



ORIGINAL

## Rendimiento neuropsicológico en la neurofibromatosis tipo 1

Lilia Hernández del Castillo<sup>a,\*</sup>, Antonio Martínez Bermejo<sup>a</sup>,  
José Antonio Portellano Pérez<sup>b</sup>, Pilar Tirado Requero<sup>a</sup>,  
Alexandra Garriz Luis<sup>c</sup> y Ramón Velázquez Fragua<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Servicio de Neuropediatría, Hospital Universitario La Paz, Madrid, España

<sup>b</sup> Departamento de Psicobiología, Facultad de Psicología, Universidad Complutense, Madrid, España

<sup>c</sup> Centros Nuestra Señora del Buen Consejo y Pinosierra, Madrid, España

Recibido el 2 de junio de 2016; aceptado el 24 de julio de 2016

### PALABRAS CLAVE

Cociente intelectual;  
Déficit cognitivo;  
Dificultades de aprendizaje;  
Neurofibromatosis tipo 1;  
Rendimiento neuropsicológico;  
Escala de inteligencia de Wechsler para niños-IV

### Resumen

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno genético con manifestaciones clínicas muy variables que pueden expresarse en el sistema nervioso central y periférico, así como en piel, hueso, sistema endocrinológico y vascular. Los aspectos neuropsicológicos de la NF1 en la infancia continúan sin ser suficientemente conocidos, existiendo controversia acerca de los posibles déficits que definen el perfil cognitivo de estos niños.

**Objetivo:** Estudiar el rendimiento neuropsicológico de un grupo de pacientes con NF1 en comparación con un grupo de control de niños sanos.

**Sujetos y método:** Se estudia el rendimiento neuropsicológico de un grupo de 23 niños y niñas con diagnóstico de NF1, con una edad media de 8,7 años  $\pm$  1,39 comparado con otro grupo formado por 21 niños sanos con una edad media de 8,9 años  $\pm$  1,41 con características socio-demográficas similares. A todos los sujetos se les aplicó la Escala de Inteligencia de Wechsler infantil (WISC-IV).

**Resultados:** Se observa en el grupo con NF1 un rendimiento menor que el grupo control en los índices globales del WISC-IV: comprensión verbal, razonamiento perceptivo, memoria de trabajo, velocidad de procesamiento y cociente intelectual global. Únicamente en los subtest de claves y semejanzas no se han apreciado diferencias estadísticamente significativas entre ambos grupos.

**Conclusión:** Los resultados reflejan la existencia de alteraciones neurocognitivas sutiles y generalizadas en la muestra de niños con NF1, que afectan a la mayoría de los dominios cognitivos evaluados. Se subraya la necesidad de que reciban una atención neuropsicológica específica precoz para prevenir el mayor riesgo de presentar dificultades de aprendizaje y fracaso escolar.

© 2016 Asociación Española de Pediatría. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [lilcasti@hotmail.com](mailto:lilcasti@hotmail.com) (L. Hernández del Castillo).

## KEYWORDS

Cognitive deficit;  
Intelligence quotient;  
Learning difficulties;  
Neurofibromatosis  
type 1;  
Neuropsychological  
performance;  
WISC-IV

## Neuropsychological performance in neurofibromatosis type 1

### Abstract

**Introduction:** Neurofibromatosis type 1 (NF1) is a genetic disorder with various clinical manifestations that affect the peripheral and central nervous system, as well as the skin, bones and endocrine and vascular system. There is still insufficient knowledge of neuropsychological effects of NF1 on children, and there is some controversy about the cognitive deficits that defines the cognitive profile of patients affected by this disorder.

**Aims:** In this study an analysis is made of the neuropsychological performance of a group of patients affected by NF1, compared with a control group of healthy children.

**Subjects and method:** A comparison was made between the neuropsychological performance of a group of 23 boys and girls with a mean age of 8.7 years (+/-1.39) and diagnosed with NF1, and a control group consisting of 21 healthy children, with mean age of 8.9 years (+/- 1.41) and with similar socio-demographic characteristics. The Wechsler Intelligence Scale for Children (WISC) was applied to evaluate the subjects of both groups.

**Results:** The group of patients affected with NF1 showed a lower performance in every primary index of WISC IV: Verbal Comprehension Index, Fluid Reasoning Index, Working Memory Index, Processing Speed Index, and full Scale IQ. Only in two subscales were no statistically significant differences observed: similarities and coding.

**Conclusion:** The results show subtle and generalised neuropsychological alterations in the sample of children affected with NF1, which affect most of cognitive domains that have been evaluated. Proper specific and early neuropsychological treatment should be provided in order to prevent the high risk for these children of presenting learning difficulties and school failure. © 2016 Asociación Española de Pediatría. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

La neurofibromatosis (NF) es una enfermedad hereditaria de transmisión autonómica dominante con expresión variable, aunque en la mitad de los casos se debe a mutaciones *ex novo*. Afecta al desarrollo de los tejidos de sostén del sistema nervioso central y periférico. Se caracteriza por ser un trastorno neurocutáneo que produce alteraciones en la coloración de la piel (manchas de color «café con leche»), nervios craneales y médula espinal. También puede producir otras manifestaciones, como neurofibromas (tumores cutáneos, subcutáneos o intraespinales), dolor en los nervios afectados, crisis epilépticas, ceguera o sordera por aparición de gliomas de la vía óptica o del nervio estatoacústico o hidrocefalia por estenosis del acueducto.

La NF presenta 2 entidades diferenciadas desde el punto de vista clínico, genético y patológico, ambas englobadas dentro de los trastornos neurocutáneos o facomatosis. Una modalidad de NF es la forma periférica, conocida como NF tipo 1 (NF1) y también llamada de von Recklinghausen. La otra forma de NF es la denominada central, también conocida como NF tipo 2 o NF2<sup>1</sup>. Al igual que la NF1, tiene también carácter hereditario, con transmisión autosómica dominante, en este caso por mutación del gen situado en el cromosoma 22q21.

La NF1 tiene una incidencia de 1 entre 3.000 a 4.000 individuos y está causada por mutaciones del gen NF1 localizado en el cromosoma 17q11.2. Aproximadamente la mitad de los casos son mutaciones *ex novo*<sup>2</sup>. El diagnóstico clínico de la NF1 exige la presencia de al menos 2 de los

criterios establecidos en 1988 por el National Institute of Health Consensus Development Conference<sup>3</sup> (tabla 1).

La NF1 puede afectar a los procesos tempranos del desarrollo, incrementando el riesgo de presentar problemas de aprendizaje en la infancia. Aproximadamente el 80% de los niños con NF1 también presentan déficits cognitivos, con deterioro acentuado en una o más funciones cognitivas, que afectan negativamente a su rendimiento escolar y a su calidad de vida. En el pasado, estos niños eran diagnosticados de retraso mental, pero estudios más recientes confirman que

**Tabla 1** Criterios diagnósticos para la NF1

*El sujeto debe presentar 2 o más de los siguientes criterios:*

1. Seis o más manchas de color «café con leche», de al menos 0,5 cm de longitud en los niños prepúberes de al menos 1,5 cm de longitud a partir de la adolescencia
2. Dos o más neurofibromas de cualquier tipo 1 o más neurofibromas plexiformes
3. Pecas en las axilas y/o ingles
4. Glioma en las vías ópticas
5. Dos o más nódulos de Lisch (hamartomas benignos del iris)
6. Una lesión ósea distintiva  
Displasia del esfenoides  
Displasia o adelgazamiento de la zona cortical de huesos largos con o sin pseudoartrosis
7. Un familiar en primer grado con NF1

Tomado de National Institutes of Health<sup>3</sup>.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/5717143>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/5717143>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)