Gac Sanit. 2025;39(S2):364

Gaceta Sanitaria

https://www.gacetasanitaria.org

827 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: PREVALENCIA Y CARACTERÍSTICAS EPIDEMIOLÓGICAS EN MENORES DE 1 AÑO

C. Martos, L. García, L. Barrachina, L. Páramo, B. Arribas, A. Torró, C. Cavero

Unidad de Investigación en Enfermedades Raras, FISABIO.

Resumen

Antecedentes/Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es un trastorno neurocutáneo hereditario autosómico dominante. La 9.ª revisión de la Clasificación de Internacional de Enfermedades (CIE-9) la incluye en el grupo de neoplasias de evolución incierta, mientras que la 10.ª revisión (CIE-10) la incluye en el grupo anomalías congénitas (AC). Esta diferencia podría influir en la inclusión de estos casos en los registros de tumores o en los de AC dependiendo de la CIE utilizada en las fuentes de datos de los registros. Objetivos: estimar la prevalencia de la NF1 en menores de 1 año en la Comunitat Valenciana (CV) y describir las características epidemiológicas de los casos nacidos entre 2007-2022.

Métodos: Del Registro Poblacional de AC de la CV (RPACCV) se identificaron los casos de NF1. Aunque la NF1 se incluye sistemáticamente en el RPACCV a partir del 2016 (año en que se implementó la CIE-10 en el Conjunto Mínimo Básico de Datos-CMBD), se realizó una revisión retrospectiva del 2007-2015 con la finalidad de disponer de datos de NF1 desde el inicio del RPACCV. Se calculó la prevalencia y sus intervalos de confianza al 95% (IC95%). Se realizó un análisis descriptivo de la distribución por sexo, periodos (2007-2015 y 2016-2022), provincia de residencia y características perinatales.

Resultados: Se obtuvieron 41 casos de NF1, 27 varones (65,9%) y en 1 caso (2,4%) no se conocía el sexo. La prevalencia fue de 5,7/100.000 nacimientos (IC95%: 4,0-7,5). Aunque la prevalencia fue más baja en el periodo 2016-2022 (5,2; IC95%: 2,5-8,0), la diferencia no fue significativa en relación al periodo 2007-2015 (6,0; IC95%: 3,8-8,3).

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados

Castellón presentó la prevalencia más elevada (14,2; IC95%: 2,1-8,1) pero sin ser estadísticamente significativa. El peso medio al nacer fue de 3157 g. El 20% de los casos nacieron antes de las 37 semanas de gestación. En el 10% de los casos el embarazo fue gemelar, la edad media de la madre en el momento del parto fue de 33 años y en el 45% de los casos el país de procedencia de la madre no era España. La NF1 se asoció con al menos una malformación congénita mayor en el 47% de los casos y 1 caso se asoció con el síndrome de Prader-Willi.

Conclusiones/Recomendaciones: La prevalencia de 5,7/100.000 nacimientos obtenida para la CV es inferior a la obtenida en otros estudios. La diferencia podría ser explicada, al menos en parte, por incluir en el RPACCV solo los casos confirmados en el primer año de vida. No se ha podido comparar la prevalencia en registros similares incluidos en la Red europea (EUROCAT) ya que la prevalencia de NF1 se presenta conjuntamente con el grupo trastornos genéticos. Como continuidad del estudio se plantea estimar los casos no incluidos en el RPACCV por confirmarse el diagnóstico después del primer año de edad.

0213-9111 © 2025 SESPAS. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados