

## Neurofibromatosis Type I With Pulmonary Involvement



### Neurofibromatosis tipo I con afectación pulmonar

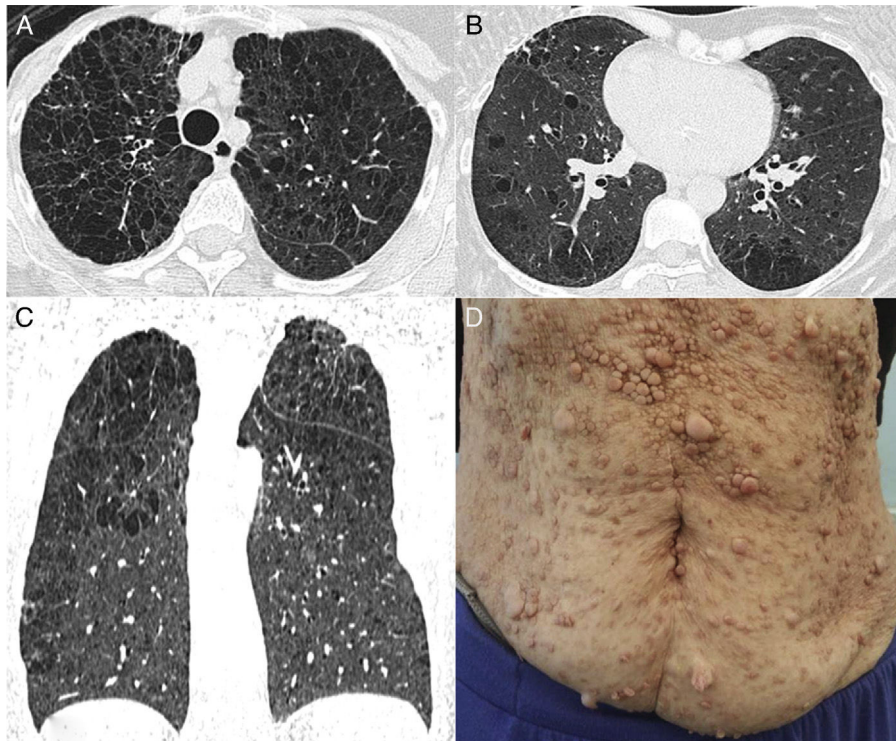
Dear Editor,

A 69-year-old woman with nonobstructive coronary artery disease and neurofibromatosis type I (NF1) visited a cardiologist, who noted worsening of the patient's functional class. She complained of dyspnea during physical stress, which had started years previously, and mild productive cough. She denied fever, night sweats, chills and any other symptom. She also denied a past history of pulmonary disease. She had a 20-year history of smoking 1 pack of cigarettes per week (3 pack years). A first-degree relative had also been diagnosed with NF1. Physical examination revealed multiple and widespread brownish dermatologic lesions compatible with "café au lait" spots, and multiple skin nodules compatible with neurofibromas (Fig. 1D). Chest CT showed centrilobular emphysema associated with bullae, predominating in the upper lobes of both lungs. Scattered pulmonary cysts of various sizes were also present (Fig. 1A–C). These findings are compatible with pulmonary involvement in NF1.

NF1, also known as von Recklinghausen disease, is an autosomal-dominant disorder of neuroectodermal and mesenchymal origin. It can occur as inherited or sporadic disease, the latter corresponding to 30%–50% of cases. A mutation in the NF1 gene on chromosome 17q11.2 has been recognized as a disease

prompter, and the spectrum of clinical phenotypes is wide because of the gene's complexity, size and diversity of exons. The disease is characterized by multiple tumors of ectodermal and mesodermal tissues, and its hallmarks are multiple neurofibromas, "café-au-lait" spots and pigmented hamartomas in the iris (Lisch nodules). Neurofibromas are benign nerve-sheath tumors of the peripheral nervous system. Plexiform neurofibromas occur along spinal roots and small branches and large trunks of nerves, and can undergo malignant progression, the major cause of cancer-related death in affected patients.<sup>1–3</sup>

Some authors have emphasized that interstitial disease associated with NF1 is a definable clinical entity, although the true prevalence and characteristics of this association remain unknown.<sup>1</sup> In a literature review, Zamora et al.<sup>1</sup> analyzed 61 cases of interstitial lung disease associated with NF1, and the main pulmonary abnormalities on HRCT were bullae (50%), reticular abnormalities (50%), ground-glass opacities (37%), cysts (25%) and emphysema (25%). Other thoracic abnormalities described in patients with NF1 include chest-wall cutaneous and subcutaneous neurofibromas, plexiform neurofibromas, meningoceles, kyphoscoliosis, ribbon deformity of the ribs due to bone dysplasia or erosion from adjacent neurofibromas, other thoracic tumors, posterior vertebral scalloping and enlarged neural foramina.<sup>1–5</sup> In conclusion, patients with NF1 may present pulmonary involvement characterized by dyspnea and tomographic evidence of interstitial lung disease, such as emphysema, bullae, cysts and reticular abnormalities.



**Fig. 1.** Axial chest CT images obtained with lung window settings at the levels of the upper lobes (A) and lower pulmonary veins (B), and coronal reconstruction (C) showing emphysema with upper lobe predominance and multiple scattered pulmonary cysts, predominantly in the right lung. Note also in (D) multiple cutaneous neurofibromas in the anterior thoracic wall.

## Bibliografía

- Zamora AC, Collard HR, Wolters PJ, Webb WR, King TE. Neurofibromatosis-associated lung disease: a case series and literature review. *Eur Respir J*. 2007;29:210-4.
- Shino MY, Rabbani S, Belperio JA, Lynch JP 3rd, Weigt SS. Neurofibromatosis-associated diffuse lung disease: case report. *Semin Respir Crit Care Med*. 2012;33:572-5.
- Rossi SE, Erasmus JJ, McAdams HP, Donnelly LF. Thoracic manifestations of neurofibromatosis-I. *AJR Am J Roentgenol*. 1999;173:1631-8.
- Oikonomou A, Vadikolias K, Birbilis T, Bouros D, Prassopoulos P. HRCT findings in the lungs of non-smokers with neurofibromatosis. *Eur J Radiol*. 2011;80:e520-3.
- Ueda K, Honda O, Satoh Y, Kawai M, Gyobu T, Kanazawa T, et al. Computed tomography (CT) findings in 88 neurofibromatosis 1 (NF1) patients: prevalence rates and correlations of thoracic findings. *Eur J Radiol*. 2015;84:1191-5.

Guilherme Felix Louza, Gláucia Zanetti, Edson Marchiori\*

Department of Radiology, Federal University of Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brazil

\* Corresponding author.

E-mail address: [edmarchiori@gmail.com](mailto:edmarchiori@gmail.com) (E. Marchiori).

<https://doi.org/10.1016/j.arbres.2017.07.011>  
0300-2896/

© 2017 SEPAR. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Fiabilidad del conjunto mínimo básico de datos como herramienta epidemiológica de la enfermedad tuberculosa



### Reliability of the Minimum Basic Data Set as an Epidemiological Tool in Tuberculosis

Estimado Director:

La tuberculosis es actualmente la principal causa infecciosa de mortalidad en adultos en todo el mundo<sup>1</sup>. Aunque su incidencia está descendiendo en nuestro medio, sigue constituyendo un problema importante de salud y continúa siendo necesaria la vigilancia de la enfermedad<sup>2</sup>. Sin embargo, no existe una fuente única de información donde estén recogidos con seguridad todos los casos de tuberculosis ya que en el sistema de Enfermedades de Declaración Obligatoria (EDO) se detecta una importante infradeclaración<sup>3</sup>.

El Conjunto Mínimo Básico de Datos (CMBD) es un sistema de información para el conocimiento de la morbilidad hospitalaria y entre sus objetivos se incluye favorecer la realización de estudios de investigación<sup>4</sup>. Su validez depende tanto de un informe clínico completo como de la correcta introducción de las variables, y tal como han demostrado estudios realizados en nuestro país, la fiabilidad de la información contenida en el registro no está garantizada<sup>5</sup>. Sin embargo, debido a que es de fácil acceso, diversos autores han estudiado su utilidad para estudios epidemiológicos en enfermedades claramente de ámbito hospitalario incluida la tuberculosis<sup>6-9</sup>.

El propósito de este estudio fue determinar la fiabilidad y utilidad del CMBD para la realización de estudios epidemiológicos sobre la enfermedad tuberculosa. Para ello se realizó un estudio retrospectivo entre los años 1994 a 2013 consultando el CMBD del Complejo Asistencial de Soria, que abarca toda la provincia. La búsqueda incluyó los códigos de diagnóstico entre 010.00 y 018.96 de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-9-MC), tanto para diagnóstico principal como secundario, que codifican la enfermedad tuberculosa activa de cualquier localización anatómica. Igualmente se consultaron los registros de micobacterias del Laboratorio de Microbiología del Complejo Asistencial y los casos de tuberculosis declarados al sistema EDO. Posteriormente se revisaron las historias clínicas de todos los pacientes detectados en los 3 registros utilizando los criterios descritos por la Red Nacional de Vigilancia Epidemiológica (RENAVE) para caso de tuberculosis por diagnóstico clínico y/o de laboratorio<sup>10</sup>.

El CMBD aportó un total de 336 pacientes que, según este registro, tenían un diagnóstico de enfermedad tuberculosa durante el periodo estudiado. Tras la revisión de las historias clínicas se observó que 69 pacientes (20,5%) de dicho registro no tenían tuberculosis. En más de la mitad de estos pacientes sin tuberculosis (59,4%) la enfermedad se había sospechado en el momento del

alta pero las revisiones posteriores descartaron el diagnóstico. En el resto la historia clínica demostró que se trataba de pacientes con profilaxis tuberculosa (15,9%) o con tuberculosis antigua (17,3%), los cuales son procesos no incluidos en los códigos de diagnóstico consultados, o bien otros errores de codificación sin relación con tuberculosis (7,2%). Además, 8 pacientes fallecieron en el servicio de urgencias y se codificaron múltiples posibilidades y en 5 casos no apareció la historia clínica por lo que no se pudo confirmar el diagnóstico.

El número de pacientes con enfermedad tuberculosa verdadera según criterio RENAVE hallados de forma conjunta en las 3 fuentes utilizadas (CMBD, registro de micobacterias del Laboratorio de Microbiología y sistema EDO) fueron 347 pacientes. La comparación entre los registros mostró que 93 pacientes con enfermedad tuberculosa no constaban en el CMBD lo que supone el 26,8% de todos los pacientes con enfermedad tuberculosa detectados en la provincia a través de estos 3 registros. Por otro lado, 41 pacientes (11,8%) fueron detectados exclusivamente a través del CMBD y no figuraban en los otros registros.

De forma individual el registro de micobacterias del laboratorio de microbiología fue el que presentó mayor sensibilidad aportando más pacientes (78,6%), seguido del sistema EDO (77,5%), considerando en este solamente los pacientes en los que había obligación de declarar en el año de diagnóstico, y por último, el CMBD (73,1%).

La utilización del CMBD en la enfermedad tuberculosa permite, teóricamente, disponer de interesantes datos epidemiológicos, pero, para extraer conclusiones y prever tendencias, es necesario que dichos datos sean fiables. Debido a que este registro se basa en el informe de alta, los casos que se diagnostican con posterioridad no aparecen, y por el contrario, constan casos que al final se descartan. Además, los errores en la introducción de los datos también restan fiabilidad al registro. Los resultados obtenidos en este estudio muestran que solo 254 pacientes de los 336 incluidos en el registro del CMBD podían ser considerados, según criterio RENAVE, casos de tuberculosis por lo que el valor predictivo positivo de este registro fue del 75,5%.

Según estos datos, la información epidemiológica relacionada con la enfermedad tuberculosa que se puede obtener del CMBD como registro aislado es muy cuestionable y resulta imprescindible revisar la historia clínica de cada paciente para confirmar el diagnóstico. Por otro lado, la utilización conjunta de varios registros permite una mejor aproximación a los datos reales<sup>9,11</sup> contrastando y completando los casos aportados por cada uno. De hecho, un 11,8% del total de pacientes detectados solamente figuraban en el CMBD ya que no tenían confirmación microbiológica ni habían sido declarados.

Una aproximación más sencilla sería utilizar solo 2 fuentes de datos, el CMBD junto con los registros microbiológicos, con lo que, tras la revisión de las historias clínicas, habríamos detectado