



## P-375 - GIST MÚLTIPLE Y NEUROFIBROMA PLEXIFORME DE CIEGO ASOCIADOS A NEUROFIBROMATOSIS TIPO I

Moreno Muzas, Celia; Minguillón Serrano, Antonio; Corominas Cishek, Alexandra; Utrillas Martínez, Ana C; López Peris, Pedro; del Val Gil, José M<sup>a</sup>

Hospital General Obispo Polanco, Teruel.

### Resumen

**Objetivos:** Ante GIST múltiples hay que descartar enfermedades como neurofibromatosis tipo I (NFI). El objetivo es aportar un nuevo caso de esta rara patología, GIST múltiple asociado a NFI, y revisión bibliográfica sobre estas formas múltiples no metastásicas.

**Caso clínico:** Varón de 75 años con NFI sometido a hemicolectomía derecha por lipoma submucoso en ángulo hepático coexistente con pólipo en íleon terminal, y el hallazgo incidental de tumoración submucosa en ciego y numerosos e incontables nódulos parietales blandos, no pediculados, distribuidos en pared gástrica y todo el intestino delgado, de diferentes tamaños, la mayoría diminutos, salvo 2 que se enuclean para estudio histológico. En la pieza de colon se describen 3 tumoraciones distintas, lipoma submucoso (4,5 cm) en colon, pólipo hiperplásico (3,4 cm) ileal y neurofibroma plexiforme (NFP) cecal. El nódulo de pared gástrica (1,5 cm) y el yeyunal (2 cm) corresponden a GIST de bajo grado (1 mitosis/50 campos gran aumento), proliferación de células fusiformes. Ambos c-Kit y CD34 positivos. Ki-67 < 5%. S100 y actina negativos. Neurofibroma: CD34 y S100 positivos, c-Kit, bcl2 y actina negativos, Ki-67 < 2%. Se clasifica de bajo riesgo por presentar un tamaño < 5 cm y < 5 mitosis. No se realiza la extirpación completa ya que implica enucleaciones múltiples, gastrectomía y resección masiva intestinal. De la revisión bibliográfica nacional y en PubMed se concluye la baja frecuencia de casos publicados, no encontrando ninguno donde el número de tumores sea tan numeroso y en más de un órgano como en el caso presentado, no siendo necesariamente su número un indicador de mayor agresividad. Los GIST múltiples pueden presentarse en 3 contextos diferentes: lesiones espontáneas, síndrome familiar autosómico dominante, y asociados a síndromes específicos como NFI, Carney. Estas variantes deben ser conocidas por las connotaciones pronósticas y terapéuticas que conllevan. Fuera de estos ámbitos, se interpreta que todo GIST múltiple es el resultado de siembras tumorales metastásicas y, por tanto, enfermedad avanzada. La biología de los GIST en la NFI es diferente a la población general, su asociación es poco frecuente y de naturaleza desconocida, afecta al 7% de estos pacientes. Descritos como múltiples y milimétricos, de localización preferente yeyunoileal. Los NFP, patognomónicos de NFI, su localización menos frecuente es ciego.

**Discusión:** La malignidad se establece en función del tamaño y número de mitosis por 50 campos de gran aumento. La confirmación Inmunohistoquímica es imprescindible para el diagnóstico, expresión c-Kit (CD117) y CD34. Ki-67 para valorar el índice proliferativo y descartar otras lesiones

mesenquimales. La mayoría silentes, a menudo hallazgos durante una laparotomía por otro motivo. Pequeños y múltiples, típicamente localizados en delgado, baja actividad mitótica, no asociados a enfermedad agresiva. Por lo general siguen un curso benigno, lo que sugiere un buen pronóstico a largo plazo. En estas raras formas el pronóstico y el tratamiento difieren de las formas convencionales. El tratamiento incluye la resección segmentaria intestinal siempre que sea posible.