



## P-725 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 ASOCIADA A TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST) Y FEOCROMOCITOMA

Llopis Torremocha, Clara; Carbonell Morote, Silvia; Sevilla Micó, Silvia; Gracia Alegria, Ester; Ruiz de la Cuesta García Tapia, Emilio; Campo Betancourth, Carlos Felipe; García Vega, Celia; Ramia, José Manuel

Hospital General Universitario, Alicante.

### Resumen

**Introducción:** En la neurofibromatosis tipo 1 (NF1) puede asociar tumores como neurofibromas, tumores carcinoides, feocromocitomas y tumores del estroma gastrointestinal (GIST). Presentamos un caso de neurofibromatosis tipo 1 asociado a GIST + feocromocitoma.

**Caso clínico:** Mujer 60 años con NF1 y diagnosticada de paraganglioma parafaringeo, schwannoma en fosa pterigopalatina, HTA y miocardiopatía hipertrófica, ictus isquémico hemiprotuberencial izquierdo y diverticulosis sigma y colon. Durante estudio por anemia, se realiza TC abdominal observando gran masa mesentérica (6 cm) que depende de yeyuno, exofítica y sólida, compatible con tumor GIST. Nódulo suprarrenal izquierdo de 17 mm de características inespecíficas ya conocido sin cambios. Se decide intervención quirúrgica, se observa gran tumoración dependiente de la primera porción duodenal adherida a colon transverso y meso. Se realiza resección y anastomosis termino-terminal con sutura continua PDS 2/0. También se objetiva algún nódulo milimétrico en las paredes de yeyuno, remitiéndose una muestra de estas para histología. Se confirma GIST de alto grado de unos 6 cm con mitosis de  $45 \times 50$  CGA (riesgo de progresión de 85%) y CKIT, DOG1 y P16 positivos y pérdida focal de H3K27 MET. En el posoperatorio inmediato, presenta crisis hipertensiva de mal control con descompensación hemodinámica y cardíaca que requirió cuidados intensivos. Descartado el shock séptico, es diagnosticada de shock hemodinámico y se estudia la masa suprarrenal ante la sospecha de feocromocitoma. Las catecolaminas en orina y el PET-TC F-DOPA confirman el diagnóstico. Ante GIST de mal pronóstico, la paciente es remitida a Oncología quien en TC de control posquirúrgico 2 meses tras cirugía, evidencia lesión retroperitoneal izquierda (5 cm), planteándose como diagnóstico posible recidiva del GIST, por lo que se decide nueva intervención. Mediante laparotomía media, se observa masa en colon por lo que se realiza colectomía izquierda y sigmoidectomía con colostomía. Se visualizan cuatro pequeños implantes compatibles con GIST en yeyuno proximal y se realiza exéresis y fulguración del resto. Además, se realiza suprarrenalectomía izquierda. La paciente es dada de alta a las dos semanas tras resolución de ileo paralítico. La histología informa la pieza de la sigmoidectomía como diverticulitis aguda con estenosis crítica de la luz, se confirma el diagnóstico de feocromocitoma e implantes de GIST en yeyuno.

**Discusión:** La neurofibromatosis tipo 1 es una enfermedad hereditaria autosómica dominante, debida a una mutación en el gen supresor del cromosoma 17q11.2. Se caracteriza por “manchas de café con leche” y neurofibromas. Un 4-25% puede asociar tumores GIST. Generalmente son múltiples y se localizan más frecuentemente en yeyuno, en contraste con los tumores GIST esporádicos, que son más frecuentes en estómago y frecuentemente son de alto grado. Este dato junto con la resistencia al imatinib, les confiere peor

pronóstico. La prevalencia de feocromocitoma en la NF1 es del 0,1-5,7%. Solo hay 16 casos publicados que impliquen estas tres entidades, por lo que es muy raro, pero ante un paciente con NF1 y GIST es preciso descartar feocromocitoma de forma preoperatoria. La extirpación quirúrgica con márgenes R0 es la terapia definitiva para el feocromocitoma y tumores GIST.