



Cirugía Española



www.elsevier.es/cirugia

P-499 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1, ¿DEBEMOS REALIZAR EL MANEJO DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO IGUAL QUE EN LA POBLACIÓN GENERAL?

Montalbán Valverde, Pedro Antonio; Eguía Larrea, Marta; Silva Benito, Isabel; Juan Fernández, Andrés; Jiménez Rosellón, Raquel; Blanco Martín, Eugenia; Costas Rodríguez, Tatiana; Muñoz Bellvis, Luis

Hospital Universitario de Salamanca, Salamanca.

Resumen

Objetivos: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o Síndrome de Von Recklinghausen es el más común de los síndromes neurocutáneos y unos de los principales síndromes de herencia autosómica dominante que condiciona un aumento en la prevalencia de cáncer. Se estima, que estos pacientes, presentan un riesgo acumulado de cáncer a lo largo de su vida del casi un 60%, lo que conlleva una disminución en su esperanza de vida de entre 8 y 15 años. Para la revisión bibliográfica se ha recurrido a la búsqueda mediante Medline de las publicaciones previas.

Caso clínico: Presentamos el caso de una mujer de 47 años de edad, con antecedentes de NF1, que en el seguimiento de su enfermedad es diagnosticada de un carcinoma ductal infiltrante de mama con inmunohistoquímica tipo luminal B y afectación ganglionar en la axila ipsilateral. Al realizar el estudio de extensión con TAC toracoabdominal y gammagrafía ósea, se identifica una lesión dependiente de yeyuno que ocupa prácticamente, toda la luz intestinal compatible por sus características con un tumor del estroma gastrointestinal (GIST). La paciente se presentó en comité multidisciplinar, decidiéndose tratamiento con quimioterapia neoadyuvante (QT) y posteriormente cirugía en un tiempo de la lesión de mama y el GIST. Concluida la QT se realizó tumorectomía ecoguiada del cáncer de mama con linfadenectomía axilar y en el mismo acto resección intestinal del GIST con anastomosis manual por vía laparotómica.

Discusión: La NF1 asocia alteraciones gastrointestinales hasta en el 25% de los individuos, siendo la más frecuente los GIST, con un riesgo 34 veces superior a la población general. El riesgo de cáncer de mama en mujeres menores de 50 años con NF1 es tres veces superior a la población general. Se requiere un alto índice de sospecha y múltiples publicaciones abogan, actualmente, por programas de *screening* específicos en estos pacientes.