



P-727 - OBSTRUCCIÓN INTESTINAL COMO PRIMERA MANIFESTACIÓN DE ENFERMEDAD DE VON RECKLINGHAUSEN

Alaez Chillarón, Ana Belén; Martín Vieira, Francisco Jose; Moreno Manso, Iñaki; Mojtar Salah, Mohamed Fadel; Pérez-Merino, Enrique; Álvarez Díaz, Silvia

Hospital Virgen de Altavista, Manzanares.

Resumen

Introducción: La neurofibromatosistipo (NF) 1 o enfermedad de von Recklinghausen es un trastorno mucocutáneo caracterizado por la presencia de neurofibromas múltiples y lesiones pigmentadas de la piel (manchas café con leche). Puede asociarse con otros tumores del sistema nervioso central, lesiones lentiginosas de la axilas, hamartomas pigmentarios del iris, feocromocitoma y en ocasiones con trastornos neurológicos. El tracto gastrointestinal se encuentra afectado en raras ocasiones.

Caso clínico: Se trata de una mujer de 31 años de edad que acude a urgencias por cuadro de dolor abdominal tipo suboclusión intestinal. Sin antecedentes de interés conocidos se realiza TAC de abdomen en la que se observa una tumoración de gran tamaño en FID que comprime y produce dilatación de ciego, con afectación de meso sin poder descartar neoplasia de ovario derecho. Se comienza estudio de extensión y se decide cirugía urgente en el momento que la paciente empeora clínicamente con cuadro inflamatorio con leucocitosis y elevación de PCR. Se realiza laparotomía de urgencias encontrando tumoración apendicular y en meso con efecto masa en colon ascendente que ocasiona dilatación de ciego mayor de 10 cm por lo que se realiza hemicolectomía derecha reglada. La anatomía patológica es informada como ganglioneuromatosis intestinal difusa, que afecta a la totalidad del apéndice, el ciego, la válvula ileocecal y el íleon terminal. Existen neurofibromas plexiformes de los nervios y tumoración mucinosa de apéndice. Reinterrogando a la paciente posteriormente se observan manchas tipo “café con leche” en cuello y abdomen y tumoraciones en piel compatibles con fibromas. La evolución posoperatoria es favorable y es dada de alta con revisión en consultas de consejo genético con diagnóstico de enfermedad de Von Recklinghausen.

Discusión: La neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de von Recklinghausen afecta el tracto gastrointestinal en un 11-25% de los casos, siendo los tramos más frecuentemente afectados el estómago y yeyuno. Las lesiones descritas a estos niveles son neurofibromas, ganglioneuromas y schwannomas. Aunque la afectación digestiva suele ser asintomática y descubrirse de forma incidental, puede originar cuadros clínicos que requieren cirugía. Las formas de presentación más habituales son la hemorragia y el dolor abdominal secundario a obstrucción. Otras formas menos frecuentes son la dismotilidad de intestino delgado y la pseudoobstrucción intestinal en relación con afectación de los plexos mientéricos, pudiendo originar incluso un megacolon o angina abdominal por compresión arterial. En nuestro caso se manifestó como un cuadro de obstrucción intestinal, es difícil pensar en esta entidad como primera opción, sobre todo si no existen antecedentes de fibromas o el paciente no está diagnosticado previamente de NF.