

Nódulos de Lisch

M. Silvina Bordeu

Hospital Oftalmológico Santa Lucía, Buenos Aires, Argentina.

Recibido: 16 de diciembre de 2023.

Aprobado: 3 de febrero de 2024.

Contacto

Dra. M. Silvina Bordeu

Av. San Juan 2021

(C1232AAC) Buenos Aires, Argentina.

+54 (11) 4127-3100

silvina.bordeu@gmail.com

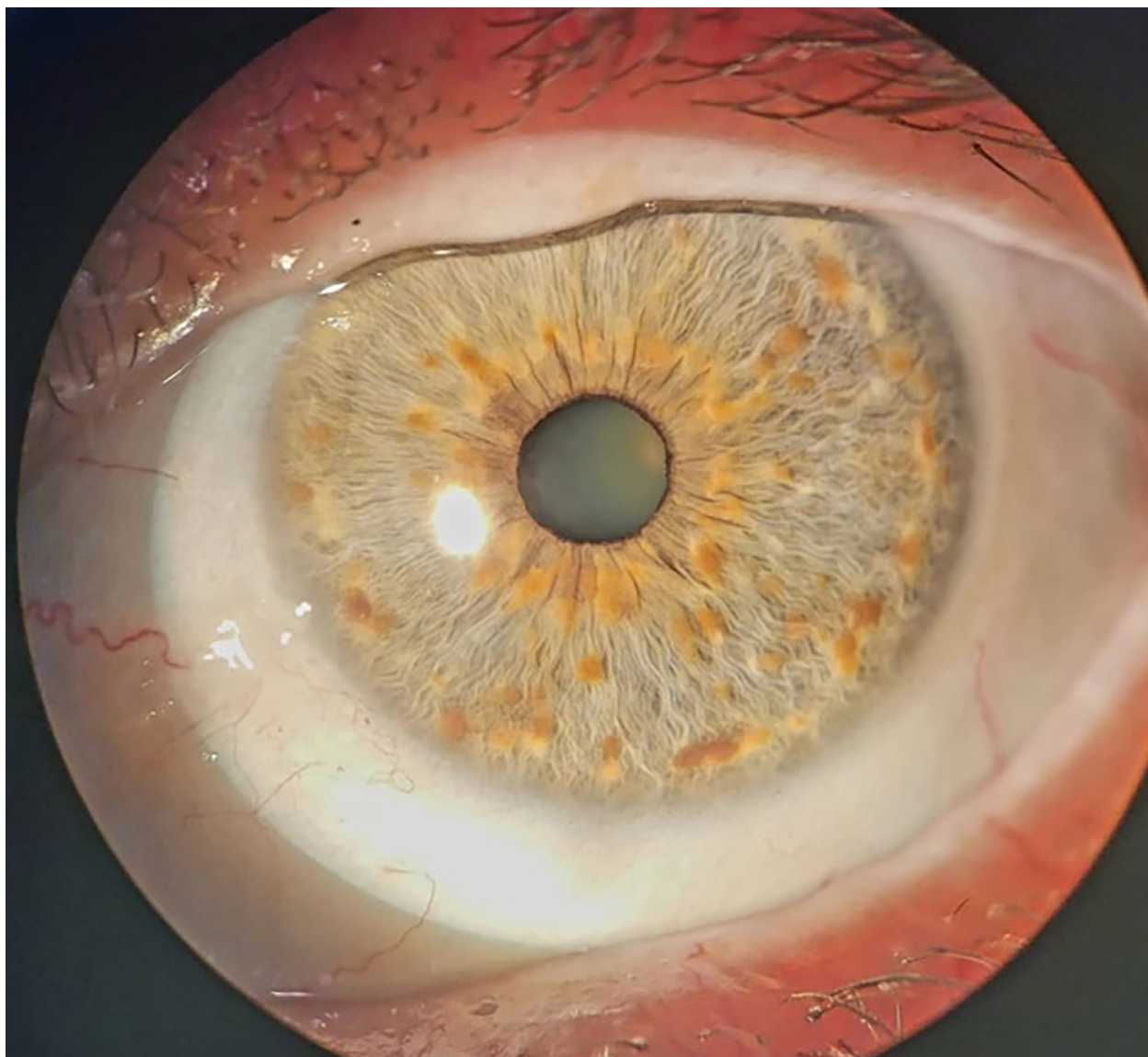
Oftalmol Clin Exp (ISSNe 1851-2658)

2024; 17(1): e150-e152.

Los nódulos de Lisch son hamartomas melanocíticos del iris que se caracterizan por ser uno de los marcadores patognomónicos de la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de von Recklinghausen, trastorno neurocutáneo autosómico dominante caracterizado por la proliferación de hamartomas patológicos de tejidos derivados de la cresta neural, cuya prevalencia es de 1 de cada 2.500 a 3.500 nacidos vivos en el mundo¹.

Los nódulos de Lisch son lesiones sólidas en forma de cúpula de 1 a 2 mm que se extienden sobre toda la superficie del iris; suelen ser múltiples, bilaterales y tienen un color clásicamente marrón amarillento pero varía según la pigmentación del iris o la raza². El tamaño y el número de los nódulos de Lisch tienden a aumentar con la edad, presentándose en aproximadamente el 50% de los pacientes con NF1 a los 5 años de edad y casi en el 100% de los pacientes a los 20 años de edad; se constituyen así en uno de los criterios clínicos diagnósticos para la enfermedad. Suelen ser asintomáticos, no provocan alteraciones visuales, no tienen asociación con la gravedad clínica general de la NF1 y por lo tanto no requieren de ningún tratamiento³.

El diagnóstico diferencial de los nódulos de Lisch incluye mamilaciones del iris, múltiples nevos del iris, síndrome de Cogan-Reese, iritis granulomatosa (nódulos de Busacca, Koeppe y Berlin), quistes del iris, manchas de Brushfield, melanoma del iris, leiomioma, xantogranuloma y —raramente— nódulos metastásicos secundarios³.



Lisch nodules

Lisch nodules are melanocytic hamartomas of the iris that are characterized as one of the pathognomonic markers of neurofibromatosis type 1 (NF1) or von Recklinghausen's disease, an autosomal dominant neurocutaneous disorder characterized by the proliferation of pathological hamartomas of neural crest-derived tissues, the prevalence of which is 1 in 2,500 to 3,500 live births worldwide¹.

Lisch nodules are 1 to 2 mm dome-shaped solid lesions extending over the entire surface of the iris, which are usually multiple, bilateral and classically yellowish-brown in color but vary according to iris pigmentation or race².

The size and number of Lisch nodules tend to increase with age, occurring in approximately 50% of patients with NF1 by 5 years of age and in almost 100% of patients by 20 years of age, thus constituting one of the clinical diagnostic criteria for the disease. They are usually asymptomatic,

do not cause visual disturbances, have no association with the overall clinical severity of NF1 and therefore do not require any treatment³.

The differential diagnosis of Lisch nodules includes iris mammulations, multiple iris nevi, Cogan-Reese syndrome, granulomatous iritis (Busacca, Koeppe and Berlin nodules), iris cysts, Brushfield spots, iris melanoma, leiomyoma, xanthogranuloma and, rarely, secondary metastatic nodules³.

Nódulos de Lisch

Os nódulos de Lisch são hamartomas melanocíticos da íris que se caracterizam por ser um dos marcadores patognomônicos da neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou doença de von Recklinghausen, uma doença neurocutânea autossômica dominante, caracterizada pela proliferação de hamartomas patológicos de tecidos derivados da crista neural, cuja prevalência é de 1 em cada 2.500 a 3.500 nascidos vivos no mundo¹.

Os nódulos de Lisch são lesões sólidas em forma de cúpula de 1 a 2 mm que se estendem por toda a superfície da íris; Geralmente são múltiplos, bilaterais e apresentam coloração clássica marrom-amarelada, mas varia dependendo da pigmentação ou raça da íris². O tamanho e o número dos nódulos de Lisch tendem a aumentar com a idade, ocorrendo em aproximadamente 50% dos pacientes com NF1 aos 5 anos de idade

e em quase 100% dos pacientes aos 20 anos de idade; Constituem, assim, um dos critérios de diagnóstico clínico da doença. Geralmente são assintomáticos, não causam alterações visuais, não têm associação com a gravidade clínica geral da NF1 e, portanto, não necessitam de tratamento³.

O diagnóstico diferencial dos nódulos de Lisch inclui mamilações da íris, múltiplos nevos da íris, síndrome de Cogan-Reese, irite granulomatosa (nódulos de Busacca, Koeppe e Berlin), cistos da íris, manchas de Brushfield, melanoma da íris, leiomioma, xantogranuloma e —raramente— nódulos metastáticos secundários³.

Referencias

1. Rodríguez-Lomba E, Lozano-Masdemont B. Lisch nodules: a key diagnostic sign of neurofibromatosis type 1. *Actas Dermosifiliogr (Engl Ed)* 2021; 112: 459-460.
2. Maharaj A, Singh VR, Lalchan SA. Lisch and the importance of his nodules. *West Indian Med J* 2014; 63: 799-802.
3. Kehrer-Sawatzki H, Cooper DN. Challenges in the diagnosis of neurofibromatosis type 1 (NF1) in young children facilitated by means of revised diagnostic criteria including genetic testing for pathogenic NF1 gene variants. *Hum Genet* 2022; 141: 177-191.