales y neurológicos, como dificultades en el aprendizaje y trastornos de conducta. (9) Además, se asocian con frecuencia a signos que van desde macrocefalia, baja estatura e implantación baja de las orejas hasta cambios neurológicos y vasculares no relacionados con los neurofibromas y cuya etiología no está del todo clara. (2, 4)

Como se enunció anteriormente, el primer síntoma de la enfermedad es cutáneo: son las máculas color café con leche, manchas planas, hiperpigmentadas, de bordes definidos y de un tamaño promedio de 1 a 3 cm. Aparecen durante el primer año de vida y aumentan en número durante la infancia para desaparecer de forma gradual en la adultez. Las pecas axilares e inguinales son más pequeñas que las anteriores, no suelen presentarse desde el nacimiento y aparecen de los tres a los cinco años de edad; se encuentran en el 75 % de los pacientes afectados. (2, 9)

Desde el punto de vista oftalmológico, aparecen en un paciente enfermo con NF1 los nódulos de Lisch, que corresponden a hamartomas avasculares del iris. Miden entre 0,5 y 2 mm y no afectan la visión ni requieren de tratamiento. Solo los tienen el 30 % de los niños menores de 6 años y la mayoría de los pacientes de 20 años; en general se desarrollan en la etapa precoz de la adolescencia. (2) Los gliomas del nervio óptico afectan a un 15 % de los niños menores de 6 años con NF1, pero es raro hallarlos en niños mayores y en adultos. (9) Habitualmente cursan de forma asintomática y solo un 5 % ocasionan problemas graves como pérdida de la agudeza visual, estrabismo, proptosis o hidrocefalia. (2, 9)

Las lesiones tumorales de la NF1 se pueden manifestar de cuatro formas diferentes: neurofibromas cutáneos, subcutáneos, plexiformes difusos y plexiformes nodulares. Aumentan en cantidad y tamaño con la edad. (4) La presencia de al menos dos neurofibromas cutáneos o al menos uno plexiforme constituye un criterio diagnóstico de NF1. Sin embargo, no suelen desarrollarse o hacerse evidentes

durante la primera infancia, por lo que pueden pasar años antes de que el paciente cumpla con este criterio. (9)

Los neurofibromas cutáneos son los más frecuentes y se caracterizan por ser tumores blandos, sésiles y pediculados. Es habitual que se localicen en el tronco y no presentan riesgo aumentado de malignizar, por lo cual su principal consecuencia es estética o, eventualmente, funcional. (9) Muchas veces provocan prurito local, que puede estar asociado con crecimiento acelerado de los tumores y con estrés emocional. (4)

Los neurofibromas plexiformes son el tipo más severo y están presentes en el 25 % de los individuos. Su crecimiento es impredecible, la mayoría de las veces permanece sin complicaciones, pero puede tener un comportamiento agresivo en poco tiempo y con un elevado riesgo de transformación maligna en la vaina de los nervios periféricos. Se caracterizan por su comportamiento infiltrativo y su diseminación paraespinal extensa, por lo que es esencial un diagnóstico precoz y un seguimiento riguroso. (2, 18)

En un estudio realizado por Leonard et al. entre los años 1996 y 2006, se identificaron trece pacientes con compresión de la médula cervical debida a neurofibromas plexiformes, de edades entre 9 y 60 años, cuatro de ellos, menores de 18 años. Los pacientes presentaron síntomas como cuadriparesia progresiva, paraparesia, incontinencia y dolor cervical. (18)

Hablar de los signos y síntomas óseos de los pacientes con NF1 es reconocer que presentan una masa ósea disminuida en comparación con la población general, con un grado de severidad que puede ir desde una osteopenia hasta osteoporosis (aún de causa desconocida). La escoliosis ocurre en un 10 a un 25 % de los casos, se hace evidente en la adolescencia y afecta principalmente la columna dorsal. (9) Se debe evaluar la existencia o la progresión de este signo por la posibilidad de aparición de tumores medulares. (2) Estudios sugieren una relación entre pseudoartrosis congénita de tibia y la NF1; las cifras reportan que el 55,4 % de los pacientes con diagnóstico de pseudoartrosis cumplen con los criterios diagnósticos de NF1. (2) Por último, cabe destacar como alteración ósea la displasia del ala del esfenoideas, que puede detectarse en una imagen de tomografía axial computarizada del SNC o manifestarse clínicamente con estrabismo o asimetría de las órbitas, que muchas veces puede progresar interrumpiendo su integridad. (9)

En este contexto es imperativo poner énfasis en las manifestaciones neurológicas, ya que entre el 50 y 80 % de los pacientes pueden tener dificultades de aprendizaje y trastornos de la conducta, como déficit atencional o desórdenes de hiperactividad. (4, 9)

Numerosos estudios referencian que un alto porcentaje de pacientes preescolares con NF1 suelen presentar problemas en el aprendizaje; se estima que estos niños experimentan dificultades en el habla, problemas con la lectura, dificultades visuales y espaciales, así como trastornos de concentración y de conducta. (8) Según Huson et al., existe una evidente deficiencia cognitiva que interfiere en el rendimiento escolar en un número que oscila entre el 40 y 60 % de los pacientes, aunque el grado de dificultad varía de un niño a otro. Esta alteración cognitiva, en la gran mayoría de los pacientes, se considera la responsable del fracaso académico e imposibilidad de completar estudios superiores. (2)

También aparecen aspectos psicomotores que pueden afectar el proceso de aprendizaje de los niños, evidenciado en un importante número de pacientes con dificultades de coordinación motora fina y gruesa, que tienen dificultades en la adquisición de la escritura, y un elevado porcentaje encuentra dificultades en tomar un lápiz, atarse los cordones, andar en bicicleta, correr, etcétera. Son pacientes que se distraen con facilidad y en algunos casos presentan déficit de atención junto con hiperactividad. Tienden a ser tímidos e introvertidos. (15)

Como odontólogos y, en especial, odontopediatras, es necesario enfocarse en características clínicas generales de la enfermedad y en sus manifestaciones orales, ya que la NF1 es una enfermedad progresiva que empeora lentamente, y resulta valioso identificar lo antes posible los signos y síntomas orales, para prevenir complicaciones y gestionar mejor las terapias. (3)

Existen datos recientes en la literatura que destacan hallazgos radiográficos y clínicos de manifestaciones bucales en pacientes con NF1. (10) Un registro interesante de un estudio realizado en un centro de referencia de NF1 en Minas Gerais, Brasil, que cuantifica por primera vez las alteraciones en la voz y en la motricidad oral, concluyó que la fuerza de los músculos orales estaba reducida en un 67 % de los pacientes. (3)

Un estudio publicado en el año 2020 realizado en Rusia detalla que pueden hallarse neurofibromas orales entre un 8 y un 14 %, también puede aparecer un signo

clínico que se conoce con el nombre de fenotipo ortodóntico displásico, con maxilares superior e inferior y esfenoides acortados. En algunos casos puede observarse parálisis facial por lesiones de los nervios craneales, en especial, la del nervio facial, y mediante radiografías se notan ensanchados el canal del nervio alveolar y del nervio mentoniano en un tercio de los pacientes involucrados en dicho estudio. (10)

Los datos sobre el hallazgo oral en niños con NF1 son escasos, en particular sobre qué tipo de manifestaciones clínicas y radiográficas son comunes a esa edad, ya que los síntomas mencionados se desarrollan gradualmente a través de la vida y son más evidentes durante la adolescencia. (10)

Friedrich enumeró alteraciones en la región maxilofacial asociadas a NF1 y entre estas están la elongación y adelgazamiento de los procesos articulares y coronoides, acortamiento de la rama, dientes retenidos e irregularidades del reborde mandibular; otros autores han asociado la enfermedad con aplasia o agenesia de segundos molares. (4)

En la región oral, la aparición de un neurofibroma plexiforme facial tiene particular importancia. Puede causar desfiguración por asimetría, en general se origina en las ramas del nervio trigémino e invade tanto la cavidad oral como sus paredes laterales; el dolor y el crecimiento rápido pueden indicar una transformación maligna que se da en un 5 % de los casos. Hay que considerar que los estudios que incluyen niños con neurofibromas plexiformes faciales y otras alteraciones bucales son escasos en la actualidad. (4, 19)

La aparición de NF en la cavidad bucal exige un exhaustivo examen clínico general para arribar a un diagnóstico de certeza y determinar si se trata de un NFS o NFM; en este sentido, se requieren controles en el tiempo a fin de descartar la aparición de nuevas lesiones. (16) Los cirujanos orales y maxilofaciales han reportado con frecuencia las alteraciones estéticas severas asociadas a la NF1 y la dificultad para su tratamiento. (4)

Los odontólogos y los médicos no deben desconocer las manifestaciones bucales de los pacientes pediátricos con NF1 y han de realizar exámenes cuidadosos para investigar estas alteraciones. (19)

III. Etiología

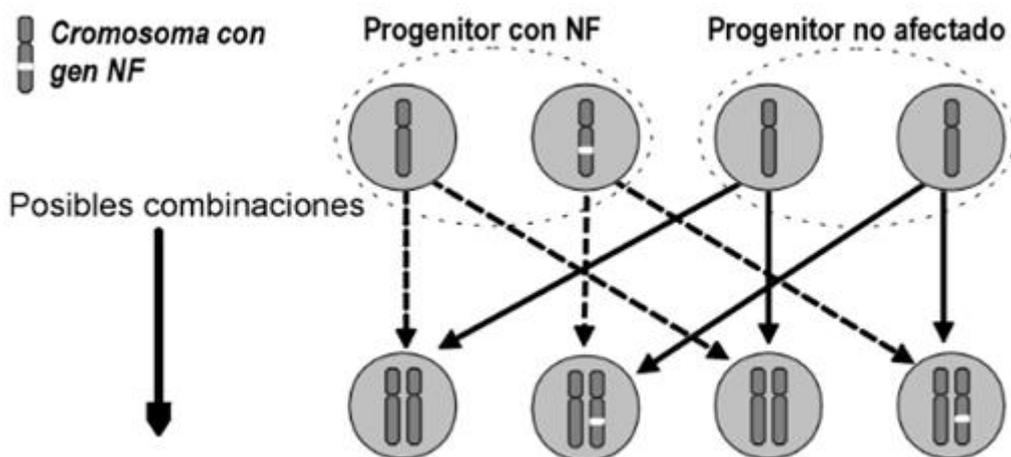
La enfermedad es de etiología idiopática y se supone es provocada por una alteración en la diferenciación y migración de la cresta neural al comienzo de la embriogénesis, probablemente por factores de crecimiento neural o glial; su origen, al ser genético, explica su presentación clínica tan diversa. (1, 4, 9)

Todas las NF son enfermedades monogénicas, autosómicas y dominantes, y con variable expresividad clínica. Están causadas por la lesión de un único gen, su transmisión no depende del sexo del progenitor afectado y si se hereda este gen, se va a padecer la enfermedad. (5, 20) Alrededor de la mitad de las personas afectadas con NF la heredaron; en la otra mitad es causada por una mutación del gen. (20)

La NF1 tiene una de las tasas de mutación más altas y las mutaciones esporádicas aparecen en casi la mitad de los afectados. (6) Una vez que se origina la mutación, su transmisión a las siguientes generaciones presenta un mismo patrón, o sea que siempre será igual a la del progenitor, pero no así las características clínicas, que pueden ser del todo diferentes. (20)

En tal sentido, cuando una persona con NF se une con otra no afectada se dan cuatro combinaciones de células. (20) Dos de las cuatro combinaciones producen células con el gen NF y surge así la posibilidad de transmisión de la enfermedad en el 50 % de los casos. (12)

Figura 1. Posibles combinaciones del gen causante de neurofibromatosis (20)



El gen NF1, responsable de la enfermedad (localizado en el año 1990), está ubicado en la región pericentromérica, en el brazo largo del cromosoma 17, exactamente en la banda q11.2. (7-9) Es un gen que contiene sesenta exones, lo que explica la gran variabilidad de penetración de la enfermedad. (7) Este gen codifica una proteína activadora GTPásica denominada neurofibromina, que tiene un elevado nivel de expresividad en el tejido ectodérmico (piel, nervios y tejido óseo). (9, 20) Su función se relaciona con la supresión tumoral (inhibe el crecimiento celular anormal), por lo que se produce un descontrol sobre el crecimiento celular que origina proliferación de tumores tanto benignos como malignos. (9)

La variabilidad fenotípica entre pacientes con NF1 se aprecia intra- e interfamiliarmente, a pesar de que pueden presentarse mutaciones idénticas en el gen. Entre familias de Corea que tenían el mismo tipo de mutación se observó que algunos miembros manifestaron patologías malignas y otros, menos severas. (6)

La expresividad variable puede deberse a mutaciones somáticas secundarias dentro de los tejidos tumorales. (6)

IV. Tratamiento

El tratamiento de esta anomalía consiste especialmente en la concientización del paciente y su familia sobre las características de la enfermedad, su transmisión genética y las limitaciones de su tratamiento. (19) Luego de tener la confirmación del diagnóstico, es fundamental realizar un seguimiento clínico del paciente, con la finalidad de diagnosticar y tratar de forma oportuna las posibles y frecuentes complicaciones de la enfermedad. (9, 19) No existe un tratamiento curativo específico y la expectativa de vida de las personas que padecen la NF1 es, en la mayoría de los casos, casi normal, excepto al aparecer complejidad de las lesiones. (1)

Se reconoce que la causa más común de muerte son las neoplasias malignas secundarias, tumores del SNC, tumores de partes blandas y tumores malignos del SNP. Estudios realizados en población adulta muestran un promedio de vida de hasta veinte años menos en pacientes con NF1 en comparación con la población en general. (2) Los tumores malignos son, probablemente, la complicación más temida de la NF1 y, en orden decreciente, las neoplasias más habituales son los gliomas

ópticos, el tumor maligno de la vaina nerviosa periférica, los tumores estromales gastrointestinales y los feocromocitomas. (9)

Las conductas que se han de seguir consisten en acompañamiento clínico e intervención, quirúrgica o con láser, para resección de lesiones neurofibromatosas que interfieren con la función y estética o tienen posibilidades evidentes de malignización, lesiones de rápido crecimiento y frente a la presencia de cambios clínicos o dolor. (5, 7, 9, 19)

En el caso específico de los neurofibromas plexiformes, el abordaje es complejo y siempre es quirúrgico; sin embargo, en general los resultados no son satisfactorios dada la alta incidencia de secuelas neurológicas posquirúrgicas y a la posibilidad de recidiva local. (9) Como característica, este tipo de neurofibromas pueden llegar a involucrar de manera total un plexo nervioso e invadir estructuras viscerales y vasculares, lo que impide, muchas veces, la resección completa del tumor. (19) Son pocos los reportes de casos e información limitada en la literatura sobre presentación clínica, manejo y pronóstico de este tipo de pacientes. (19) Las manifestaciones cutáneas muchas veces comprometen la calidad de vida, sobre todo, por las repercusiones emocionales, secundarias a los cambios estéticos de las lesiones visibles. (2)

No existe un manejo farmacológico disponible, pero se avanza en estudios con diferentes tipos de medicamentos que tratan el aumento de tamaño de los tumores, mejoran el aspecto cosmético de las manifestaciones cutáneas y ayudan a disminuir la afección cognitiva que, con frecuencia, acompaña la patología. (4) El selumetinib, un inhibidor MEK, mostró, en un estudio de fase 1 realizado por Dombi et al., una disminución de un 20 % del volumen tumoral en 17 de 24 pacientes con tumores inoperables por estar en una localización riesgosa. Es alentador que en ninguno de los casos se demostró progresión tumoral en el tiempo, y los efectos adversos no fueron significativos. (9)

En el caso de la pseudoartrosis de los huesos largos provocada por la NF1, el abordaje suele ser dificultoso y la amputación puede llegar a ser necesaria. En casos de escoliosis, que muchas veces tiene una evolución más agresiva por presentarse en edades tempranas, habitualmente se requiere de un enfoque quirúrgico. (9)

Un 30 % de los niños con NF1 pueden presentar algún trastorno del espectro autista, así como también existe un alto porcentaje de niños con déficit atencional e

hiperactividad. (8, 9) En este contexto es fundamental realizar un seguimiento estricto del desarrollo de las funciones cognitivas y del desempeño escolar. Se recomienda realizar de forma periódica test de coeficiente intelectual y evaluaciones neuropsicológicas. (9)

La incidencia de convulsiones a causa de tumores o infartos del SNC pueden ocurrir a cualquier edad y, por lo general, para que el tratamiento sea exitoso se requiere de la combinación de distintos fármacos antiepilépticos o de resección quirúrgica de la región afectada. (9)

En el seguimiento de los niños con NF1, la indicación de estudios de imagen es controversial, dado que la gran mayoría de las lesiones no serán pasibles de tratamiento y son de crecimiento lento; por lo tanto, las guías de consenso actuales no recomiendan imágenes de rutina, salvo en los casos en los que las lesiones comienzan a producir síntomas. (19)

De ese modo, en términos generales, el tratamiento de la NF1 se centra en motivar el crecimiento y desarrollo sano de los niños que sufren el trastorno y tener el control oportuno de las situaciones que se puedan originar de forma gradual. La intervención quirúrgica sería el tratamiento de elección para reducir síntomas dolorosos a causa de la compresión por tumoraciones de gran tamaño, para tumores o lesiones con signos de malignidad o por afectación estética, aunque el tratamiento quirúrgico suele ser poco satisfactorio por la presencia de una integración íntima de los tumores con los nervios y la tendencia de algunos a crecer en red. (11, 17) Otros pacientes pueden beneficiarse con terapias distintas, como la radiocirugía estereotáctica. (11)

El tratamiento para los pacientes afectados por esta dolencia amerita un abordaje multidisciplinario ya que, si bien el seguimiento del paciente es pediátrico, al ser una enfermedad multisistémica surge la necesidad de realizar interconsultas con neurólogos, logopedas, fonoaudiólogos, odontólogos, psicólogos, oftalmólogos, etcétera, con miras a prevenir inconvenientes que suelen presentarse y poder tratar al paciente oportunamente. (2, 7, 13)

Es de orden un seguimiento longitudinal de los pacientes con controles a corto y largo plazo a fin de descartar la aparición de nuevas lesiones. (16) El seguimiento adecuado e intervenciones acertadas y oportunas pueden optimizar la asistencia de los pacientes, mejorar su calidad de vida y reducir la posibilidad de complicaciones

asociadas. (2)

V. Conclusiones

Después de este análisis, consideramos haber contribuido al conocimiento de la neurofibromatosis tipo 1, así como a establecer ciertas consideraciones a modo de orientaciones para la práctica del paciente con necesidades especiales en el abordaje de NF1.

Se pudo determinar que la NF1 es una enfermedad poco frecuente, con manifestaciones clínicas generales y también orofaciales, como tumores y displasias óseas.

En relación con los posibles factores etiológicos de esta enfermedad, es evidente que su origen es autosómico; existe una mutación del gen NF1 transmitido al cromosoma 17 que genera descontrol sobre el crecimiento celular, lo que provoca la proliferación de tumores y dificultades cognitivas en un alto porcentaje de los pacientes. Estas son las manifestaciones de la enfermedad que generan impacto negativo en la calidad de vida de los pacientes y de sus familias.

Referente a los diferentes criterios de diagnóstico, las teorías y la práctica coinciden en que estos se basan fundamentalmente en criterios clínicos; a su vez, el diagnóstico definitivo de la enfermedad puede demorar hasta cuatro o cinco años, plazo en el que esta adquiere mayor expresividad. En la actualidad se dispone de estudios genéticos con pruebas moleculares para el gen NF1 que pueden ser de mucha utilidad para realizar diagnósticos definitivos y certeros de algunos casos dudosos, y para hacer diagnósticos diferenciales respecto de otras NF, así como de otros síndromes con manifestaciones clínicas muy parecidas.

El seguimiento del paciente con NF1 es médico e incluye una estrecha monitorización de las posibles complicaciones, por lo que el manejo será transdisciplinario, lo que permitirá discutir e intercambiar opiniones entre los profesionales involucrados.

Una de las manifestaciones más frecuentes de la enfermedad es la afectación cognitiva, sobre la que se han descrito alteraciones que provocan problemas en el aprendizaje escolar, dificultades en el habla, déficit atencional. Los aspectos lúdicos



y recreativos serán fundamentales para la introducción del paciente en la consulta odontológica y en las citas sucesivas. Es muy importante ser conscientes de todas las dificultades que pudieran presentarse y que el paciente reciba el mejor manejo profesional: brindarle total atención en la consulta, una comunicación clara y constante en todos los procedimientos clínicos a realizar y, por sobre todas las cosas, nunca perder la empatía con él y su familia.

El abordaje de un paciente odontopediátrico con NF1 tiene que contemplar sus necesidades especiales; el tratamiento odontológico debe ser siempre pensado de forma longitudinal, con consultas secuenciales bien planificadas e integradoras para conformar un compromiso que sea 50 % profesional y 50 % de trabajo familiar en el manejo domiciliario, ya que es esencial el apoyo y la concientización de la familia sobre la importancia de la salud bucal de estas personas.

Muchos de los pacientes con NF1 pueden tener alteraciones en la motricidad fina y no manejar de forma correcta las técnicas de cepillado dental, por lo que la atención de su salud oral estará en manos de su cuidador. Es necesario y fundamental su involucramiento para tener éxito en las terapias preventivas de enfermedad periodontal y caries.

Referencias bibliográficas

1. Fuentes CA, López RI. Neurofibromatosis: reporte de un caso. Rev med Hondur. 2006; 74(2): 86-9.
2. Gonzalo, M. Neurofibromatosis tipo 1: análisis de características clínicas y tipo de complicaciones en pacientes asistidos en un hospital de referencia nacional [Monografía de posgrado en pediatría]. Montevideo: Universidad de la República; 2015.
3. Souza JF, Toledo LL, Ferreira MCL, Rodrigues LOC, Rezende NA. Neurofibromatose Tipo 1: mais comum e grave do que se imagina. Rev Assoc Med Bras. 2009; 55(4): 394-9.
4. Duque Serna FL, Ramírez Usanga OA. Neurofibromatosis: reporte de un caso. Rev Fac Odontol Univ Antioq. 2010; 21(2): 218-25.
5. Ríos Sanabria C, Mora Hernández GA. Neurofibromatosis tipo 1 - enfermedad de Von Recklinghausen. Rev méd Costa Rica Centroam. 2014; LXXI(610): 249-52.
6. Gómez M, Batista O. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y su diagnóstico molecular como estrategia del diagnóstico diferencial y a edades tempranas. Rev. méd. Chile. 2015; 143(10): 1320-30.
7. Orozco JJ, Besson A, Pulido M, Ruiz JA, Linares E, Sáez MR. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1): revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones bucofaciales. Av Odontoestomatol. 2005; 21(5): 231-9.
8. Gutiérrez Mieres P. Propuesta de intervención logopédica en un niño con neurofibromatosis tipo 1 [Trabajo final de grado]. Valladolid: Universidad de Valladolid, 2016.
9. Correa MF, Pasik NI. Neurofibromatosis tipos 1 y 2. Rev Hosp Ital B Aires. 2004; 39(4): 115-27.
10. Korolenkova MV, Starikova NV, Basiev AA. Manifestaciones dentales de la

- neurofibromatosis tipo I en niños y adolescentes. Dr Med MV Odontología. 2020; 99(2): 85-90.
11. Figueiredo MC, Potrich ARV, Gouvea DB, Melgar XC. Atención odontológica a paciente pediátrico con neurofibromatosis tipo 1: relato de caso clínico. Odontoestomatología. 2020; 22(36): 87-93.
 12. Silva Brêtas JR. Vulnerabilidade e adolescência. Rev Soc Bras Enferm Ped. 2010; 10(2): 89-96.
 13. Miclos PV, Junior MFS, Oliveira CMSC, Oliveira MA. Prática da promoção e educação em saúde bucal nos hospitais de grande porte da região metropolitana de Belo Horizonte, Minas Gerais. Arq Odontol. 2013; 49(2): 82-7.
 14. Johann ACBR, Caldeira PC, Souto GR, Freitas JB, Mesquita RA. Extra-osseous solitary hard palate neurofibroma. Rev Bras Otorrinolaringol. 2008; 74(2): 317.
 15. Ruiz de Carlos C, Andrés Veiga M, Martínez-González MJS, Stroe A, Martínez-González JM. Neurofibroma solitario en el paladar duro: a propósito de un caso clínico. Odontólogos de hoy [Internet]. 5 de marzo de 2018 [citado 6 de junio de 2021]. Disponible en: <https://www.odontologosdehoy.com/neurofibroma-solitario-en-el-paladar-duro-a-proposito-de-un-caso-clinico/>
 16. Fontana S, Menutti L, Borrego F, Ferreyra de Prato R, Corominas OS. Neurofibroma solitario intrabucal. Reporte de un caso de manifestación poco frecuente. Rev Fac Cien Med Univ Nac Cordoba. 2020; 77(1): 45-8.
 17. Observatorio de la discapacidad. Las neurofibromatosis: guía de familias. Colección manuales y guías. Serie cuadernos prácticos n.º 8. Barcelona: Associació Catalana de les Neurofibromatosis; 2004.
 18. Fernández N, Casuriaga AL, Giachetto G. Neurofibroma cervicodorsal en una niña con neurofibromatosis tipo 1. An Fac Med Montev. 2018; 5(1): 118-30.
 19. Cunha KS, Rozza-de-Menezes RE, Andrade RM, Almeida LMS, Janini M, Geller M. Oral manifestations of neurofibromatosis type 1 in children with facial plexiform

- neurofibroma: report of three cases. J Clin Pediatr Dent. 2015 Winter; 39(2): 168-71.
20. The Neurofibromatosis Association. Genética de las Neurofibromatosis. Cuaderno n.º 3. Associació Catalana de les Neurofibromatosis. 1999.
21. Gonçalves CL, Silva Júnior, MF, Andrade LS, Miclos PV, Gomes MJ. Odontologia hospitalar nos hospitais de grande porte da região metropolitana da Grande Vitória, Espírito Santo. Rev Bras Pesq Saúde. 2014; 16(1): 75-81.
22. Prabhakar AR, Sugandhan S, Roopa KB, Gulati A. Esthetic management of an anterior avulsed tooth: a case report. Int J Clin Pediatr Dent. 2009; 2(3): 35-8.
23. Brelaz KLAT, Venâncio GN, Almeida MC, Augusto CR. Prótese parcial removível temporária em odontopediatria: relato de caso. Arch Health Invest. 2016; 5(1): 13-7.

Reporte de caso clínico

Paciente con neurofibromatosis tipo 1 atendido en una clínica de odontología de especialización infantil: reporte de caso

RESUMEN

Este relato de caso clínico presenta a un niño de cuatro años y tres meses con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 que fue derivado y atendido en la clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatría de la Escuela de Graduados, Facultad de Odontología, Universidad de la República, en la ciudad de Montevideo, Uruguay. Al realizar examen clínico se observaron cicatrices del tratamiento quirúrgico del neurofibroma plexiforme que afectaba el cuello del niño e hipotonicidad muscular oral. En el examen clínico intraoral se observaron quince dientes deciduos ausentes y cinco con lesiones de caries de la primera infancia, así como presencia generalizada de biopelícula microbiana sobre las superficies dentarias y sangrado gingival provocado. Se realizó el tratamiento odontológico necesario para el paciente, con los cuidados pertinentes, y la terapia rehabilitadora con prótesis parcial removible superior e inferior. Concluimos que es de extrema importancia que los odontólogos cuenten con conocimientos sobre la neurofibromatosis y los procedimientos clínicos odontológicos adecuados, sumado a la paciencia y la conciencia del deber de atender a un paciente con necesidades especiales, atributos fundamentales para el buen manejo de un paciente pediátrico especial y para realizar su tratamiento con éxito.

CASO CLÍNICO

El presente relato de caso tiene por objetivo abordar el manejo de un paciente con necesidades especiales a través de la adaptación profesional y la conducta odontológica individualizada aplicadas a un caso de neurofibromatosis tipo 1, atendido en 2017 en la Clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatría de Facultad Odontología de la Universidad de la República (Udelar) en Uruguay.

Paciente de sexo masculino de cuatro años y tres meses de edad llevado a la Clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatría de Facultad de

Odontología de Udelar por sus padres, derivado del centro de salud donde recibe asistencia, con el objetivo de que se valorara el posible tratamiento rehabilitador.

Durante la anamnesis, ambos padres relataron que el niño tenía un diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1, enfermedad heredada a través de su padre, que presentaba el mismo cuadro. El interrogatorio a los progenitores no fue fácil, ya que el nivel socioeconómico y cultural de la familia corresponde a una población vulnerable, la vivienda no es propia, sino que son usufructuarios, cuentan con luz y agua potable, pero no con saneamiento. Con respecto a los antecedentes odontológicos de los progenitores, ambos relatan experiencias de enfermedad caries dental, paradenciopatías y falta de piezas dentarias. La madre es portadora de una prótesis removible.

En cuanto a los antecedentes personales médicos, el paciente se encuentra bajo tratamiento para control de su enfermedad. Su madre cursó un embarazo normal, pero el parto fue prematuro, de treinta y cuatro semanas. El peso al nacer fue de 2898 kg, talla de 46 cm y el tipo de alimentación fue natural, exclusiva, hasta los seis meses de edad. La maduración psicomotriz fue muy lenta, ya que comenzó a sentarse al año de edad y a caminar a los dos años.

En lo que refiere al proceso de erupción dentaria, su madre relató que a los ocho meses erupcionó un incisivo inferior. El amamantamiento fue hasta los dos años y medio y como hábito deformante el paciente presentaba succión del labio inferior.

En cuanto a hábitos de salud bucal, el niño utilizaba como flúor sistémico sal de mesa y dentífricos fluorados de uso tópico. Se realizaba higiene bucal tres veces al día sin supervisión de un adulto y tenía una dieta cariogénica, con alta frecuencia de bebidas y alimentos azucarados y carbohidratos, que consumía en cuatro y hasta en seis momentos de ingesta durante el día.

Con relación al examen regional, el paciente presentó asimetría facial, ojeras, labio inferior evertido, voluminoso, con poca tonicidad muscular, y ambas comisuras labiales agrietadas. Al practicar examen funcional se observó respiración mixta, fonación y masticación alteradas por falta de piezas dentarias y deglución atípica.

En cuanto a los signos clínicos de la NF1, el niño presentaba cicatriz del tratamiento quirúrgico de su neurofibroma plexiforme que afectaba el cuello e hipotonicidad muscular oral. Su cognición y capacidad de comunicación estaban preservadas. El paciente era bastante tímido y tenía mucha dificultad para

relacionarse, pero fue colaborador en las consultas clínicas (Figura 2).

Figura 2. Examen extraoral frontal del paciente



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar

En el examen clínico de la cavidad bucal (figuras 3, 4 y 5) no se observaron lesiones en las mucosas, se certificaron quince dientes deciduos ausentes (55 - 54 - 52 - 51 - 61 - 62 - 63 - 64 - 65 - 73 - 74 - 75 - 83 - 84 - 85) y cinco dientes con lesiones de caries (53 - 71 - 72 - 81 - 82); presencia generalizada de biopelícula sobre las superficies dentarias; sangrado gingival provocado al sondaje; saliva abundante; lengua voluminosa, desbordante e hipotónica, y bridas y frenillos sin particularidades.

Figuras 3, 4 y 5. Aspecto clínico de la cavidad bucal del niño al comenzar el tratamiento



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar

En el examen radiográfico, la radiografía panorámica inicial (figura 6) mostró ausencia de muchos dientes deciduos y también se observó presencia de gérmenes de dientes permanentes y retraso en la erupción dentaria de algunas piezas, lo que requería un acompañamiento.

Figura 6. Radiografía panorámica inicial del paciente



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar

A partir de los exámenes realizados y del diagnóstico de la situación del paciente se determinó que se estaba en presencia de un paciente de riesgo alto con probabilidad elevada de desarrollar nuevas lesiones de caries. Se realizó, en primera instancia, la introducción a la consulta odontológica, se explicaron estrategias

preventivas y motivacionales de educación para la salud dirigidas al niño en forma individualizada y al núcleo familiar en general. Se abordó la enseñanza de higiene y la importancia de supervisar el cepillado bucal del niño, el asesoramiento nutricional (se pidió cartilla dietaria) y se explicó el uso y dosificación del dentífrico fluorado.

Se planeó una consulta para realizar los procedimientos odontológicos en forma ambulatoria. Mediante la técnica de remoción selectiva de caries se rehabilitaron las piezas dentarias con lesiones de caries activas (53 cara palatina - 71 - 72 - 81 y 82 caras mesiales y distales) y se realizaron las prótesis removibles superior e inferior. En cada consulta del paciente se controló el biofilm y se hizo cepillado profesional con dentífrico fluorado de 1450 ppm, haciendo hincapié en la importancia del cepillado nocturno y luego de las comidas principales, para así lograr una modificación general del comportamiento hacia la salud. Se indicó al niño y a su familia realizar cepillado bucal como mínimo dos veces por día con crema dental fluorada mayor a 1100 ppm. El paciente recibió un kit de higiene con cepillo y crema dental fluorada de 1450 ppm.

Las restauraciones dentarias se realizaron con cemento de ionómero de vidrio de fotocurado (Fuji IX GC) en las piezas 53 - 71 - 72 - 81 y 82 (figura 7). Las prótesis removibles superior e inferior para mantenimiento del espacio se hicieron siguiendo correctamente los pasos de su confección: a) toma de impresiones con silicona pesada y liviana en un solo tiempo y vaciado para la obtención de modelos de yeso; b) placa de registros y rodetes; c) registro oclusal y restablecimiento de dimensión vertical; d) enfilado dentario; e) prueba de dientes y f) prótesis removible superior e inferior (figuras 8, 9,10, 11, 12, 13 y 14).

Figura 7. Restauración con cemento ionómero de vidrio de fotocurado en 71 - 72 - 81 - 82



Fuente: Cátedra de odontopediatría, Udelar

Figuras 8 y 9. Toma de impresiones con silicona, obtención de modelos y placa de registros y rodetes



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar

Figuras 10 y 11. Registro de la dimensión vertical y prueba de enfilado



Fuente: Cátedra de Odontopediatría. Udelar

Figuras 12, 13 y 14. Aspectos clínicos de la cavidad bucal con la prótesis removible superior e inferior en boca. Instalación



Fuente: Cátedra de odontopediatría. Udelar

Figuras 15 y 16. Sonrisa del niño al finalizar el tratamiento



Fuente: Cátedra de Odontopediatría. Udelar

El paciente retornó para su control odontológico preventivo en forma periódica y a los tres meses de la colocación de las prótesis para continuar con el control de la infección y de los mantenedores de espacio (figuras 15 y 16).

El niño, que no presenta alteraciones en el intelecto, mantuvo un comportamiento positivo durante todas las consultas. Los profesionales responsables de su atención

odontológica utilizaron la técnica de decir - mostrar - hacer y de refuerzo positivo. No hubo llanto ni necesidad de emplear contención física.

DISCUSIÓN

La NF1 es una condición que afecta de diversas formas a los individuos que la padecen, por ejemplo, la manifestación dermatológica o en forma en cuello cerca del ángulo de la mandíbula. Figueiredo et al. (11) publicaron en 2020 un caso clínico de una niña que, con relación a los signos clínicos de la NF1, presentaba neurofibroma plexiforme (compromiso de varios grupos de nervios) que afectaba el párpado superior del ojo derecho y provocaba ptosis, pérdida de visión y asimetría facial. Además, tenía una hermana menor que mostraba el mismo cuadro. En el caso del paciente presentado en este trabajo, el padre del niño tiene también los signos clínicos de la NF1.

Trabajar con la dieta e higiene bucal del paciente representó un desafío para el profesional. Un aspecto importante a destacar del niño está vinculado a su vulnerabilidad debido a la baja autoestima. Para Silva Brêtas, (12) la baja autoestima puede deberse a la carencia de motivación en el individuo para su cuidado personal y a no percibir motivo alguno para cuidarse a sí mismo, así sea un niño de cuatro años y tres meses de edad. Generar esta motivación en el paciente y en sus familiares representa una estrategia de atención fundamental para la identificación de sus necesidades odontológicas básicas y para proporcionarles un poco de alivio en ese momento de sufrimiento que atraviesan.

El tratamiento propuesto al paciente contempló la rehabilitación protética para restablecer la función, estética y mejorar la comunicación e integración social con las otras personas, ya que también puede estar asociada al progreso de su autoestima y confianza, así como de su calidad de vida. Según Antoniazzi et al., (13) la calidad de vida está relacionada a la salud bucal y tiene un carácter multidimensional, involucra el estado de salud, así como los factores sociales y comportamentales.

Además, las prótesis parciales removibles son importantes en estos pacientes pediátricos para restablecer las funciones alteradas y poder optimizar el crecimiento esquelético craneofacial y el desarrollo de la dentición, y favorecen las funciones de masticación, deglución, fonación y digestión. En contradicción a esto, Prabhakar et

al. (22) y Brelaz et al. (23) relataron las desventajas del uso de prótesis parciales removibles y que, en algunas ocasiones, los ajustes necesarios pueden ser difíciles en pacientes jóvenes. Esto no ocurrió en el caso clínico en cuestión, ya que el paciente fue muy colaborador.

Como afirman Gonçalves et al., (21) es preciso intensificar el diálogo entre la odontología y las especialidades médicas que actúan en la atención de estos pacientes y posibilitar el progreso del tratamiento. Una de las actitudes de recuperación de la autoestima es la preocupación por la estética, lo que incluye la sonrisa. (21) En el presente caso, la sonrisa del paciente fue restablecida por medio de la confección de las prótesis parciales removibles.

Finalmente, es de suma importancia que el odontólogo que atiende a un paciente con NF1 severa tenga empatía con este, se involucre con su historial clínico para evaluar su perfil cognitivo y dirigir sus intervenciones de acuerdo con su capacidad. (11) La demostración de dominio de los procedimientos clínicos odontológicos a desarrollarse, la paciencia y el disfrute de atender a una persona con necesidades especiales son atributos fundamentales para atender a un paciente pediátrico en la clínica y lograr un tratamiento exitoso, como el presentado en este trabajo.

CONCLUSIONES

Las principales características bucales y clínicas generales del paciente relatado estaban de acuerdo con lo descrito en la literatura para la neurofibromatosis tipo 1, lo que evidenciaba la necesidad de tratamiento odontológico educativo, preventivo, restaurador y rehabilitador cuando fuese necesario. Los odontólogos desempeñan un papel fundamental en la rehabilitación y bienestar de estos pacientes y deben integrarse a un equipo multidisciplinario de atención.

El conocimiento de las comorbilidades que presenta un paciente con la enfermedad genética neurofibromatosis tipo 1 es de fundamental importancia para la conducción de su tratamiento odontológico.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener conflictos de intereses.

Anexo 2. Certificado de derivación para rehabilitación odontológica

			<table border="1"> <tr> <th>Día</th> <th>Mes</th> <th>Año</th> </tr> <tr> <td>1</td> <td>8</td> <td>17.</td> </tr> </table>			Día	Mes	Año	1	8	17.
Día	Mes	Año									
1	8	17.									
CIRCULO CATOLICO DE OBREROS DEL URUGUAY MUTUARISTA			TERAPEUTICA								
<table border="1"> <tr> <th>N° MATRÍCULA</th> </tr> <tr> <td>6022774-9</td> </tr> </table>			N° MATRÍCULA	6022774-9	Socio <u>Santiago Gonzalez</u>						
N° MATRÍCULA											
6022774-9											
Dra. Virginia Gupelmeier! Agradezco y solicito colaboración suya del paciente para O SIMILAR rehabilitación hecho de la un fá receta											
DECLARO HABER INFORMADO ADECUADAMENTE AL PACIENTE SI EL MEDICAMENTO RECETADO SE ENCUENTRA O NO CUBIERTO POR EL FORMULARIO TERAPÉUTICO DE MEDICAMENTOS (DEC. MSP 265/06 Y 465/08)											
Saludos atte.			FIRMA <u>Dra. XIMENA ARMAS</u>								
Médico: <u>Fernández, Yacqueline</u>			ODONTÓLOGA N° 4980 C.P. 152313								
C. Costo			Especialidad								
Un medicamento por receta que se retirará en Policlínica Central, Filiales o Sucursales.											
VALE POR 30 DÍAS											
											



Apéndice. Artículo Atención odontológica humanizada a un paciente con neurofibromitosis tipo 1 atendido en una clínica de odontología de especializacióni infantil. Reporte de caso

Atención odontológica humanizada a un paciente con neurofibromatosis tipo 1 atendido en una clínica de odontología de especialización infantil: reporte de Caso

Humanized dental care for a patient with type 1 neurofibromatosis attended in a specialized children's dentistry clinic: case report

Atendimento odontológico humanizado a paciente com neurofibromatose tipo 1 atendido em ambulatório especializado de odontologia infantil: relato de caso

Marcia Cançado Figueiredo¹,  0000-0002-4279-5417

Silvina Ferreiro López²,  0000-0002-6406-6530

Licet Alvarez²,  0000-0001-9659-6045

Inés Salveraglio²,  0000-0001-9149-2343

Virginia Gugelmeier²,  0000-0002-5873-6788



DOI: 10.22592/ode2022n39e409

Resumen

Este trabajo tiene como objetivo relatar un abordaje odontológico individualizado, inclusivo y humanizado enfatizando la importancia del tratamiento de un niño de 4 años y tres meses, con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1, que fue derivado y atendido en la clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatria de la Escuela de Graduados, Facultad de Odontología, Universidad de la República en la ciudad de Montevideo, Uruguay. En el examen clínico se observaron cicatrices del tratamiento quirúrgico del neurofibroma plexiforme que afectaba el cuello del niño e hipotonicidad muscular oral. En el examen clínico intraoral, se observaron quince dientes deciduos ausentes y cinco con lesiones de caries de la primera infancia, así como presencia generalizada de biopelícula microbiana sobre las superficies dentarias y sangrado gingival provocado. Se realizó un tratamiento odontológico necesario para el paciente, con los cuidados pertinentes, y la terapia rehabilitadora con prótesis parcial removible superior e inferior. Concluimos que el tratamiento odontológico educativo, preventivo, restaurador y rehabilitador fue satisfactorio y la empatía, como proceso dinámico, involucró mecanismos cognitivos, afectivos y conductuales, y fue reconocida por sus efectos positivos en la promoción de la salud bucal del paciente.

Palabras clave: enfermedad nerviosa de Recklinghausen, cavidad bucal, niño, mantenimiento del espacio, estética, prótesis dental.

¹Facultad de Odontología de la Universidad Federal de Rio Grande do Sul – Porto Alegre, Rio Grande do Sul, Brasil. mcf1958@gmail.com

²Facultad de Odontología de la Universidad de la República. Montevideo, Uruguay.

Fecha de recibido: 13/06/2021 - Fecha de aprobado: 08/12/2021

Abstract

This work aims to report an individualized, inclusive and humanized dental approach, emphasizing the importance of treating a child of 4 years and three months, with a diagnosis of neurofibromatosis type 1, who was referred and treated at the clinic of the Specialization Course in Pediatric Dentistry of the Graduate School, Faculty of Dentistry, University of the Republic in the city of Montevideo, Uruguay. The clinical examination revealed scars from the surgical treatment of the plexiform neurofibroma affecting the child's neck and oral muscle hypotonicity. At intraoral clinical examination, fifteen deciduous teeth were absent and five with early childhood caries lesions as well as a generalized presence of microbial biofilm on the tooth surfaces and provoked gingival bleeding. A necessary dental treatment was carried out for the patient, with the pertinent care, and rehabilitative therapy with an upper and lower removable partial denture. We conclude that educational, preventive, restorative and rehabilitative dental treatment was satisfactory and empathy, as a dynamic process, involved cognitive, affective and behavioral mechanisms and was recognized for its positive effects in promoting the patient's oral health.

Keywords: Recklinghausen's disease of the nervous system, mouth, child, maintenance of space, aesthetics, dental prosthesis.

Introducción

Los síndromes neurocutáneos comprenden a un grupo heterogéneo de patologías caracterizadas por alteraciones del Sistema Nervioso Central (SNC) y tegumentos, y son de etiología idiopática. Dentro de estos

Resumo

Este trabalho tem como objetivo relatar uma abordagem odontológica individualizada, inclusiva e humanizada, enfatizando a importância do tratamento de uma criança de 4 anos e três meses, com diagnóstico de neurofibromatose tipo 1, que foi encaminhada e tratada na clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatria de la Escuela de Graduados, Facultad de Odontología, Universidad de la República. O exame clínico revelou cicatrizes decorrentes do tratamento cirúrgico do neurofibroma plexiforme que acometia o pescoço da criança e hipotonicidade muscular oral. Ao exame clínico intraoral, quinze dentes decíduos estavam ausentes e cinco com lesões de cárie na primeira infância, além de presença generalizada de biofilme microbiano nas superfícies dentais e sangramento gengival provocado. Foi realizado tratamento odontológico necessário ao paciente, com os devidos cuidados e terapia reabilitadora com prótese parcial removível superior e inferior. Concluimos que o tratamento odontológico educacional, preventivo, restaurador e reabilitador foi satisfatório e a empatia, como processo dinâmico, envolveu mecanismos cognitivos, afetivos e comportamentais e foi reconhecida por seus efeitos positivos na promoção da saúde bucal do paciente.

Palavras-chave: doença nervosa de Recklinghausen, cavidade bucal, criança, manutenção do espaço, estética, prótese dentária.

síndromes, se incluye a la Neurofibromatosis (NF), enfermedad autosómica dominante, con expresividad variable y una patología progresiva con afectación multisistémica ^(1,2). El término NF integra a tres dolencias de origen genético autosómico dominante: Neurofibromatosis tipo 1 (NF1),

Neurofibromatosis tipo 2 (NF2), y Schwannomatosis o Neurofibromatosis tipo 3; estas dos últimas consideradas dentro de las enfermedades raras, siendo la Neurofibromatosis tipo 3 muy infrecuente⁽³⁾. La NF 2 se la conoce como NF acútica bilateral, se caracteriza por la presencia de tumores múltiples y lesiones de cerebro y médula espinal.⁽⁴⁾ El primer síntoma de esta enfermedad suele ser el crecimiento de tumores en los nervios auditivos que tiene como consecuencia la pérdida de la audición⁽⁵⁾.

La NF1 es la enfermedad genética dominante humana más frecuente, dentro de las enfermedades causadas por defectos de un único gen⁽³⁾. La prevalencia es 1:3000 niños nacidos vivos⁽⁵⁾, más frecuente que en otras enfermedades como la Diabetes Mellitus tipo 1 (1:13000)⁽⁶⁾ o Fibrosis Quística (1:10.000)⁽⁷⁾. La primera publicación de un caso confirmado con NF fue en 1768, con descripción de un paciente con neurofibromas cutáneos, condición que había sido heredada de su progenitor paterno. En 1882, el médico Friedrich Von Recklinhausen describe la patología por primera vez y es por este motivo que también la NF1 lleva su nombre, que a su vez también es conocida como la enfermedad del "Hombre elefante", pero este es un error histórico desde que fue comprobado que el "Hombre elefante" tenía el Síndrome de Proteus⁽³⁾.

El gen de la NF1 se localiza en el cromosoma 17, en la banda q11, 2 y codifica una proteína activadora GTPasica denominada neurofibromina que tiene un elevado nivel de expresividad en el tejido ectodérmico (piel, nervios y tejido óseo). Se han descrito más de 500 mutaciones de este gen, y si bien el diagnóstico de la enfermedad se basa en

criterios clínicos, existen también pruebas moleculares para el gen NF1 que puede ser de utilidad en algunos casos⁽²⁾. La penetración de la enfermedad es completa y su expresividad es variable por lo que el grado de afectación de cada individuo es difícil de predecir incluso dentro de una misma familia y aún en casos de gemelos univitelinos^(2,5).

El diagnóstico de la NF1 es clínico y en el año 1988 las características específicas fueron definidas por el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos como: seis o más manchas "café con leche", iguales o mayores de 5 mm en pacientes prepúberes; dos o más neurofibromas de cualquier tipo, o uno plexiforme; presencia de pecas en axilas o ingle; glioma del nervio óptico; nódulos de lisch (hamartomas del iris); lesión ósea definida como displasia de esfenoides y un familiar de primer grado con la enfermedad. El hallazgo de dos o más de estos criterios justifica el diagnóstico^(2,4). Aunque estos criterios resultan ser altamente específicos en adultos, no se presentan en algunos niños menores de 8 años⁽⁸⁾. Existen también una serie de signos tales como macrocefalia, hipertelorismo, implantación baja de las orejas, retraso mental leve, dificultades en el aprendizaje que se asocian a la NF1 pero que no están considerados como criterios de diagnóstico⁽⁹⁾, pero se sabe que en los niños preescolares con NF1 predominan dos anomalías comunes: baja estatura y mayor tamaño de cabeza⁽¹⁰⁾.

En resumen, la NF1 es una patología multisistémica con posibilidad de compromiso oftalmológico, osteomuscular, cardiovascular, endocrino, pudiendo afectar al SNC y periférico⁽³⁾. No existe tratamiento curativo, el mismo se basa en el manejo de los síntomas y posibles complicaciones,

especialmente asociadas al crecimiento tumoral. Se estima que la expectativa de vida de los pacientes es de alrededor de 8 años menos que la población en general ⁽¹¹⁾. Un 50% a un 80% de pacientes con la enfermedad puede tener dificultades de aprendizaje y trastornos de conducta. El 30% de los niños con NF1 puede presentar algún trastorno autista y cerca de un 40% déficit atencional o hiperactividad ⁽¹¹⁾. Se han descrito también en niños, alteraciones en la voz y en la motricidad oral ⁽¹⁰⁾.

Las manifestaciones orales y maxilofaciales son de importancia conocerlas como personal de la salud, ya que el odontólogo puede tener un papel protagónico en el diagnóstico adecuado de la enfermedad. Manifestaciones orales en pacientes con neurofibromatosis varían de 3,8% a 20%. Cualquier lugar de la cavidad bucal puede verse afectado. La lengua es el sitio más frecuentemente afectado por los neurofibromas, seguido del paladar, las encías, la mucosa bucal, el suelo de la boca y, más raramente, la mucosa labial ⁽¹²⁾.

A pesar de que no todos los pacientes tienen las complicaciones clínicas o estéticas más graves de la enfermedad, la mayoría de los pacientes con NF1 y sus familias sufren la incertidumbre sobre el curso y evolución de la enfermedad, como la aparición de nuevos tumores, el compromiso estético y la posible transmisión a sus descendientes, lo que tiene un gran impacto en la calidad de vida de los pacientes ⁽¹⁰⁾.

Para Rezende *et al.* ⁽¹³⁾ el bienestar del paciente debe considerarse más que el equilibrio entre el cumplimiento de las expectativas y el dolor; o sea, debe ser el punto de partida del plan de tratamiento.

Ante lo expuesto, el presente relato de caso tiene por objetivo relatar un abordaje odontológico individualizado, inclusivo y humanizado enfatizando la importancia del tratamiento rehabilitador con mantenimiento preventivo de un paciente con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 atendido en 2017, en la Clínica de la Carrera de Especialización en Odontopediatría, Facultad Odontología, Universidad de la República, Uruguay.

Caso clínico

Paciente de sexo masculino con cuatro años y tres meses de edad que fue llevado a la Clínica de la Carrera de Especialización en Facultad de Odontología, Universidad de la República por sus padres, derivado del centro de salud donde recibe asistencia, con el objetivo de que se valore el posible tratamiento rehabilitador. Los responsables del paciente firmaron el Consentimiento Informado para permitir que se realicen todos los procedimientos dentales propuestos en su hijo, así como fotografías y difusión del caso.

Durante la anamnesis, ambos padres relataron que el niño contaba con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1, enfermedad heredada a través de su padre que también presentaba el mismo cuadro. El interrogatorio a los progenitores no fue fácil ya que el nivel socioeconómico y cultural de la familia es el de una población vulnerable, la vivienda no es propia, se encuentran en calidad de usufructuario y cuenta con luz y agua potable, pero no con saneamiento. Con respecto a los antecedentes odontológicos de los progenitores, ambos relatan experiencia de enfermedad caries dental, paradenciopatías y falta de piezas dentarias. La madre es portadora de una prótesis

removible.

En cuanto a los antecedentes personales médicos, el paciente se encuentra bajo tratamiento médico, para control de su enfermedad. Su madre cursó un embarazo normal, pero el parto fue prematuro, de 34 semanas, su peso al nacer fue de 2Kg 898grs, talla de 46 cm y el tipo de alimentación fue natural, exclusiva, hasta los 6 meses de edad. La maduración psicomotriz fue muy lenta, ya que comenzó a sentarse al año de edad y a caminar a los dos años.

En lo que refiere al proceso de erupción dentaria, su madre relató que a los 8 meses de edad erupcionó un incisivo inferior. El amamantamiento fue hasta los dos años y medio y como hábito deformante presentó succión del labio inferior.

En cuanto a hábitos de salud bucal, el niño utiliza como flúor sistémico sal de mesa y dentífricos fluorados de uso tópico. El niño se realizaba higiene bucal 3 veces al día sin

supervisión de un adulto y tenía una dieta cariogénica, con alta frecuencia de bebidas y alimentos azucarados y carbohidratos que utilizaba con cuatro y hasta seis momentos de ingesta durante el día.

En relación al examen regional, el paciente presentó asimetría facial, ojeras, labio inferior evertido, voluminoso, con poca tonicidad muscular y ambas comisuras labiales agrietadas. Al examen funcional, se observó respiración mixta, fonación y masticación alteradas por falta de piezas dentarias y deglución atípica.

En relación a los signos clínicos de la NF1, el niño presentaba cicatriz del tratamiento quirúrgico de su neurofibroma plexiforme, que afectaba el cuello e hipotonicidad muscular oral. Su cognición y capacidad de comunicación estaban preservadas. El niño era bastante tímido y tenía mucha dificultad de relacionarse, pero fue colaborador en las consultas clínicas (Figura 1).

Figura 1: Examen extraoral frontal del paciente



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar.

Al examen clínico de la cavidad bucal (Figuras 2, 3 y 4) no se observaron lesiones en las mucosas, se certificaron quince dientes temporarios ausentes (55-54-52-51-61-62-63-64-65-73-74-75-83-84-85) y cinco dientes temporarios con lesiones de caries (53-71-72-81-82); presencia

generalizada de biopelícula sobre las superficies dentarias, sangrado gingival provocado al sondaje, saliva abundante, lengua voluminosa, desbordante e hipotónica y bridas y frenillos sin particularidades.

Figuras 2,3, 4: Aspecto clínico de la cavidad bucal del niño al iniciar el tratamiento



Fuente: Cátedra de Odontopediatría, Udelar.

En relación al examen radiográfico, la radiografía panorámica inicial (Figura 5) mostró ausencia de muchos dientes temporarios, y también se observó presencia

de gérmenes de dientes permanentes y retraso en la erupción dentaria de algunos dientes, lo que requería un acompañamiento.

Figura 5: Radiografía panorámica inicial del paciente.



A partir de los exámenes realizados y del diagnóstico de la situación del paciente, se determinó que se estaba en presencia de un paciente de alto riesgo con probabilidad de desarrollar nuevas lesiones de caries. Se realizó, en primera instancia, la introducción a la consulta odontológica, explicando estrategias preventivas y motivacionales de educación para la salud dirigida al niño, en forma individualizada y al núcleo familiar. Se abordó la enseñanza de higiene y la importancia de supervisar el cepillado bucal en el niño, el asesoramiento dietario (se pidió cartilla dietaria) y se explicó el uso y dosificación del dentífrico fluorado.

Se planeó una consulta para realizar los procedimientos odontológicos en forma ambulatoria. Utilizando la técnica de remoción selectiva de caries, se realizó la rehabilitación de las piezas dentarias con lesiones de caries activas (53-cara palatina, 71, 72, 81 y 82-caras mesiales y distales), y se realizaron las prótesis removibles superior e inferior. En cada consulta del paciente, se controló el biofilm y se realizó cepillado profesional con dentífrico fluorado de 1450 ppm, haciendo hincapié en la importancia del cepillado nocturno y luego de las comidas principales para así poder lograr una modificación general del comportamiento

hacia la salud. Se indicó a el niño y su familia realizar cepillado bucal como mínimo 2 veces por día con crema dental fluorada mayor a 1100 ppm. El paciente recibió un kit de higiene con cepillo dental y crema dental fluorada 1450 ppm.

Las restauraciones dentarias fueron realizadas con cemento de ionómero de vidrio de fotocurado (FUJI IX GC Corporation) en las piezas 53, 71, 72, 81 y 82 (Figura 6). Las prótesis removibles superior e inferior

para mantenimiento del espacio se confeccionaron siguiendo correctamente los pasos de su confección: a) toma de impresiones con silicona pesada y liviana en un solo tiempo y vaciado para la obtención de modelos de yeso, b) placa de registros y rodets, c) registro oclusal y restablecimiento de dimensión vertical, d) enfilado dentario, e) prueba de dientes y f) prótesis removible superior e inferior (Figuras 7, 8, 9,10, 11, 12 y 13).

Figura 6: Restauración con cemento ionómero de vidrio de fotocurado 71, 72, 81,82



Fuente: Cátedra de odontopediatría. UdelaR

Figura 7 y 8: Toma de impresiones con silicona y obtención de modelos y placa de registros y rodets



Fuente: Cátedra de odontopediatría. UdelaR

Figura 9 y 10: Registro de la dimensión vertical y prueba de enfilado



Fuente: Cátedra de odontopediatría. UdelaR

Figuras 11, 12 y 13: Aspectos clínicos de la cavidad bucal con la prótesis removible superior e inferior en boca. Instalación.



Fuente: Cátedra de odontopediatría. UdelaR

Figura 14: Sonrisa del niño cuando el regresa 3 meses después para evaluación y examen dental.



Fuente: Cátedra de odontopediatría. UdelaR

El paciente retornó para su control odontológico preventivo en forma periódica, y a los tres meses de la colocación de las prótesis, para continuar con el control de la infección y control de los mantenedores de espacio (Figura 14).

El niño, que no presenta alteraciones en el intelecto, mantuvo un comportamiento positivo durante todas las consultas. Los profesionales responsables de su atención odontológica utilizaron la técnica de decir-mostrar-hacer y de refuerzo positivo. No hubo llanto por parte del niño, ni necesidad de emplear contención física.

Discusión

Los tipos de neurofibromatosis son un grupo de trastornos genéticos que hacen que se formen tumores en el tejido del nervio. Estos tumores pueden desarrollarse en cualquier lugar del sistema nervioso, ya sea el cerebro, la médula espinal o los nervios ^(1, 2). Figueiredo *et al.*⁽¹⁴⁾ escribió un caso clínico de una niña, que en relación a los signos clínicos de la NF1, presentaba neurofibroma plexiforme (compromiso de varios grupos de nervios), que afectaba el párpado superior del ojo derecho y provocaba ptosis, pérdida de visión y asimetría facial. Además, tenía una hermana menor que también presentaba el mismo cuadro. En el caso del paciente presentado en este trabajo, el padre del niño tiene también los signos clínicos de la NF1.

Trabajar con la dieta e higiene bucal del paciente representó un desafío para el profesional. Un aspecto importante a destacar de lo paciente presentado está vinculado a su vulnerabilidad debido a la baja autoestima. Para Brêtas, 2010 ⁽¹⁵⁾, la

baja autoestima puede deberse a la carencia de motivación por parte del individuo sobre su cuidado personal, y así a no percibir motivo alguno para cuidarse a sí mismo, así sea un niño de 4 años y tres meses de edad. La integración de esta motivación en el niño y sus familiares representa una estrategia de atención fundamental para la identificación de sus necesidades odontológicas básicas y para proporcionarles un poco de alivio en ese momento de sufrimiento que atraviesan.

El tratamiento propuesto al paciente contempla la rehabilitación protética, para restablecer su función, estética, mejorar la comunicación y la integración social con las otras personas, ya que también puede estar asociada a progresar en su autoestima y confianza, así como de su calidad de vida. Según Antoniazzi *et al.* 2018 ⁽¹⁶⁾, la calidad de vida está relacionada a la salud bucal, y tiene un carácter multidimensional, involucrando el estado de salud como los factores sociales y comportamentales.

Además, las prótesis parciales removibles son importantes en estos pacientes pediátricos para restablecer las funciones alteradas y poder optimizar el crecimiento esquelético craneofacial y desarrollo de la dentición, favoreciendo las funciones de masticación, deglución, fonación y digestión. En contradicción Prabhakar *et al.* ⁽¹⁷⁾ y Brelaz ⁽¹⁸⁾, relataron las desventajas del uso de prótesis parciales removibles y, en algunos casos, los ajustes necesarios pueden ser difíciles en pacientes jóvenes. Esto no ocurrió en el caso clínico en cuestión, ya que el paciente fue muy colaborador.

Como afirman Figueiredo *et al.* ⁽¹⁹⁾ y Gonçalves *et al.* ⁽²⁰⁾, es preciso intensificar el diálogo entre la odontología y las

especialidades médicas que actúan en la atención de estos pacientes y posibilitar el progreso del tratamiento. Una de las actitudes de recuperación de la autoestima es la preocupación estética, incluyendo la sonrisa ^(19, 20). En el presente caso, la sonrisa del paciente fue restablecida por medio de la confección de las prótesis parciales removibles.

Finalmente, es de suma importancia que el odontólogo que atiende a un paciente con NF1 severa tenga empatía con este, se involucre con su historial clínico para evaluar su perfil cognitivo y dirigir sus intervenciones de acuerdo con su capacidad ⁽¹⁴⁾. Según la Ley n° 13.146 ⁽²²⁾ brasileña de inclusión de personas con discapacidad, la humanización por parte de los profesionales de salud es esencial para la realización de procedimientos odontológicos en personas con cualquier síndrome, a partir de la interacción sicosocial y familiar.

La demostración de dominio de los procedimientos clínicos odontológicos a desarrollarse, la paciencia y el disfrute de atender a un paciente con necesidad especial son atributos fundamentales para la atención de un paciente pediátrico en la clínica y lograr su tratamiento con éxito como es presentado en este trabajo.

Relevancia y aplicación clínica

Este caso clínico presenta de manera clara, descriptiva e ilustrativa, sin limitaciones, las características de un paciente con neurofibromatosis tipo 1 facilitando el diagnóstico por parte del odontólogo.

Además, muestra un tratamiento preventivo, restaurador y rehabilitador adecuado, resaltando la importancia del vínculo y el compromiso del profesional con el paciente y su familia durante la atención a estos pacientes.

Conclusiones

Las principales características bucales y clínicas generales del paciente relatado estaban de acuerdo con lo descrito en la literatura para la Neurofibromatosis Tipo 1, como poca tonicidad muscular, dificultad de higiene bucal y lesiones de caries dentales activas; evidenciando la necesidad de tratamiento odontológico educativo, preventivo, restaurador y rehabilitador. Los odontólogos desempeñan un papel fundamental en la rehabilitación y bienestar de estos pacientes, debiendo estar integrado en un equipo multidisciplinario de atención a los mismos.

El conocimiento de las comorbilidades que presenta un paciente con la enfermedad genética Neurofibromatosis Tipo 1 es de fundamental importancia para la conducción de su tratamiento odontológico.

Referencias

1. Orozco AJJ, Besson A, Pulido RM, Ruiz RJA, Linares TE, Sáez YM R. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1). Revisión y presentación de un caso clínico con manifestaciones bucofaciales. *Av. Odontoestomatol.* 2005 [Fecha de acceso: 29 de julio de 2021]; 21(5): 231-239 Disponible en: <https://scielo.isciii.es/pdf/odonto/v21n5/original1.pdf>

2. Gonzalo M. Neurofibromatosis tipo 1: análisis de características clínicas y tipo de complicaciones en pacientes asistidos en un Hospital de referencia nacional [Monografía de posgrado en Pediatría]. [Montevideo]: Universidad de la Republica, UdelaR; 2015. 20p.
3. Souza JF, Toledo LL, Ferreira MCM, Rodrigues LOCR, Rezende MA. Neurofibromatose Tipo 1: mais comum e grave do que se imagina. *Rev Assoc Med Bras* 2009;55(4):394-9. doi: <https://doi.org/10.1590/S0104-42302009000400012>.
4. Serna FLD, Usuga OAR. Neurofibromatosis: Reporte de un Caso. *Rev Fac Odontol Univ Antioq.* 2010 [Fecha de acceso: 29 de julio de 2021];21(2):218-225 Disponible en: <http://www.scielo.org.co/pdf/rfoua/v21n2/v21n2a10.pdf>
5. Sanabria CR, Hernández GAM. Neurofibromatosis Tipo 1 Enfermedad de Von Recklinghausen. *Revista Médica de Costa Rica Centroamérica, San José.* 2014 [Fecha de acceso: 29 de julio de 2021]; 71(610):249–252. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/revmedcoscen/rmc-2014/rmc142n.pdf>
6. Flor LS, Campo MR. Prevalência de diabetes mellitus e fatores associados na população adulta brasileira: evidências de um inquérito de base populacional. *Revista Brasileira de Epidemiologia, Rio de Janeiro.* 2017; 20(1):16–29. doi:10.1590/1980-5497201700010002 .
7. Athanazio RA, Silva Filho LVRF, Vergara AA, Ribeiro AF, Riedi CA, Procianny E FA, Melo SFO. Brazilian guidelines for the diagnosis and treatment of cystic fibrosis. *Jornal Brasileiro de Pneumologia, São Paulo.* 2017;43(3), 219–245. Doi:10.1590/s1806-37562017000000065
8. Gómez M, Batista O. Neurofibromatosis tipo 1 (NF1) y su diagnóstico molecular como estrategia del diagnóstico diferencial y a edades tempranas. *Rev Med Chile, Santiago.* 2015;143(1):1320-1330. Doi: <http://dx.doi.org/10.4067/S0034-98872015001000011>
9. Fernández N, Casuriaga AL, Giachetto G. Neurofibroma cervicodorsal en pediatría. *Rev AnFaMed UdelaR, Montevideo.* 2018;5(1):64-69. Doi: <http://dx.doi.org/10.25184/anfamed2018v5n1a3>
10. Mieres PG. Propuesta de Intervención Logopédica en un niño con Neurofibromatosis Tipo I [Tesis de Fin de Grado]. [Valladolid]: Universidad de Valladolid; 2016. 57p. Disponible en: <http://uvadoc.uva.es/handle/10324/19765>
11. Correa MF, Pasik NI. Neurofibromatosis tipos 1 y 2. *Rev. Hosp. Ital. Buenos Aires.* 2019 [Fecha de acceso: 29 de julio de 2021];39(4):116-127. Disponible en: https://www1.hospitalitaliano.org.ar/multimedia/archivos/noticias_attachs/47/documentos/109202_115-127-HI5-3-19-Correa-B.pdf.
12. Soares, MSM, Costa LJ, Aragão MS, Cardoso AB, Gurgel RAS, Passos IB. Neurofibromatose tipo I com manifestação bucal. *Odontologia Clín Científ.*2007 [Fecha de acceso: 29 de julio de 2021]; 6 (1): 91-95 Disponible en: <http://www.luzimarteixeira.com.br/wp-content/uploads/2011/02/neurofibromatose-oral.pdf>

13. Rezende MCRA, Nascimento MRAN, Lopes E, Gonçalves DA, Zavanelli AC, Fajardo RS. Acolhimento e bem-estar no atendimento odontológico humanizado: o papel da empatia. Arch Health Invest Aracatuba. 2015 [Fecha de acceso: 31 de julio de 2021];4(3):57-61. Disponible en: <https://www.archhealthinvestigation.com.br/ArcHI/article/view/904/1190>
14. Figueiredo MC, Potrich ARV, Gouvea DB, Melgar XC. Atención odontológica a paciente pediátrico con neurofibromatosis tipo 1: relato de caso clínico. Odontoestomatología. 2020;22(36):87-93. Doi: <http://dx.doi.org/10.22592/ode2020n36a10>.
15. Brêtas JRS. Vulnerabilidade e adolescência. Rev Soc Bras Enferm Ped. 2010;10(2):89-96.doi: <http://dx.doi.org/10.31508/1676-3793201000011>
16. Antoniazzi RP, Zanatta FB, Ardenghi TM, Feldens CA. The use of crack and other illicit drugs impacts oral health - related quality of life in Brazilians. Oral Diseases. 2018; 24(15):482-488. doi: <https://doi.org/10.1111/odi.12786>.
17. Prabhakar AR, Sugandhan R, Roopa KB, Akanksha G. Esthetic management of an anterior avulsed tooth: A case report. Int J Clin Pediatr Denti. 2009;2(3):35-8. Doi: 10.5005/jp-journals-10005-1016.
18. Brelaz KLAT, Venâncio GN, Almeida MC, Augusto CR. Prótese parcial removível temporária em Odontopediatria: relato de caso. Arch Health Invest. 2016;5(1):13-17. Doi: <http://dx.doi.org/10.21270/archi.v5i1.1295>.
19. Figueiredo MC, Crispin T, Fontes V, Gouvêa DB, Potrich ARV. Atendimento odontológico ao paciente com Síndrome de Apert: relato de caso. Revista da Associação Paulista de Cirurgiões Dentistas. 2021[Fecha de acceso: 31 de julio de 2021];75(1):38-44. Disponible en: http://www.sgponline.com.br/apcd/sgp/autor/detalhe_lista.asp?status1=7&status2=0&Tipo=Publicado%20na%20Revista.
20. Gonçalves CL, Júnior MFS, Andrade LS, Miclos PV, Gomes MJ. Odontologia hospitalar nos hospitais de grande porte da região metropolitana da Grande Vitória, Espírito Santo. Rev. Bras. Pesq. Saúde, Vitória. 2014;16(1):75-81.
21. Andreatta I, Trintin RV, Limberger V, Moretti AW. Desempenho Cognitivo de Usuários de Crack: relação com características sociodemográficas e de uso de substâncias. Revista Neuropsicologia Latinoamericana. 2019[Fecha de acceso: 31 de julio de 2021];11(3):43-51. Disponible en: https://www.neuropsicolatina.org/index.php/Neuropsicologia_Latinoamericana/article/viewFile/474/266
22. República Federativa do Brasil. Lei no 13.146, de 06 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência) [Internet]. Planalto. Brasília: Diário Oficial da República Federativa do Brasil. 2015[Fecha de acceso: 18 de octubre 2021]; 1:2. Disponible en: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2015-2018/2015/Lei/L13146.htm.

Declaración de Conflictos de interés:

Los autores no presentan conflicto de interés en la publicación del artículo.

Nota contribución de autoría:

1. Concepción y diseño del estudio
2. Adquisición de datos
3. Análisis de datos
4. Discusión de los resultados
5. Redacción del manuscrito
6. Aprobación de la versión final del manuscrito.

MCF ha contribuido en 1, 2, 3, 4, 5, 6.

SFL ha contribuido en 1, 2, 3, 4, 5.

IS ha contribuido en 1, 2, 3, 4.

VG ha contribuido en 1, 2, 3, 4.

LV ha contribuido en 1, 2, 3, 4.

Nota de aceptación:

Este artículo fue aprobado por la editora de la revista Mag. Dra. Vanesa Pereira-Prado.