



## P-769 - GANGLIONEUROMATOSIS INTESTINAL ASOCIADA A MÚLTIPLES GIST INTESTINALES EN CONTEXTO DE UNA NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

*de la Fuente Hernández, Noa; Artigas Raventos, Vicens; Rodríguez Blanco, Manuel; Solans Solerdelcoll, Mireia; Cerdán Riart, Gemma; Martín Arnau, Ana Belén; Moral Duarte, Antonio*

*Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Barcelona.*

### Resumen

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1, rara enfermedad con estigma genético hereditario, incluye lesiones intestinales como GIST y ganglioneuromatosis, que pueden conllevar hemorragias digestivas graves y la muerte del paciente. La sospecha diagnóstica es fundamental para establecer un tratamiento precoz y adecuado.

**Caso clínico:** Paciente con antecedente de neurofibromatosis tipo 1 que debuta con hemorragia digestiva. Es un varón de 74 años pluripatológico, EPOC con oxigenoterapia domiciliaria, que presenta síntome e ingresa para estudio. La TC abdominal que muestra lesiones cutáneas, neurofibroma retroperitoneal, tumores neuroendocrinos y GISTS intestinales. Presenta rectorrágias e inestabilidad hemodinámica. Se inicia noradrenalina y transfusión sanguínea. Realiza nuevamente rectorrágias con inestabilidad hemodinámica. La angioTC no identifica la lesión sangrante. Dado que presenta una calidad de vida aceptable pese a sus antecedentes, se decide cirugía emergente para identificar y tratar la lesión sangrante,. Se identifican múltiples tumores fibrosos desde Treitz a válvula ileocecal realizando exéresis de siete de ellas. Presenta una lesión fibrosa en ciego de gran tamaño que obliga a una ileocectomía. La anatomía patológica informa de ganglioneuromatosis difusa intestinal con afectación colónica, GIST multicéntrico con múltiples nódulos de tipo celular fusiforme, grado histológico 1. La inmunohistoquímica informa de proliferación anómala de filetes nerviosos y de plexos nerviosos entéricos en submucosa y con infiltración transmural, con células ganglionares, positividad de proteína S-100, CD117 y DOG1, Ki67 1%, y C-KIT y PDGFRalfa negativo. Tras un postoperatorio sin complicaciones, el paciente no presentó nuevos episodios hemorrágicos. Finalmente, fue valorado en Comité de Sarcomas, como GIST multicéntrico wild-type y con Performance Status de 3, por lo que no se planteó tratamiento adyuvante.

**Discusión:** La asociación de una neurofibromatosis tipo 1 a tumores intestinales ganglioneuromatosos y/o GIST, si bien rara, es una posible eventualidad que conlleva complicaciones hemorrágicas digestivas graves a tener en cuenta en el contexto de estos pacientes.