



P-782 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1: A PROPÓSITO DE 2 CASOS

González-Gómez, Carolina; Peinado Iribar, Begoña; Valderrábano González, Santiago; Guerra Pastrian, Laura; Prieto Nieto, Isabel; González Alcolea, Natalia; Tone Villanueva, Fernando; Díaz Domínguez, Joaquín

Hospital Universitario La Paz, Madrid.

Resumen

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1), también conocida como enfermedad de Von Recklinghausen, es una enfermedad autosómica dominante caracterizada por la presencia de múltiples neurofibromas cutáneos, así como manchas café con leche. Es bien conocida la asociación de esta enfermedad con tumores de diversas estirpes, de localización, entre otros, gastrointestinal. Inicialmente descrita por Alabores-Saavedra en 1974, la localización en intestino delgado es poco frecuente. Presentamos dos casos clínicos de pacientes con NF 1 y múltiples tumores digestivos.

Casos clínicos: Caso 1: mujer de 51 años, con antecedentes de manchas café con leche, abundantes neurofibromas cutáneos, así como escoliosis y pseudoartrosis. La paciente había sido estudiada ambulatoriamente (colonoscopia, endoscopia y cápsula endoscópica) siendo diagnosticada de numerosos tumores neurofibromatosos de pequeño tamaño a lo largo de todo el tracto intestinal. Tras presentar obstrucción intestinal se decide cirugía urgente, evidenciando dilatación de asas de intestino delgado de hasta 6 cm, secundaria a tumoración yeyunal que infiltraba mesenterio y sigma. Se realizó una resección de 8 cm de intestino delgado y anastomosis, asociada a resección del segmento de sigma infiltrado y colostomía terminal. El estudio anatomopatológico reveló la presencia de un adenocarcinoma de intestino delgado pobremente diferenciado, G3 (alto grado) con metástasis en dos de los doce ganglios linfáticos aislados, una de ellas con extensión extracapsular, así como invasión neural y vascular, focos de ganglioneuromatosis difusa y polipoide, microGIST múltiples fusiformes y neurofibromas plexiformes múltiples. Caso 2: mujer de 60 años, con antecedentes de hernia de hiato, hipotiroidismo, pancreatitis crónica, HTA y diagnóstico de NF 1 de larga evolución. Tras una resección endoscópica que describe invasión vascular, se programa gastrectomía subtotal por neurofibroma plexiforme submucoso, evidenciando asimismo múltiples tumores del estroma intestinal (GIST) y gastritis crónica antral con metaplasia enteroide multifocal. 24 ganglios linfáticos libres de invasión tumoral.

Discusión: La NF es una enfermedad autosómica dominante con penetrancia variable que afecta 1 de cada 3.000 nacidos vivos, secundaria a una mutación en el cromosoma 17. Los pacientes afectados presentan un alto riesgo de tumores de estirpe neural, mesenquimal y neuroendocrino. La incidencia de GIST es del 1%, frente al 0,001% en la población sana, siendo en general múltiples y de pequeño tamaño, es una de las variantes histológicas más frecuentemente encontradas y en general no precisan cirugía salvo en casos complicados. La presencia de adenocarcinomas en estos pacientes suelen diagnosticarse de forma tardía, siendo la obstrucción intestinal la presentación más

frecuente, condicionando en general mal pronóstico. La incidencia de GIST gastrointestinales supone una complicación frecuente en pacientes con NF 1, en general presentan bajo índice mitótico, son multicéntricos, localizados en duodeno y yeyuno proximal. Dado el alto riesgo de estos pacientes de desarrollar tumores de diferentes etiologías y localizaciones, es fundamental realizar un diagnóstico y tratamiento precoz, si bien las posibilidades de curación a largo plazo son limitadas.