



Julio-Septiembre 2026
Vol. 4, núm. 3 / pp. 246-251

Recibido: 26 de Mayo de 2025
Aceptado: 03 de Julio de 2025

doi: 10.35366/122796



Escoliosis de inicio temprano secundaria a neurofibromatosis tipo 1. Presentación de caso y revisión de la literatura

Early-onset scoliosis secondary to neurofibromatosis type 1: a case report and literature review

Jorge Arturo Barraza-Silva,^{*,‡} Edgar Luis Villegas-Esquivel,^{*,§}
Luis Miguel Munguía-León,^{*,¶} Hugo Vilchis-Sámamo^{*,||}

Palabras clave:

escoliosis, neurofibromatosis tipo 1, artrodesis, COVID-19.

Keywords:

scoliosis, neurofibromatosis type 1, arthrodesis, COVID-19.

RESUMEN

Introducción: la escoliosis de inicio temprano se refiere a la aparición de una curvatura mayor de 10° en plano coronal de la columna vertebral, la cual se presenta antes de los 10 años de edad. Es una condición que puede tener diversas etiologías, incluyendo causas idiopáticas, neuromusculares, congénitas y sindrómicas. La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una de las causas más comunes de escoliosis sindrómicas. Se estima que entre 10 y 30% de las personas con NF1 desarrollan escoliosis. **Objetivo:** presentar un caso de escoliosis secundaria a neurofibromatosis y revisar la literatura para contextualizar su manejo clínico, epidemiología y estrategias terapéuticas actuales. **Reporte de caso:** presentamos el caso de un paciente femenino de 10 años de edad con diagnóstico de NF1 que acudió a consulta con dorsalgia severa, evaluada en una escala numérica analógica (ENA) de 8/10, y queja de deformidad dorsolumbar. Durante la exploración física, se detectó escoliosis dextroconvexa torácica, con maniobra de Adams positiva. Las radiografías panorámicas de columna revelaron una escoliosis torácica principal con un ángulo de Cobb de 28° y una curvatura lumbar de 8.7°. Inicialmente, se prescribió un corsé para manejo conservador, pero a los seis meses se observó una progresión de la curvatura de 36°. Se optó por la colocación de barras de crecimiento, logrando un ángulo de Cobb de 7° en la curvatura torácica. La paciente recibió dos elongaciones subsecuentes, pero perdió el seguimiento debido a la pandemia de COVID-19. Dos años después, se retomó el seguimiento y se realizó una artrodesis posterior instrumentada de T1 a L5, resultando en una curvatura torácica principal residual de 19°. **Conclusiones:** la escoliosis en neurofibromatosis tipo 1 puede progresar en menos de 12 meses. Un enfoque combinado de corsé, barras de crecimiento y artrodesis es crucial para un manejo efectivo y para estabilizar la columna vertebral.

ABSTRACT

Introduction: early-onset scoliosis involves a curvature greater than 10° in the spinal coronal plane occurring before age 10. This condition has various etiologies, including idiopathic, neuromuscular, congenital, and syndromic causes. Neurofibromatosis Type 1 (NF1) is among the most common syndromic causes of scoliosis, with an estimated 10% to 30% of individuals with NF1 developing this condition. **Objective:** to present a case of scoliosis secondary to neurofibromatosis and review the literature regarding its clinical management, epidemiology, and current treatment strategies. **Case**

* Departamento de Cirugía de Columna, Hospital de Traumatología y Ortopedia Lomas Verdes IMSS. Naucalpan de Juárez, Estado de México, México.

ORCID:

[‡] 0000-0001-6704-8832

[§] 0009-0001-5295-045X

[¶] 0009-0009-4632-6069

^{||} 0000-0002-8059-3701

Correspondencia:

Jorge Arturo Barraza-Silva

E-mail:

jorge_arturo77@hotmail.com

Citar como: Barraza-Silva JA, Villegas-Esquivel EL, Munguía-León LM, Vilchis-Sámamo H. Escoliosis de inicio temprano secundaria a neurofibromatosis tipo 1. Presentación de caso y revisión de la literatura. *Cir Columna*. 2026; 4 (3): 246-251.
<https://dx.doi.org/10.35366/122796>



report: we report the case of a 10-year-old female diagnosed with neurofibromatosis type 1 (NF1) who presented with severe dorsal pain rated 8/10 on a numeric analog scale and a dorsolumbar deformity. A physical examination revealed right-convex thoracic scoliosis with a positive Adams test. Spine radiographs showed a main thoracic scoliosis with a Cobb angle of 28° and a lumbar curvature of 8.7°. A brace was initially prescribed for conservative management; however, after six months, curvature progression to 36° was noted. Growth rods were subsequently placed, achieving a Cobb angle of 7° in the thoracic curvature. The patient underwent two subsequent lengthenings but lost follow-up due to the COVID-19 pandemic. Two years later, follow-up resumed, leading to an instrumented posterior fusion from T1 to L5, resulting in a residual thoracic curvature of 19°.

Conclusions: scoliosis in neurofibromatosis type 1 can progress rapidly. A combined approach of bracing, growth rods, and fusion is crucial for effective management and stabilization of the spine.

Abreviaturas:

NF = neurofibromatosis
NF1= neurofibromatosis tipo 1

INTRODUCCIÓN

La escoliosis de inicio temprano es un término que ha evolucionado a lo largo del tiempo, en la actualidad se define como una curvatura mayor de 10° en el plano coronal de la columna vertebral que se presenta antes de los 10 años de edad.¹ En 2014, el Dr. Vitale y colaboradores desarrollaron una clasificación de la escoliosis de inicio temprano, en la que se señala que su etiología puede deberse a causas congénitas o estructurales, neuromusculares, sindrómicas o idiopáticas.²

La neurofibromatosis (NF) es una enfermedad genética autosómica dominante multisistémica, también conocida como síndrome de von Recklinghausen, que afecta a uno de cada 3,000 recién nacidos y una edad media de mortalidad de 52.3 años para hombres y 51.9 años para mujeres.³ En la NF, ocurre una pérdida de la función del gen supresor tumoral Nf1, localizado en el cromosoma 17, lo que disminuye la cantidad de neurofibromina, una proteína que regula negativamente la proliferación, crecimiento y diferenciación celular.⁴ Las manifestaciones clínicas cutáneas incluyen máculas café con leche, neurofibromas no malignos o plexiformes. Además, las manifestaciones musculoesqueléticas pueden ser generalizadas, como osteopenia, osteomalacia, talla baja y macrocefalia, o focales, como las deformidades de la columna vertebral, displasia de huesos largos, deformidad torácica en *pectus excavatum*, anomalías dentales y lesiones quísticas. La manifestación musculoesquelética más común es la deformidad de la columna vertebral, llegando a reportarse hasta una relación de 36%, y es el tipo escoliosis sindrómica más común.⁵

Los criterios diagnósticos de la neurofibromatosis fueron descritos por el *National Institute of Health*.⁵

La escoliosis secundaria a neurofibromatosis tipo 1 se puede dividir en dos grupos, según los hallazgos radiográficos y de resonancia magnética. La escoliosis no distrófica se asemeja en su comportamiento a la escoliosis idiopática, mientras que la escoliosis distrófica es progresiva, con inicio entre los cinco y ocho años. Existen nueve criterios radiográficos para clasificar una deformidad como distrófica: costilla en punta de lápiz (costilla con un diámetro más pequeño que el de la segunda costilla), rotación vertebral, festoneado vertebral posterior, anterior o lateral, acuñamiento vertebral, huso de la apófisis transversa, ensanchamiento de la distancia interpedicular y alargamiento del foramen intervertebral. En la resonancia magnética, se han descrito ectasia dural y tumores paraespinales. Si se presentan más de tres criterios, la deformidad se considera distrófica.^{4,6}

Durrani y colaboradores definieron la modulación como un proceso en el que una curvatura no distrófica adquiere características y comportamientos similares a una curva distrófica, informando que esto ocurre en hasta 65% de sus pacientes.⁷

La tasa de progresión para las escoliosis moduladas es de 12° por año y una progresión de la cifosis de 8°. Para el tipo no modulado, la progresión de la escoliosis es de 5° anuales y una cifosis de 3°.⁶

El tratamiento de las curvaturas no distróficas varía según su severidad: las curvaturas menores de 25° se pueden vigilar y tomar controles cada 6 meses; aquéllas entre 25 y 40° se pueden manejar con corsé, y las curvaturas mayores de 40° se consideran para cirugía por vía posterior. En las curvaturas distróficas menores de 20°, se recomienda la observación semestral. El corsé no modifica la progresión de la curvatura mayor, pero sí ayuda a ganar tiempo para aplazar una cirugía.⁸ Para las curvaturas entre 20 y 40°, se recomienda instrumentación y fusión posterior, y en casos severos, se puede realizar tracción cefálica preoperatoria con halo.

Es importante tener en mente la madurez esquelética del paciente para dictar una conducta de tratamiento. Muchas escuelas recomiendan observación para ver si la curva progresa o no. Si el paciente tiene entre 5-6 años de edad, se puede utilizar un corsé para ganar tiempo. Las barras de crecimiento se pueden utilizar para corregir la deformidad sin lograr una fusión definitiva, permitiendo así el crecimiento longitudinal de la columna; se tienen que elongar cada seis meses y existen múltiples complicaciones, las más frecuentes son la enfermedad de segmento adyacente y ruptura de las barras.^{4,6}

Este estudio tiene como objetivo presentar un caso de escoliosis de inicio temprano secundaria a NF y revisar la literatura para contextualizar su manejo clínico, epidemiología y las estrategias terapéuticas actuales.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Se presenta el caso de una paciente femenina de 10 años con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 (NF1), que acude con dorsalgia de intensidad 8/10, exacerbada por la actividad física y parcialmente aliviada con reposo. Los familiares refieren una prominencia en la región dorsal.

En la exploración física, se identificaron múltiples máculas café con leche, asimetría de hombros con el izquierdo más elevado, y escoliosis dorsolumbar levoconvexa. La maniobra de Adams resultó positiva. Las radiografías iniciales revelaron escoliosis con características distróficas, con una curvatura torácica proximal de 10°, una torácica principal de 20°, y una lumbar de 8° (Figura 1).

El manejo inicial consistió en el uso de corsé. Se solicitaron valoraciones por genética, cardiología y neumología pediátricas quienes no contraindicaron el procedimiento quirúrgico. A los ocho meses la paciente continuó con dolor y las radiografías de control mostraron progresión de las curvas, con una torácica proximal de 19°, una torácica principal de 36°, y una lumbar de 12°. La resonancia magnética reveló la presencia de neurofibromas en la columna vertebral de T8 a L4, pulmón derecho y ojo derecho. La tomografía mostró displasia pedicular y bordes festoneados anteriores (Figura 2).

En octubre de 2018, se realizó la colocación de barras de crecimiento duales, logrando una corrección de la curvatura torácica proximal a 7° y lumbar a 4°, con balance coronal adecuado, hombros asimétricos y pelvis simétrica, además de reducción significativa del dolor. Se efectuaron distracciones a los siete y

10 meses posteriores. Debido a la pandemia de COVID-19, se perdió el seguimiento durante dos años, y en 2022 se completó una instrumentación adicional con conectores barra-barra. En el seguimiento de 2024, la paciente presentó una curvatura torácica principal de 19° y lumbar de 5° (Figura 3).

DISCUSIÓN

En este caso, se presenta a una paciente femenina de 10 años con NF1 que desarrolló escoliosis distrófica. La escoliosis mostró una rápida progresión, característica de la escoliosis distrófica, pasando de 20° a 36° en la curva torácica principal en un periodo de ocho meses similar a lo reportado en la literatura. Se utilizó el manejo conservador con corsé para lograr valoraciones por genética, cardiología y neumología y posteriormente se optó por la colocación de barras de crecimiento duales, lo que resultó en una corrección significativa de la curvatura y la reducción del dolor. Sin embargo, debido a la interrupción del seguimiento durante la pandemia de COVID-19, la paciente presentó una progresión parcial de la deformidad sin

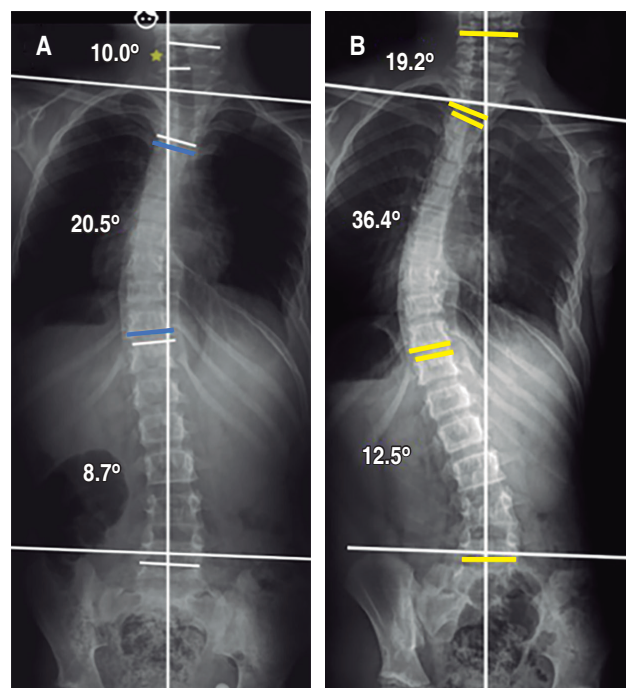


Figura 1: A) Radiografía panorámica de columna en donde se observa una curvatura torácica proximal de 10°, torácica principal 20° y lumbar de 8°. **B)** Curvatura torácica proximal de 19°, una torácica principal de 36°, y una lumbar de 12°.

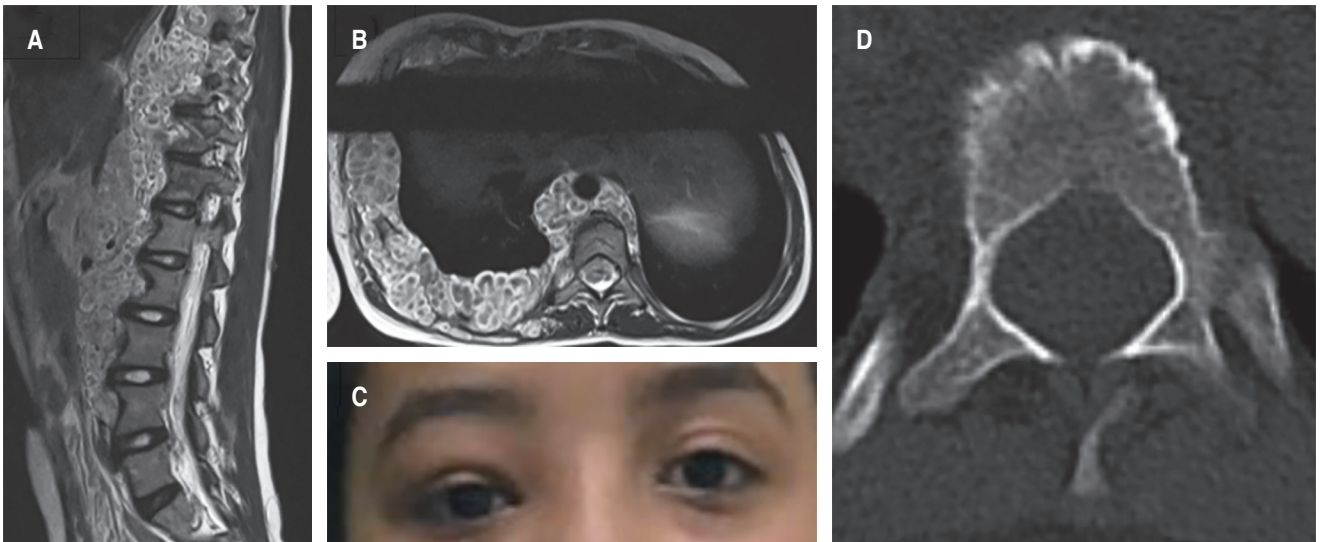


Figura 2: **A y B)** Corte sagital y axial de resonancia magnética, se observa la presencia de neurofibromas en la columna vertebral de T8 a L4 y en pulmón derecho. **C)** Proptosis palpebral derecha por tumoración ocular. **D)** Tomografía en corte axial demuestra displasia pedicular y bordes festoneados anteriores.

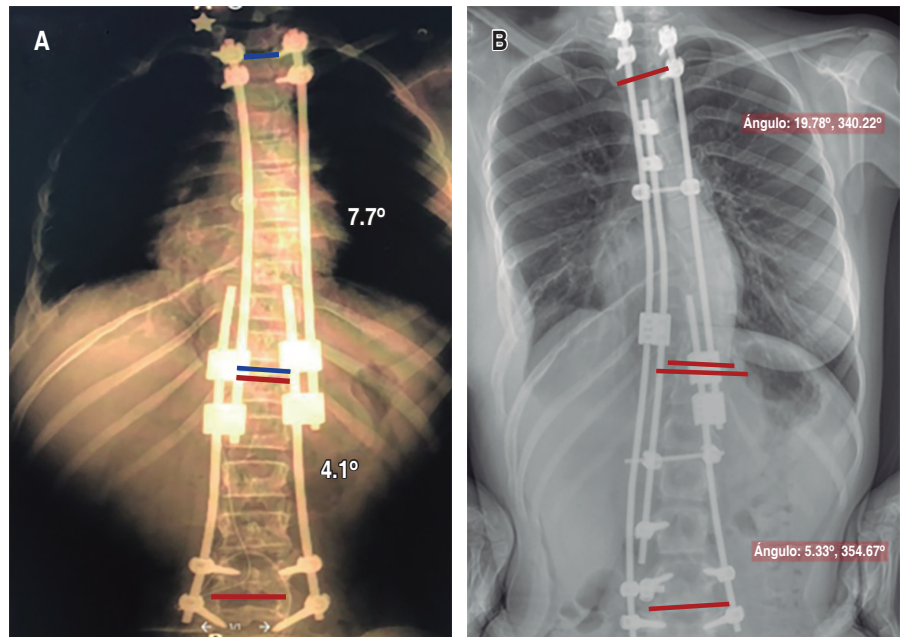


Figura 3:

A) Corrección inicial tras la colocación de barras de crecimiento con curvatura torácica principal de 7° y lumbar de 4°. **B)** Último seguimiento con radiografía en 2024, la paciente presentó una curvatura torácica principal de 19° y lumbar de 5°.

presentar ruptura del material. Se decidió realizar una complementación de la artrodesis dando una curva torácica de 19° en el seguimiento de 2024.

La escoliosis distrófica asociada a NF1 es bien reconocida por su alta tasa de progresión y la dificultad para su manejo. En diversas literaturas se menciona

que las curvas distrólicas pueden progresar hasta 12° por año, lo cual es consistente con la progresión observada en este caso. En comparación, la escoliosis idiopática no distrófica generalmente progresa a una tasa más lenta, lo que subraya la agresividad de la escoliosis distrófica en NF1.^{4,6,7,9}

El tratamiento inicial con corsé no logró detener la progresión de la curvatura, lo cual es coherente con la literatura que sugiere que el corsé es menos efectivo en escoliosis distrófica. La decisión de emplear barras de crecimiento duales fue apropiada dada la edad de la paciente y la necesidad de preservar el crecimiento espinal. Sin embargo, las complicaciones asociadas a este tratamiento, como la ruptura de las barras y la enfermedad del segmento adyacente, son preocupaciones bien documentadas y deben ser monitoreadas en futuros seguimientos.⁸ Se ha descrito que existe una tasa de complicaciones en las barras de crecimiento de 58%, siendo las más comunes las relacionadas al implante como desanclaje de los ganchos, ruptura de las barras, aflojamiento de los tornillos, mala colocación de los tornillos y cifosis del segmento proximal.⁴ El fenómeno del cigüeñal también es una complicación en donde hay progresión de la deformidad tras una artrodesis posterior.¹⁰ Se define como una progresión del ángulo de Cobb mayor a 10°. ^{10,11} Esto ocurre debido al crecimiento residual de los cuerpos vertebrales de un paciente que no ha tenido madurez esquelética al momento de la artrodesis. Los factores de riesgo son pacientes con edad cronológica menor de 11 años, edad esquelética menor a 10 años y una diferencia del ángulo costovertebral mayor a 20°. ¹⁰⁻¹³

Este caso refuerza la necesidad de un seguimiento cercano y continuo en pacientes con escoliosis distrófica secundaria a NF1. En un estudio realizado por el *Growing Spine Study Group* se encontró que la tasa promedio de duración de las barras de crecimiento fue de 5.0 ± 2.6 años.¹⁴ La interrupción del seguimiento durante la pandemia de COVID-19 subraya la importancia de la adherencia al seguimiento programado para evitar la recurrencia de la deformidad. La edad media de la fusión final es de 12.4 ± 1.9 años.¹⁴ En términos de manejo, este caso apoya el uso de barras de crecimiento como una estrategia efectiva para retrasar la fusión definitiva, pero también resalta la importancia de un plan de manejo a largo plazo que considere la posibilidad de complicaciones, así como valorar realizar la artrodesis como procedimiento final.

CONCLUSIONES

Este caso destaca los desafíos en el manejo de la escoliosis distrófica en pacientes con NF1, subrayando la importancia de un enfoque terapéutico personalizado y la necesidad de un seguimiento riguroso. Este caso aporta evidencia del beneficio temporal de las barras de crecimiento en pacientes en crecimiento,

pero también destaca la necesidad de considerar la fusión definitiva en cuanto la madurez esquelética lo permita, especialmente en contextos de difícil seguimiento considerando que en este caso fue por la pandemia del COVID-19. La literatura internacional ha reportado resultados similares en cuanto a la alta tasa de complicaciones y progresión distrófica en este tipo de pacientes. Ante estas situaciones, recomendamos mantener un seguimiento estricto, cada cuatro a ocho meses, y tener un plan de transición estructurado hacia la fusión definitiva. Es fundamental la colaboración multidisciplinaria (genética, neumología, cardiología) desde etapas tempranas. La publicación de casos como este puede ayudar a visibilizar las dificultades clínicas y quirúrgicas asociadas con la escoliosis distrófica por NF1 en nuestro país, fomentando mejores protocolos de seguimiento y tratamiento.

REFERENCIAS

1. El-Hawary R, Akbarnia BA. Early onset scoliosis - Time for consensus. *Spine Deform*. 2015; 3: 105-106. doi: 10.1016/j.jspd.2015.01.003.
2. Williams BA, Matsumoto H, McCalla DJ, Akbarnia BA, Blakemore LC, Betz RR, Vitale MG, et al. Development and initial validation of the Classification of Early-Onset Scoliosis (C-EOS). *J Bone Joint Surg*. 2014; 96: 1359-1367. doi: 10.2106/JBJS.M.00253.
3. Uusitalo E, Leppavirta J, Koffert A, Suominen S, Vahtera J, Vahlberg T, et al. Incidence and mortality of neurofibromatosis: a total population study in Finland. *J Invest Dermatol*. 2015; 135: 904-906. doi: 10.1038/jid.2014.465.
4. Wang D, Zhang B han, Wen X, Chen KH, Xiao HT, Xu XW, et al. Clinical features and surgical treatments of scoliosis in neurofibromatosis type 1: a systemic review and meta-analysis. *Eur Spine J*. 2024; 33:2646-2665. doi:10.1007/s00586-024-08194-w.
5. Ferner RE, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1 (NF1). *Handb Clin Neurol*. 2013; 115: 939-955. doi: 10.1016/B978-0-444-52902-2.00053-9.
6. Jain VV., Lykissas MG, Crawford AH. Neurofibromatosis. In: *The Growing Spine*. Springer Berlin Heidelberg; 2016: 265-291. doi: 10.1007/978-3-662-48284-1_16.
7. Durrani AA, Crawford AH, Chouhdry SN, Saifuddin A, Morley TR. Modulation of spinal deformities in patients with neurofibromatosis type 1. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2000; 25: 69. doi: 10.1097/00007632-200001010-00013.
8. Shi BL, Li Y, Zhu ZZ, Mao SH, Liu Z, Sun X, et al. Curve evolution during bracing in children with scoliosis secondary to early-onset neurofibromatosis type 1: indicators of rapid curve progression. *Chin*

- Med J (Engl). 2021; 134: 1983-1987. doi: 10.1097/CM9.0000000000001606.
9. Neifert SN, Khan HA, Kurland DB, Kim NC, Yohay K, Segal D, et al. Management and surgical outcomes of dystrophic scoliosis in neurofibromatosis type 1: a systematic review. *Neurosurg Focus*. 2022; 52: E7. doi: 10.3171/2022.2.FOCUS21790.
 10. Dubousset J, Herring JA, Shufflebarger H. The crankshaft phenomenon. *J Pediatr Orthop*. 1989; 9: 541-550. doi: 10.1097/01241398-198909010-00008.
 11. Murphy RF, Mooney JF. The crankshaft phenomenon. *J Am Acad Orthop Surg*. 2017; 25: e185-e193. doi: 10.5435/JAAOS-D-16-00584.
 12. Tauchi R, Kawakami N, Suzuki T, et al. Comparison of early definitive fusion and traditional growing rods in early-onset dystrophic scoliosis in neurofibromatosis type 1: a preliminary report. *J Pediatr Orthop*. 2020; 40: 569-574. doi: 10.1097/BPO.0000000000001579.
 13. Cai S, Cui L, Qiu G, Shen J, Zhang J. Comparison between surgical fusion and the growing-rod technique for early-onset neurofibromatosis type-1 dystrophic scoliosis. *BMC Musculoskelet Disord*. 2020; 21: 455. doi: 10.1186/s12891-020-03460-6.
 14. Flynn JM, Tomlinson LA, Pawelek J, Thompson GH, McCarthy R, Akbarnia BA. Growing-rod graduates: lessons learned from ninety-nine patients who completed lengthening. *J Bone Joint Surg*. 2013; 95: 1745-1750. doi: 10.2106/JBJS.L.01386.

Conflicto de intereses: sin conflicto de intereses.