



P-277 - PACIENTE CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y TRES ESTIRPES DIFERENTES DE NEOPLASIAS EN UNA PIEZA DE DUODENOPANCREATECTOMÍA: TUMOR NEUROENDOCRINO, TUMOR DE GIST Y UNA NPMI

Milián García, Daniel; Serrablo Requejo, Alejandro; Paterna López, Sandra; Abadía Forcén, Teresa; Artigas Marco, Consuelo; Gutiérrez Díez, Marta

Hospital Universitario Miguel Servet, Zaragoza.

Resumen

Introducción: La neurofibromatosis tipo 1 (NF1) o enfermedad de Von Recklinghausen es una enfermedad autosómica dominante causada por mutaciones en el gen supresor de tumores NF1 situado en el cromosoma 17q11, que codifica la proteína neurofibromina. Es un trastorno neurocutáneo hereditario con una incidencia en la población general de 1/3.500 que se caracteriza por la presencia de neurofibromas, además de otros tumores de origen neuronal (astrocitoma, tumores malignos de la vaina nerviosa), cáncer de mama, tumores embrionarios, tumores estromales (GIST), tumores neuroendocrinos (TNE) y adenocarcinomas. Presentamos una paciente con NF1 que presenta 3 estirpes diferentes de neoplasias en una pieza de duodenopancreatectomía: tumor neuroendocrino, tumor GIST y un NPMI. Esta última, nunca antes reportada en la bibliografía como asociación a la NF1.

Caso clínico: Paciente de 68 años de edad con antecedentes de neurofibromatosis tipo I familiar y múltiples neoplasias asociadas: xantoastrocitoma pleomórfico, carcinoma de mama y neurofibromas cutáneos. En el contexto de un síndrome febril sin foco, se realiza un TAC toraco-abdomino-pélvico donde se describe una lesión compatible con ampuloma, que se confirma mediante RMN y ecoendoscopia, aunque la biopsia no fue diagnóstica. Una vez presentado el caso en el Comité Multidisciplinar, la paciente es programada para una duodenopancreatectomía cefálica. Posoperatorio tórpido condicionado por una fistula pancreática tipo C que obligó a la reintervención quirúrgica por sepsis de origen abdominal. Finalmente fue dada de alta al 44.^º día posoperatorio a una institución pública. El informe anatomicopatológico definitivo confirma la existencia de un TNE bien diferenciado en cabeza de páncreas, un NPMI de rama principal y laterales con displasia de alto grado y un GIST duodenal de bajo grado. Los pacientes con NF1 tienen mayor riesgo de neoplasias de origen neuronal y endocrino, además de malformaciones vasculares siendo la esperanza de vida 10-15 años más corta que la población general. La mayoría de los tumores neurogénicos son neurofibromas y se localizan con mayor frecuencia en las extremidades. Pueden aparecer como crecimientos focales o involucrar a múltiples fascículos dando lugar a neurofibromas plexiformes, siendo esta una característica muy específica de NF1. Ocurren hasta en el 30% de los casos, con mayor frecuencia en la región craneomaxilofacial y rara vez compromete el tracto gastrointestinal. En nuestro caso, la paciente presentaba neurofibromas cutáneos generalizados y en intestino delgado.

Discusión: Entre el 5 y el 25% de los pacientes desarrollarán manifestaciones neoplásicas intraabdominales. Las características clínico-patológicas de GIST son diferentes a los casos esporádicos. Los pacientes son más jóvenes, lesiones múltiples principalmente en intestino delgado, de menor tamaño, baja actividad mitótica, rara vez exhiben mutaciones en el CD117 y PDGFRA y muestran una respuesta variable e incompleta al tratamiento con inhibidores de la tirosinquinasa. Los TNE asociados a la NF1 ocurren en el 1% de los pacientes y generalmente son tumores funcionantes secretores de somatostatina de localización típica duodenal. En cuanto a los TNE pancreáticos, los insulinomas son el tipo más frecuente. En nuestro caso, el TNE localizado en cabeza de páncreas era no funcionante y la NPMI nunca antes había sido descrita.