# NEUROFIBROMATOSIS Y TDAH.
# Revisión a propósito de un caso clínico

**MT. Nascimento Osorio; A. Petrizan Alemán; S. Batlle Vila; X. Estrada Prat; M. Llobet Farre; A. Vilar Garces; A. Salvador Castellano, Esther Baeza Tena, Laura Diaz Digon, LM. Martín-Lopez**

Instituto de Neuropsiquiatría y Adicciones. CSMIJ Sant Martí – La Mina. Parc de Salut Mar, Barcelona

## Introducción

La neurofibromatosis tipo I (NF-1) es una enfermedad hereditaria autosómica dominante con una penetrancia casi completa a los 5 años y una expresividad variable. Afecta a 1 de cada 3000 recién nacidos y más del 50% de los casos corresponden a mutaciones de novo. Se caracteriza por la asociación de manchas café-con-leche, neurofibromas cutáneos, alteraciones óseas y neurológicas. El gen responsable (NF-1 localizado en 17q11.2) codifica una proteína llamada neurofibromina, que tiene un papel modulador del crecimiento celular y actúa como supresor tumoral. Además la alteración de esta proteína condiciona alteraciones en la sinaptogénesis, la regulación del pool de neurotransmisores y la modulación del crecimiento axonal.

Su perfil neurocognitivo es muy heterogéneo debido a la afectación que presenta en múltiples dominios. Aun teniendo el 60-70% un perfil cognitivo dentro de la normalidad, se estima que aproximadamente un 40%-60% requiere necesidades educativas especiales, debido a repercusión cognitiva y conductual significativa; asociándose en muchos casos al fracaso escolar. Un 60% puede tener problemas de aprendizaje, un 40% TDAH y/o alteraciones en funciones ejecutivas y 50% alteraciones visoespaciales. También se asocia al Trastorno del Espectro Autista, con una prevalencia mucho mayor en comparación a la población general.

## Objetivo

Descripción y revisión del perfil cognitivo y conductual de un adolescente diagnosticado de NF-1 derivado para valoración por dificultades académicas.

## Metodología

Exploración clínica y neuropsicológica que orientó el diagnóstico de TDAH. WISC-IV: QIT85, RP89, MT68, VP99. D2: TR pc55, TA pc40, O pc10, C pc4, TOT pc45, CON pc25, VAR pc10. ENFEN: FF D3, FS D7, SG D1, SC D3, A D1, IS D5. Figura de REY: dificultades visoperceptivas que afectan la reproducción en memoria.

## Conclusiones

Los trastornos de aprendizaje son una complicación frecuente y es un problema infradiagnosticado en esta población, con un claro predominio del trastorno de aprendizaje global y una alta coexistencia de TDAH. El Comité de Genética de la Academia Americana de Pediatría publicó en 2008 como recomendación a los niños afectados de NF-1 la evaluación del progreso neurocognitivo durante la primera infancia y escolaridad. Es importante la detección precoz del problema mediante un estudio neuropsicológico para así orientar correctamente a los padres y al equipo psicopedagógico escolar.

## Bibliografía

- Hyman SL, Arthur Shores E, North KN. Learning Disabilities in children with neurofibromatosis type 1: subtypes, cognitive profile, and attention deficit hyperactivity disorder. Dev Med Child 2006; 48:973.
- Karin S. Walsh, Jennifer Janusz, Pamela L. Wolters, et al. Neurocognitive outcomes in neurofibromatosis clinical trials: Recommendations for the domain of attention Neurology 2016;87;S21-S30.
- Lehtonen A, Howie E, Trump D, Huson SM. Behaviour in children with neurofibromatosis type 1: cognition, executive function, attention, emotion, and social competence. Dev Med Child Neurol 2013;55:111–125.
- Levine TM, Materek A, Abel J, O'Donnell M, Cutting LE. Cognitive profile of neurofibromatosis type 1. Semin Pediatr Neurol 2006;13:8–20.

INAD Institut de Neuropsiquiatria i Addiccions

Parc de Salut MAR Barcelona