

## Neurofibromatosis tipo 2 (NF-2)

La NF2 afecta, aproximadamente, a 1 de cada 50.000 personas.

Está causada por una anomalía en un [gen](#) del [cromosoma 22](#) (fue descubierto en 1993) y no es de expresión tan variable como la [neurofibromatosis tipo 1](#).

La NF2 se hereda y, con frecuencia, se conocen otros miembros de la familia que están afectados. Al igual que la NF1, la NF2 puede iniciarse en una familia sin antecedentes previos de esta enfermedad, a través de una [mutación](#) espontánea del gen en el óvulo o el espermatozoide.

### Clínica

Pueden pasar varios años antes de que una persona joven se de cuenta de que se va haciendo progresivamente sorda (sobre todo en las personas sin antecedentes familiares de NF2).

El rasgo más característico de la NF2 (por eso se la llama también Neurofibromatosis acústica) es la presencia de [schwannoma del nervio vestibular](#) (normalmente bilateral, pero puede ser unilateral).

A consecuencia de esto, aproximadamente el 90% de las personas que la padecen suelen quedarse sordas y tener problemas con el equilibrio.

Un paciente de edad inferior a 30 años con un schwannoma del nervio vestibular tiene un elevado riesgo de tener una NF 2

Además, pueden desarrollar tumores en la columna vertebral y tumores en el cerebro y, a veces, cataratas.

Algunos de estos enfermos presentan las manchas "café con leche" también presentes en la NF1, y otros no.

### Pronóstico

Aunque la pérdida de la audición y la paresia facial han sido identificados como los resultados funcionales importantes, hay una falta de consenso en cuanto a criterios de valoración adecuados en los ensayos clínicos. Para la audición, se aprobó el uso de la máxima puntuación de reconocimiento de la palabra como criterio principal de valoración, con la diferencia crítica del 95% como resultados de audiencia.

El grupo recomendó el uso de la medición a escala de mejoría en la excursión del labio (SMILE) para el estudio de la función facial <sup>1)</sup>.

### Complicaciones

Como consecuencia de los múltiples tumores que en el sistema nervioso produce la NF2, a menudo se presentan otras complicaciones, la mayoría de las cuales están relacionadas con la pérdida de la funcionalidad de las vías nerviosas. Hay que tener en cuenta que, si bien los tumores son benignos,

pueden producirse en tal número y localización que hacen que su extirpación sea muy difícil, y no exenta de consecuencias. A veces es complicado determinar si es mejor extirpar o no. Las más comunes son:

Parálisis facial

Pérdida de visión

Problemas cosméticos

Problemas motores

Pérdida de equilibrio

Sordera

Pérdida de sensibilidad

Dolor de cabeza

Impacto Psicosocial

1)

Plotkin SR, Ardern-Holmes SL, Barker FG 2nd, Blakeley JO, Evans DG, Ferner RE, Hadlock TA, Halpin C; REiNS International Collaboration. Hearing and facial function outcomes for neurofibromatosis 2 clinical trials. *Neurology*. 2013 Nov 19;81(21 Suppl 1):S25-32. doi: 10.1212/01.wnl.0000435746.02780.f6. PubMed PMID: 24249803.

From:

<http://www.neurocirugiacontemporanea.com/> - **Neurocirugía Contemporánea ISSN 1988-2661**

Permanent link:

[http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=neurofibromatosis\\_tipo\\_2](http://www.neurocirugiacontemporanea.com/doku.php?id=neurofibromatosis_tipo_2)

Last update: **2019/09/26 22:13**

