



## P-009 - HEMORRAGIA DIGESTIVA SECUNDARIA A MÚLTIPLES GIST DUODENO-YEYUNALES EN UN PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1

Castillejos Ibáñez, Francisco; Fernández Moreno, M. Carmen; Palomares Casasús, Sara; Gadea Mateo, Ricardo; Barrios Carvajal, María Eugenia; López Mozos, Fernando; Martínez Ciarpaglini, M. Carolina; Sabater Ortí, Luis

Hospital Clínico Universitario, Valencia.

### Resumen

**Introducción:** La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) es una enfermedad autosómica dominante producida por un defecto en el gen supresor tumoral NF1. Aunque caracterizada por la predisposición al desarrollo de tumores neurocutáneos, manifestaciones oculares y anomalías óseas, no debe infravalorarse la posible afectación gastrointestinal con complicaciones hemorrágicas, tumorales y pseudoobstructivas. Entre los tumores posibles, se encuentran los tumores del estroma gastrointestinal (GIST), donde la presencia de múltiples GIST en pacientes con NF1 es inferior al 5%.

**Caso clínico:** Se presenta el caso de un varón de 50 años con antecedentes de comunicación interauricular, NF1, síndrome de Gilbert y colecistectomía. El paciente es ingresado por melenas y anemia (cifras de hemoglobina de 7,9 g/dL). Se realiza estudio con gastroscopia y colonoscopia sin hallazgos de interés, además de tomografía computarizada que evidencia cinco masas yeyunales submucosas e hipercaptantes. Tanto los valores de cromogranina A y ácido 5-hidroxi-indolacético urinario, así como el SPECT receptores de somatostatina, descartaron un origen neuroendocrino como causa tumoral. Se realiza laparoscopia exploradora evidenciando más de veinte lesiones heterogéneas desde la tercera porción duodenal hasta yeyuno (a 40 cm del ángulo de Treitz). Se decide conversión a vía abierta y se realiza resección y duodenoyeyunostomía. La evolución posoperatoria transcurrió sin incidencias y fue dado de alta el octavo día posoperatorio. El estudio anatomopatológico diagnosticó múltiples tumores del estroma gastrointestinal (GIST) con patrón de células fusiformes, c-kit positivo, S-100 negativo e índice proliferativo (ki-67) inferior al 1%. El estudio molecular detectó alteraciones en NF1-R816.

**Discusión:** Los pacientes con NF1 pueden desarrollar GIST en un 6-7% de los casos. Sin embargo, la aparición de múltiples GIST es menos frecuente. El debut como hemorragia digestiva de estos tumores es frecuente, aunque en casos de NF1 el origen también puede ser debido a neurofibromas o tumores neuroendocrinos periampulares. Los GIST asociados a NF1 se caracterizan por presentar inactivación somática de ambos alelos del gen NF1, y solo en algunos casos podrían existir mutaciones en el gen KIT, hecho más destacable en los casos esporádicos. En cuanto al tratamiento, la cirugía es el enfoque principal. Aunque los GIST suelen responder a tratamiento con imatinib; en los GIST asociados a NF1, este suele ser ineficaz por carecer de mutaciones en KIT y PDGFR-alfa.