



Cirugía Española

www.elsevier.es/cirugia



P-177 - Gist Gástrico: hematemesis en paciente con neurofibromatosis, un comportamiento infrecuente de la enfermedad

Rubio López, José; Martínez Domínguez, Ana Patricio; Pérez Duran, Carmen

Hospital Universitario San Cecilio, Granada.

Resumen

Introducción: La enfermedad de Von Recklinghausen (NF-1) tiene una prevalencia de 3:5000 y una incidencia de aproximadamente 1:3000 según la series. Se trata de una enfermedad con unos signos y síntomas muy amplios y algunos de ellos muy característicos lo que hace que se llegue a un diagnóstico temprano. La frecuencia de las manifestaciones gastrointestinales en la NF-1 oscila entre 5-25% de los pacientes diagnosticados, de los cuales sólo un 5% dan clínica.

Caso clínico: Paciente varón de 29 años de edad, diagnosticado de NF-1, remitida desde el Servicio de Urgencias por hematemesis. A la exploración física el paciente presentaba una gran deformidad debido a una cifoescoliosis grave y machas café con leche en tórax, típicas de esta enfermedad. Se le realizó una gastroscopia apreciándose un esófago de configuración en "sacacorchos" secundaria a cifoescoliosis marcada. Mucosa esofágica de aspecto normal y sin lesiones. A nivel del estómago, en cara anterior de cuerpo gástrico presentaba una tumoración de aspecto submucoso de 4-5 cm de diámetro con ulceración fibrinada en la parte inferior de la misma. Se aplica el ecógrafo y se evidencia una imagen hipocogénica (35 × 27 mm), con áreas de calcificación, y que parece depender de la submucosa. Resto de la mucosa gástrica de aspecto normal en todas sus áreas y sin lesiones. Píloro centrado y permeable. Duodeno sin hallazgos patológicos de interés. Se realizó un TAC para valorar extensión del tumor apreciándose una lesión gástrica que crece hacia la luz de 3 × 3,2 × 4 cm en cara anterior y proximal de cuerpo gástrico. No se encontraron otras lesiones sugerentes en el resto de intestino. Se intervino a paciente y se evidenció intraoperatoriamente una tumoración de unos 5 × 4 cm intraparietal, localizada en la cara anterior de la unión del fundus con el cuerpo gástrico, bien delimita, submucosa que no infiltraba la serosa. Dicha tumoración, en la parte distal presentaba una úlcera que si afecta a la mucosa (sin evidencia de sangrado). Se realizó una resección segmentaria de pared anterior gástrica que incluye la tumoración y se envió pieza a Anatomía Patológica. Se revisó resto de intestino delgado sin evidenciar más tumoraciones. Anatomía Patológica: tumor del estroma gastrointestinal de alto riesgo (más de 10 mitosis por 50 campos de gran aumento). Límites quirúrgicos libres. Se estudiaron mutaciones de C-KIT y de PDGFRA no encontrándose mutaciones.

Discusión: La asociación de NF-1 y GIST parece tener un fenotipo diferente respecto a GIST esporádicos; en paciente con NF-1 suelen aparecer en edades más tempranas. La edad media de aparición de la clínica gastrointestinal suelen ser los 45 años siendo infrecuente una aparición temprana (vs GIST esporádicos donde la media de edad de aparición son los 60 años). Los lugares

más comunes de localización de estos tumores GIST en paciente con NF-1 son: en duodeno, yeyuno-íleon y en el estómago con una frecuencia de 0,06%.