

NEUROFIBROMATOSIS TIPO I	
Herencia	Autosómica dominante
Gen implicado	Gen NF1 (17q)
Manifestaciones cutáneas	<p>Manchas café con leche (desde el nacimiento o primer año de vida)</p> <p>Neurofibromas múltiples (inicio en la segunda década de la vida)</p> <p>Signo de Crowe (efélides axilares)</p> <p>Nódulos de Lish (hamartomas pigmentados del iris)</p> <p>Prurito</p> <p>Xantogranuloma juvenil</p> <p>Neurofibromas plexiformes</p> <p>Tumores neurales malignos</p>
Manifestaciones extracutáneas	<p>Alteraciones esqueléticas</p> <ul style="list-style-type: none"> - Talla disminuida - Macrocefalia - Cifoescoliosis - Seudoartrosis congénita <p>Tumores del sistema nervioso central</p> <ul style="list-style-type: none"> - Glioma del nervio óptico - Astrocitoma - Neurilemmoma - Meningioma - Neurofibroma <p>Otros tumores</p> <ul style="list-style-type: none"> - Tumor de Wilms - Rabdomyosarcoma - Leucemia (leucemia mielomonocítica juvenil) - Feocromocitoma
Criterios diagnósticos (2 ó más criterios)	<ol style="list-style-type: none"> 1. Seis o más manchas café con leche de 5 mm en pacientes prepuberales y mayores de 15mm en postpúberes. 2. Dos ó más neurofibromas o un neurofibroma plexiforme 3. Signo de Crowe 4. Glioma del nervio óptico 5. Dos o más nódulos de Lish 6. Lesiones óseas típicas(Displasia de las alas esfenoidales o adelgazamiento cortical de huesos largos con o sin seudoartrosis) 7. Antecedentes de NF tipo I en padres o hermanos