



P-063 - FEOCROMOCITOMA Y TUMORES DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST) EN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Bartra Balcells, Èlia; Buils Vilalta, Francisco; Homs Farré, Elisabet; Martínez López, Pilar; Morales Tugues, Carla; Doménech Calvet, Joan; del Castillo Déjardin, Daniel

Hospital Universitari Sant Joan, Reus.

Resumen

Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de Von Recklinghausen es un síndrome hereditario autosómico dominante con una incidencia de 1:3.000 habitantes, causada por alteraciones en el gen supresor de tumores neurofibromina 1 localizado en el cromosoma 17q11.2, que implica el desarrollo de diferentes tumores. La frecuencia de complicaciones gastrointestinales en pacientes con NF1 es del 12-60% de los casos, ocurre de tres formas principalmente: neurofibromas intestinales, tumores GIST y tumores neuroendocrinos periampulares. Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) se presentan en un 4-25% de los pacientes con NF1, la mayoría se presentan como lesiones asintomáticas, solo 15-20% son malignos y localizados en intestino delgado. La NF1 se asocia también con feocromocitomas adrenales en un 0,1-6% de los casos. La combinación de GIST y feocromocitomas en NF1 es muy rara.

Métodos: Presentamos el caso de una mujer de 59 años diagnosticada de neurofibromatosis tipo 1 en la juventud con más de seis manchas café con leche, múltiples neurofibromas cutáneos y varios familiares afectados (madre, hermano e hijo); hipertensión arterial con mal control. Durante el estudio de anemia, síndrome tóxico y melenas, se realiza TC abdomen donde se observa imágenes compatibles con GIST en intestino delgado a nivel pélvico que afecta varias asas intestinales, y feocromocitoma adrenal izquierdo de 6 cm. Se biopsia guiado por ecografía la tumoración pélvica obteniéndose resultado compatible con GIST. Se completa estudio con colonoscopia (sin hallazgos patológicos) y PET/TAC que informa de lesión suprarrenal izquierda hipermetabólica estable y masa en pelvis hipermetabólica que infiltra asas intestinales y probablemente infiltre vejiga urinaria.

Resultados: Después de la preparación preoperatoria con alfa y beta bloqueantes, se interviene quirúrgicamente observándose tumoración a nivel ileal que contacta con el útero y colon sigmoideo provocando suboclusión intestinal, y varias lesiones nodulares en la subserosa a lo largo del intestino delgado. Se realiza supradrenalectomía izquierda y posteriormente resección de 70 cm de íleon englobando la tumoración intestinal principal y múltiples lesiones nodulares, con anastomosis latero-lateral mecánica, dejando pequeñas lesiones que afectan al resto de intestino delgado, por inviabilidad de resección total al afectar todo el intestino. Como incidencia intraoperatoria, necesidad de tratamiento antihipertensivo endovenoso y posterior tratamiento durante 24h con noradrenalina a bajas dosis por hipotensión por cese del estímulo catecolamínico. La paciente presenta un postoperatorio correcto, presenta como complicación postquirúrgica infección del sitio

quirúrgico superficial. Dada de alta en el décimo día postoperatorio. Anatomía patológica informa de tumor del estroma gastrointestinal maligno (GIST) en la gran tumoración pélvica, GIST múltiples (aproximadamente 23) y feocromocitoma con invasión capsular y del tejido adiposo periglandular.

Conclusiones: La aparición simultánea de feocromocitoma y tumor del estroma gastrointestinal debe considerarse en todos los pacientes con neurofibromatosis que presenten una masa abdominal con síntomas sugestivos de feocromocitoma. Aunque la asociación de neurofibromatosis, feocromocitoma y tumores del estroma gastrointestinal es muy rara, encontrando muy pocos casos en la literatura.