



## P-479 - Tumor maligno de la vaina nerviosa en la neurofibromatosis tipo I

*Martínez López, Elías; Martínez Pérez, Aleix; Paya Llorente, Carmen; Santarrufina Martínez, Sandra; Sebastián Tomás, Juan Carlos; Gonzálvez Guardiola, Paula; Vázquez Tarragón, Antonio; Armañanzas Villena, Ernesto*

*Hospital Universitario Doctor Peset, Valencia.*

### Resumen

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad autosómica dominante. Se asocia a múltiples neoplasias entre las que se encuentran los tumores malignos de la vaina de nervios periféricos (MPNST). El objetivo es presentar un caso de uno de estos tumores, su diagnóstico y manejo. Descripción de un caso y revisión de la literatura.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un varón de 30 años con neurofibromatosis tipo I, con manchas café con leche, nódulos de Lisch y neurofibromas. Acude a la consulta por presentar tumoración en fosa iliaca derecha de un año de evolución. En los últimos 6 meses se acompaña de dolor irradiado hacia pelvis y muslo derecho. A la exploración se observa masa en fosa iliaca derecha y región inguinal de aproximadamente 10 cm de diámetro, dolorosa a la palpación, adherida a planos profundos y pétreas. Se realiza tomografía computarizada (TC) y ecografía de abdomen observando masa en territorio neurovascular iliaco de 12 cm de diámetro que comprime músculo psoas sin determinar si se encuentra infiltrado. Para su caracterización se utiliza resonancia magnética (RM) que delimita la lesión con áreas de necrosis y hemorragia, contactando con los vasos iliacos sin infiltrarlos. Intraoperatoriamente se observa tumoración dependiente del nervio femoral, que no infiltra estructuras vecinas, realizando resección R0 del mismo. En el postoperatorio paresia del cuádriceps y anestesia de cara anterior del muslo. La anatomía patológica informa de tumor maligno de la vaina de nervio periférico (MPNST) de algo grado.

**Discusión:** La NF-1 tiene una frecuencia de 1:3.000. Tiene un riesgo aumentado de ciertas neoplasias, como los GIST (7% de los pacientes) o los MPNST (4-5%). Los MPNST son tumores agresivos con tendencia a metastatizar a pulmón, hígado, hueso, piel y cerebro. Los MPNST son degeneraciones malignas de neurofibromas o schwannomas. Los signos documentados que indican malignización son la aparición de crecimiento rápido, dolor, tumefacción y aumento de la temperatura local. En nuestro caso el crecimiento de la masa, así como el dolor hacían sospechar su naturaleza maligna. Las pruebas de imagen pueden ser útiles para distinguir los neurofibromas de los MPNST, aunque en ocasiones no se logra hasta que no se realiza su exéresis. La RM nos permite detectar la relación de los tumores con las estructuras vecinas, pero no es muy útil para diferenciar los tumores malignos de los benignos. El PET-TC es la prueba que permite diferenciar de forma más precisa los MPNST de los neurofibromas. El grado de captación en el PET, sobre todo si se compara con el de los neurofibromas cutáneos que presente el paciente, puede ser sugestivo de malignidad. Se ha demostrado que los neurofibromas con  $SUV > 2$  tienen un mayor riesgo de crecimiento y que  $SUV > 2,5$  es altamente sugestivo de malignidad. Resulta complejo diferenciar los neurofibromas benignos de su vertiente maligna. Por ello se debe realizar seguimiento de estos pacientes y recurrir a las pruebas de imagen apropiadas en los casos sugestivos. Los MPNST pueden aparecer en la NF-1 y condicionar su pronóstico.