

NEUROFIBROMATOSIS PLEXIFORME DEL PENE COMO INFRECUENTE MANIFESTACIÓN INICIAL EN UN PACIENTE PEDIÁTRICO

FERNANDA PEÑA¹, ALEJANDRO MARTÍNEZ¹, CRISTIAN GARCÍA², MARIANNE KOLBACH³, CECILIA MELLADO⁴

¹Unidad de Endocrinología, División de Pediatría, Pontificia Universidad Católica de Chile, ²Unidad de Radiología Pediátrica, Pontificia Universidad Católica de Chile, ³Unidad de Dermatología, Pontificia Universidad Católica de Chile, ⁴Unidad de Genética Clínica, Pontificia Universidad Católica de Chile

Contenido:

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad genética, progresiva y multisistémica que afecta principalmente a la piel y sistema nervioso. Tiene una herencia autosómica dominante causada por una variante patogénica con pérdida de función en el gen NF1 que conduce a la hiperactivación de la vía metabólica de RAS contribuyendo a la formación de nuevos tumores. Las principales manifestaciones de la NF1 son las manchas café con leche y las pecas axilares y/o inguinales. El neurofibroma plexiforme es específico de NF1 y se identifica principalmente en la cara y el tronco. La presentación peneana es infrecuente dentro del compromiso urogenital. La identificación de esta lesión es importante porque conlleva un riesgo de malignidad en alrededor del 5% al 10% de los pacientes.

Caso: Prescolar varón de cinco años cuya madre refiere aumento progresivo del tamaño peneano desde período neonatal, sin aumentos de volumen en otras partes del cuerpo, sin disfunción urinaria y sin antecedentes de síntomas neurológicos ni macrocefalia. El examen constató una longitud del pene de 9 cm (mayor de 2 DE para la edad) y una perímetro de 10 cm a nivel de la base. Pequeños lentigos en la punta y base del pene. Escroto no pigmentado y volumen testicular menor de 3 mL. Presenta pequeñas manchas café con leche en la cadera derecha y el lado posterior de la pierna izquierda. En relación a la familia, tienen una hermana con una mancha hipopigmentada en la piel de la cadera y una mancha café con leche en la pierna derecha, y el padre con manchas rojizas de aspecto linfático en el espacio poplíteo. La Ecografía genital mostró una lesión compatible con neurofibroma plexiforme. Perfil hormonal demostró niveles de androstenediona, testosterona total, DHEA-S, 17-OHP y LH dentro de rangos normales.

Panel genético (INVITAE) negativo para Rasopatías, y gen EPHB4 .

Conclusión: Se presenta un caso extraordinariamente infrecuente de macropene secundario a neuroma plexiforme. La confirmación genética de NF1 es difícil, ya que esta patología incluye fenotipos leves clasificados como segmentario, gonadal y generalizado, los cuales son causados por mosaicismo lo que involucra un mecanismo genético posterior a la fertilización. El tipo segmentario origina regiones con alteraciones pigmentarias, crecimientos tumorales, o ambos, limitados a una o más regiones del cuerpo, como corresponde a nuestro paciente.

Financiamiento: Sin financiamiento