



GUÍA PARA PACIENTES Y FAMILIAS

Neurofibromatosis tipo 1 (NF1)

Qué es, cómo cambia a lo largo de la vida, qué controles necesitas y qué tratamientos existen.

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista · tugenetista.cl





1 · LO BÁSICO

La neurofibromina, el freno natural del crecimiento

1 en 3.000

Qué es

Una condición genética frecuente: afecta a 1 de cada 3.000 personas. Se debe a un cambio en el gen **NF1**. [1]

Freno

Qué hace el gen

Fabrica la neurofibromina, que frena la señal de crecimiento de las células (vía RAS).

Más crecimiento

Qué pasa en NF1

Con menos freno, algunas células crecen de más y forman tumores, casi siempre **benignos**: los neurofibromas. [1, 2]

La NF1 es distinta de la NF2 y de la schwannomatosis: tienen otros genes, otros riesgos y otros controles. Busca siempre información específica de NF1.



1 · LO BÁSICO

¿De dónde viene? Heredada o nueva

~50%

Variante nueva (de novo)

Cerca de la mitad de las personas son las primeras de su familia. El cambio apareció al azar: nadie lo causó y no se pudo evitar. [1, 3]

~50%

Heredada

La otra mitad la recibió de su padre o su madre con NF1. Cada hijo de una persona con NF1 tiene 1 en 2 de heredarla. [1, 3]

Muy variable

Aunque el gen sea el mismo, la NF1 se expresa distinto en cada persona, incluso dentro de una familia. No se puede predecir la gravedad.

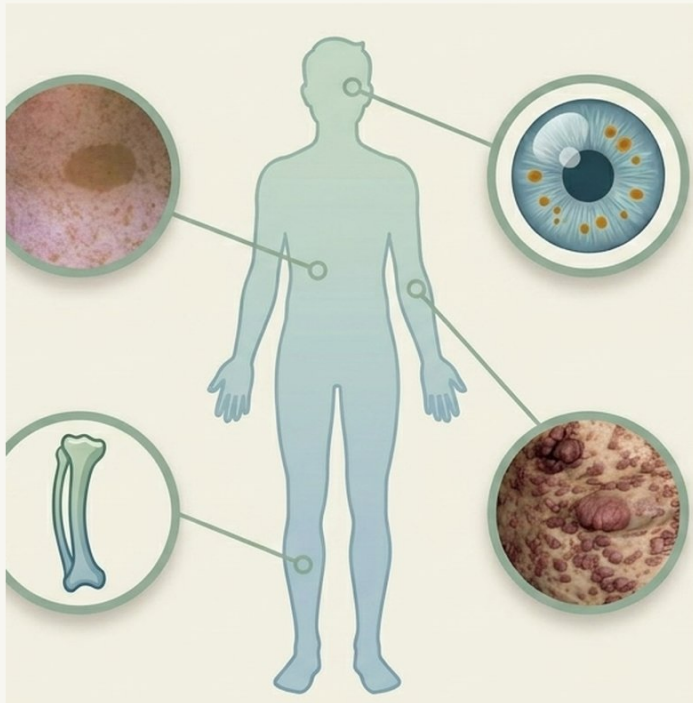
Mosaicismo

A veces el cambio está solo en una parte del cuerpo (NF1 segmentaria). Igual puede transmitirse a los hijos como NF1 completa.



2 · CÓMO SE MANIFIESTA

Las señales en el cuerpo



Piel

Manchas café con leche (6 o más) y pecas en axilas o ingles. Aparecen en los primeros años.

Neurofibromas

Cutáneos: bultos en la piel, sobre todo desde la pubertad. Plexiformes: más profundos, a lo largo de los nervios; suelen estar desde el nacimiento.

Ojos

Nódulos de Lisch en el iris: no afectan la visión. Glioma óptico en algunos niños.

Huesos y desarrollo

Escoliosis, curvatura de la tibia, baja estatura, dificultades de aprendizaje o atención.



2 · CÓMO SE MANIFIESTA

La NF1 a lo largo de la vida

Niñez

Infancia (0 a 10 años)

Manchas y pecas. Vigilar visión (glioma óptico, sobre todo antes de los 6 años), crecimiento, huesos y aprendizaje.

Pubertad

Adolescencia (11 a 18)

Los neurofibromas de la piel suelen aumentar con la pubertad. Vigilar escoliosis y apoyo escolar. Preparar el paso a la atención adulta.

Adultez

Adultez

Control de presión arterial, vigilancia de neurofibromas plexiformes y, en mujeres, controles de mama desde los 30.

El embarazo puede hacer crecer los neurofibromas y subir la presión: conviene planificarlo y controlarlo con tu equipo. [3]



3 · RIESGO DE TUMORES

Riesgo de tumores a lo largo de la vida

Tipo de tumor	Población general	Con NF1
Tumor maligno de la vaina del nervio periférico (TMVNP)	Muy raro	8–16%
Glioma de la vía óptica (niños; casi siempre benigno)	Muy raro	~15%
Cáncer de mama (mujeres de 30 a 49 años)	—	3 a 4 veces más
Otros gliomas	Muy raro	4–5%
Feocromocitoma (tumor de la glándula suprarrenal)	Muy raro	1–5%
Tumor del estroma gastrointestinal (GIST)	Muy raro	Aumentado

La mayoría de los tumores en NF1 son benignos. El TMVNP suele nacer de un neurofibroma plexiforme: por eso conviene conocer los tuyos y sus señales de alarma. [2, 5]

[2] Carton et al. (ERN GENTURIS), eClinicalMedicine 2023 · [5] NCCN v.1.2027 (mama: estimación de 20–40% de por vida; estudios poblacionales recientes muestran cifras menores)



4 · CONTROLES

Controles en niños y niñas

Qué	Desde	Cada cuánto
Control clínico con pediatra o especialista en NF1: crecimiento, desarrollo, columna, pubertad y aprendizaje	El diagnóstico	Anual
Examen de ojos (glioma óptico)	El diagnóstico	Anual hasta los 8 años; luego cada 1 a 2 años
Presión arterial	El diagnóstico	Anual
Resonancia de cerebro	—	Solo si hay síntomas

Apoyo escolar temprano: una evaluación neuropsicológica ayuda a adaptar el aprendizaje y a tratar el déficit de atención si existe. [4]



4 · CONTROLES

Controles en la adultez

Qué	Desde	Cada cuánto
Control con especialista en NF1, con presión arterial	18 años	Anual o cada 1 a 3 años
Resonancia de cerebro y de cuerpo entero (mapa de neurofibromas internos)	Paso a la adultez	Una vez; luego según hallazgos
Mamografía (mujeres)	30 años	Anual hasta los 50
Resonancia de mamas (mujeres): considerar	30 años	Anual, en un centro con experiencia
Metanefrinas en sangre u orina (feocromocitoma)	—	Si hay presión alta, antes de un embarazo o de una cirugía

Evita la radiación innecesaria: prefiere la resonancia al escáner (TAC). Los neurofibromas de la mama pueden dar falsas alarmas en la resonancia. [2, 5]



4 · CONTROLES

Señales de alarma: consulta pronto

Un neurofibroma que cambia

Crece rápido o se vuelve duro.

Dolor nuevo y persistente

Sobre todo si te despierta de noche.

Debilidad u hormigueo nuevos

En brazos, piernas u otra zona.

Cambios en la visión

En niños, también si tropiezan más o se acercan mucho a las cosas.

Presión alta

Más aún con dolor de cabeza, palpitaciones o sudor.

Dolor de cabeza persistente

O convulsiones, vómitos sin causa o pubertad muy temprana.

Ante estas señales, la evaluación debe hacerse en un centro con experiencia en NF1. [2, 3]



5 · TRATAMIENTO

La NF1 no tiene cura, pero sus manifestaciones se tratan



Neurofibromas plexiformes

Inhibidores de MEK (**selumetinib** y **mirdametinib**): medicamentos orales que pueden reducir su tamaño y el dolor cuando no se pueden operar. [6, 7]

Neurofibromas de la piel

Cirugía o láser si molestan, pican o duelen.

Glioma óptico que avanza

Quimioterapia, para proteger la visión.

Aprendizaje, atención y columna

Apoyo escolar, tratamiento del déficit de atención y manejo ortopédico.

La radioterapia se evita cuando es posible, porque aumenta el riesgo de TMVNP. [2]



6 · TU FAMILIA

Herencia y planificación familiar

50%

Cada hijo o hija de una persona con NF1 tiene 1 en 2 de heredarla, sea hombre o mujer. La gravedad no se puede predecir. [1, 3]

Si eres el primero en tu familia

Conviene examinar a tus padres. Si no tienen signos, el riesgo para tus hermanos es bajo.

¿Planificas un embarazo?

Existen opciones como el estudio de embriones (PGT-M) o el diagnóstico prenatal. Conversa con tu genetista.

Durante el embarazo

Control de presión arterial más estrecho.



6 · TU EQUIPO

No estás solo: tu equipo de salud



La NF1 afecta distintos órganos, así que se cuida mejor en equipo, idealmente coordinado por una clínica con experiencia en NF1. [2, 3]

Genetista

Diagnóstico, familia y coordinación.

Oftalmólogo

Vigilancia de la visión.

Dermatólogo o cirujano plástico

Neurofibromas de la piel.

Pediatra o médico de cabecera

Controles anuales y presión.

Neurólogo o neurooncólogo

Tumores y síntomas del sistema nervioso.

Psicólogo y psicopedagogo

Aprendizaje y bienestar emocional.



RESUMEN

Tu plan con NF1

Infancia

Control anual, ojos y presión arterial; apoyo escolar si se necesita.

18 años

Paso a la atención adulta con una resonancia de referencia.

Desde 30

Mujeres: mamografía anual y considerar resonancia de mamas.

Siempre

Conoce tus señales de alarma y evita la radiación innecesaria.

La NF1 es distinta en cada persona: tu equipo ajustará este plan a ti.



Referencias

1. Legius E, Messiaen L, Wolkenstein P, et al. Revised diagnostic criteria for neurofibromatosis type 1 and Legius syndrome: an international consensus recommendation. *Genet Med*. 2021;23(8):1506-1513.
2. Carton C, Evans DG, Blanco I, et al. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. *eClinicalMedicine*. 2023;56:101818.
3. Stewart DR, Korf BR, Nathanson KL, Stevenson DA, Yohay K. Care of adults with neurofibromatosis type 1: a clinical practice resource of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med*. 2018;20(7):671-682.
4. Miller DT, Freedenberg D, Schorry E, et al. Health supervision for children with neurofibromatosis type 1. *Pediatrics*. 2019;143(5):e20190660.
5. National Comprehensive Cancer Network. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology: Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, Pancreatic, and Prostate. Versión 1.2027.
6. Gross AM, Wolters PL, Dombi E, et al. Selumetinib in children with inoperable plexiform neurofibromas. *N Engl J Med*. 2020;382(15):1430-1442.
7. Moertel CL, Hirbe AC, Shuhaiber HH, et al. ReNeu: a pivotal, phase IIb trial of mirdametinib in adults and children with symptomatic neurofibromatosis type 1-associated plexiform neurofibroma. *J Clin Oncol*. 2025;43(6):716-729.



Tu Genetista

PREVENCIÓN Y DIAGNÓSTICO

Dr. Esteban San Martín L.

Médico Genetista

www.tugenetista.cl

Material educativo para pacientes y familias. No reemplaza la consulta con tu médico o genetista, que adaptará estas recomendaciones a tu situación. Basado en ERN GENTURIS 2023 y NCCN v.1.2027; contenido revisado en octubre de 2026.