Presentación de caso

Tumor del estroma gastrointestinal de intestino delgado en paciente con neurofibromatosis tipo 1

Gastrointestinal Stromal Tumor of the Small Intestine in a Patient with Neurofibromatosis Type 1

Marlen Bárbara Negrín Suárez[1,2*] https://orcid.org/0009-0005-6367-4680
Daysi Melissa Campos Lanestosa[1,2] https://orcid.org/0009-0008-7473-1638

[1]Hospital Clínico Quirúrgico "Hermanos Ameijeiras". La Habana, Cuba.
[2]Universidad de Ciencias Médicas de La Habana, Cuba.

*Autor para la correspondencia: marlennegrinsuarez@gmail.com

RESUMEN

Introducción: La neurofibromatosis comprende un grupo de enfermedades genéticas de herencia autosómica dominante. La asociación entre los tumores del estroma gastrointestinal y la neurofibromatosis tipo 1 es un hecho infrecuente y, normalmente, produce manifestaciones clínicas que requieren tratamiento quirúrgico.

Objetivo: Exponer el caso de una paciente con diagnóstico de NF-1, y cuadro clínico de varios meses de evolución con anemia y sangrado digestivo alto.

Presentación de caso: Paciente femenina de 44 años, ingresada para el estudio de anemia de tres meses de evolución, sangrado digestivo alto y tumor en fosa ilíaca derecha. Fue intervenida quirúrgicamente y se encontró una neoplasia de intestino delgado, que requirió resección intestinal. Más tarde, se corroboró el diagnóstico del tumor del estroma gastrointestinal.

Conclusiones: A pesar de que la combinación de estas dos entidades resulta inusual, este caso ayuda a recordar a los cirujanos la importancia de la relación

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

entre ellas. En este caso se encontró este tipo de tumor con más frecuencia en el intestino delgado, lo que puede pasar inadvertido en la endoscopia digestiva.

Palabras clave: neurofibromatosis tipo 1; tumores del estroma gastrointestinal; sangrado digestivo; inmunohistoquímica.

ABSTRACT

Introduction: Neurofibromatosis comprises a group of genetic diseases with autosomal dominant inheritance. The association between gastrointestinal stromal tumors and neurofibromatosis type 1 is rare and usually produces clinical manifestations that require surgical treatment.

Objective: To present the case of a patient diagnosed with NF-1, with a clinical picture of several months' evolution with anemia and upper gastrointestinal bleeding.

Case presentation: A 44-year-old female patient was admitted for investigation of anemia of three months' evolution, upper gastrointestinal bleeding, and a tumor in the right iliac fossa. She underwent surgery and a small intestine neoplasm was found, requiring intestinal resection. The diagnosis of gastrointestinal stromal tumor was later confirmed.

Conclusions: Although the combination of these two entities is unusual, this case serves as a reminder to surgeons of the importance of the relationship between them. In this case, this type of tumor was found more frequently in the small intestine, which may go unnoticed in digestive endoscopy.

Keywords: neurofibromatosis type 1; gastrointestinal stromal tumors; gastrointestinal bleeding; immunohistochemistry.

Recibido: 10/01/2025

Aceptado: 08/08/2025

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

Introducción

La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1), o la enfermedad de Von Recklinghausen, resulta un desorden hereditario autosómico dominante en el que se desarrollan tumores benignos y malignos en el sistema nervioso. La prevalencia de la enfermedad se estima entre 1 a 3000 y 1 en 6000 personas en el mundo.

En la NF-1, los tumores gastrointestinales se presentan con mayor frecuencia que los torácicos, los endócrinos o la afectación arterial. El compromiso gastrointestinal se observa entre 5-25 %, suele aparecer posteriormente a las manifestaciones cutáneas y solo el 7-10 % resulta sintomático con un dolor abdominal, diarrea, masa palpable, sangrado, obstrucción o perforación intestinal.[1]

Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST), por su parte, suponen el 1 % de todas las neoplasias del tubo digestivo. Su localización más frecuente es el estómago (47 %), seguido por el intestino delgado (25-41 %).

La asociación de tumoraciones intestinales con la neurofibromatosis resulta un hecho poco frecuente. Estudios recientes demuestran que en el 7 % de los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 pueden coexistir tumores del estroma gastrointestinal, predominantemente en el intestino delgado.[2]

El objetivo del presente trabajo fue exponer el caso de una paciente con diagnóstico de NF-1, y cuadro clínico de varios meses de evolución con anemia y sangrado digestivo alto, que se verificó en el examen físico una masa palpable en la fosa ilíaca derecha, lo que requirió tratamiento quirúrgico y se constató una asociación infrecuente.

Presentación de caso

Esta paciente femenina de 44 años, con antecedentes de neurofibromatosis tipo I y fibroma uterino, fue ingresada en el Servicio de Cirugía General para un estudio de anemia de tres meses de evolución y un tumor palpable en fosa ilíaca derecha.

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

Refería antecedentes de hemorragia digestiva alta en forma de melena de tres meses de evolución, que fue tratada con medidas generales sin llegarse a un diagnóstico etiológico.

Al examen físico, se pudo determinar palidez cutáneo-mucosa y masa intraabdominal palpable con bordes mal definidos y aparentemente móvil.

Se le realizaron estudios hematológicos y se constató una hemoglobina en 9,6 g/l, un hierro sérico disminuido en 3,76 μmol/l, una eritrosedimentación en 18 mm/h y unos marcadores tumorales normales (antígeno carcinogénico 125 y antígeno carbohidratado 19,9).

Los estudios imagenológicos reportaron en el ultrasonido abdominal una masa en proyección al anejo derecho, que pudiera estar en relación con el intestino delgado, así como un fibroma uterino. La tomografía axial computarizada informó a nivel inframesocólico izquierdo, en proyección del ovario, una imagen heterogénea y compleja predominantemente quística e hipodensa con áreas solidas en su interior con una densidad media en el estudio simple de 36 UH y con áreas de calcificación en su interior; posterior a la administración de contraste, presentó un realce. Se constató además otra imagen de similares características a la anteriormente, descrita en proyección del ovario derecho, que aparentó por este estudio una pérdida de la interfaz con la pared lateral derecha del recto alto y con alteración de la grasa perilesional, asociado a esto existen múltiples y pequeñas adenopatías perilesionales, intra- y retroperitoneales de aspecto inespecífico (fig. 1).

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

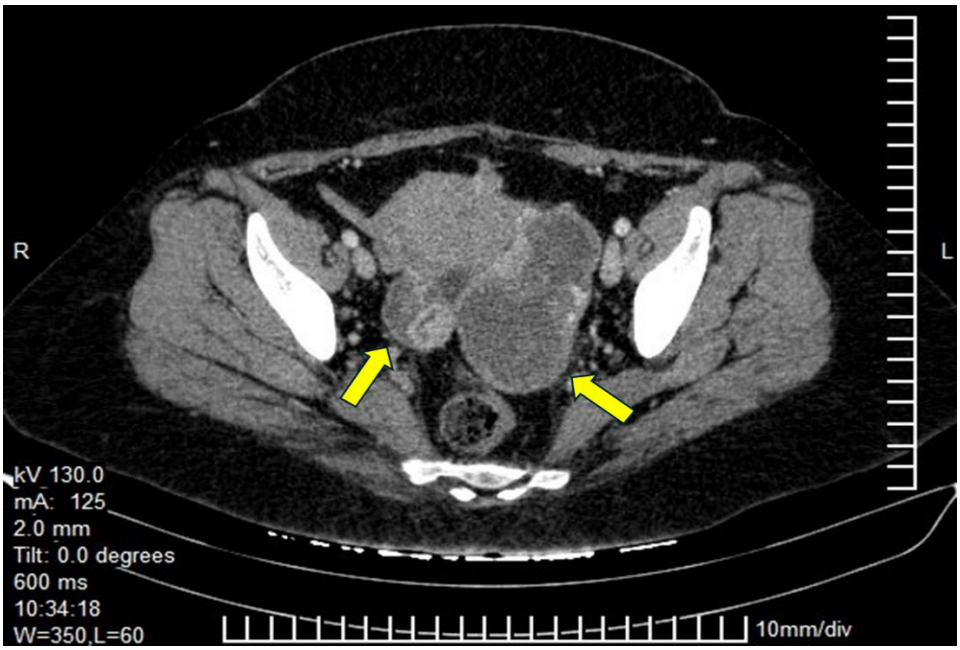

Fig. 1 - Imágenes en el TAC de abdomen.

Se decidió anunciar para la laparotomía exploradora, y se encontró en íleon, a 30 cm de la válvula ileocecal, un tumor exofítico, que no ocluía la luz, de aproximadamente de 7 x 5 cm de diámetro, que impresionaba infiltrar las capas del intestino, adherido a la cara posterior del útero, e involucró al anejo derecho. En el resto del intestino delgado, se presentó protuberancias en la serosa, de menos de 1 cm, que impresionaban las lesiones neurofibromatosas en relación con su enfermedad de base.

Se realizó una resección segmentaria del tumor del intestino delgado con anastomosis término terminal, más histerectomía total con doble anexectomía (fig. 2).

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

Fig. 2 - Tumor extraído durante la cirugía.

Evolucionó favorablemente hasta el quinto día, cuando aparecieron un vómito alimentario escaso, una distensión abdominal, unos ruidos hidroaéreos aumentados, y no hubo expulsión de heces ni gases por el recto. Esto persistió en el tiempo, por lo que se indicó TAC evolutiva, que informó una dilatación de asas intestinales delgadas, que midió en su diámetro mayor 4,8 cm, y llamó la atención un cambio abrupto cercano al nivel de la anastomosis.

Se decidió una reintervención de urgencia y se encontró una dehiscencia parcial de aponeurosis y un epiplón adherido a la pared abdominal, con un asa yeyunal que pasó a través de este con un estrechamiento de dicho segmento y una distensión del intestino proximal al obstáculo, y se comportó como una hernia interna. Se realizó una resección de epiplón comprometido y síntesis de la pared con colocación de puntos de refuerzo subtotales internos. La evolución posterior fue favorable y se egresó a la paciente 72 horas después sin complicaciones con un seguimiento por consulta externa, donde se ha mantenido con evolución satisfactoria después de seis meses.

El estudio inmunohistoquímico definitivo de la pieza anunció un tumor que medía 9 x 4 x 4 cm y que infiltró la muscular del íleon, con positividad intensa para CD34 y vimentina, negatividad para s100 y desmina ki67 positivo en el 3 % de las células

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

neoplásicas. Estos hallazgos fueron compatibles con un tumor del estroma gastrointestinal fusocelular, con el conteo mitótico 0/50 HPF, con presencia de necrosis isquémica y cambios degenerativos quísticos asociados. Los bordes de sección estaban libres de tumor.

Discusión

Actualmente, se distinguen dos formas fundamentales de neurofibromatosis: la de tipo 1 (NF-1) o enfermedad de Von Recklinghausen (trastorno neurocutáneo ligado al cromosoma 17, cuya manifestación predominante es el neurofibroma), y la neurofibromatosis tipo 2 (gen del cromosoma 22) que afecta exclusivamente a los nervios acústicos.

La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es una enfermedad autosómica dominante, que codifica una proteína supresora de tumores llamada neurofibromina. Esto resulta de la proliferación celular no regulada y una mayor tendencia a desarrollar tumores tanto benignos como malignos. El riesgo de GIST en la NF-1 es de 150 veces mayor que en la población general.[3]

Solo el 7-10 % de los pacientes con NF-1 tienen alteraciones gastrointestinales típicas, que incluyen hemorragia digestiva baja, dispepsia, hematemesis, obstrucción intestinal y/o perforación. Todas ellas son consecuencia de la aparición de tumoraciones en el tracto digestivo.[2]

Según el riesgo de recurrencia y metástasis, los GIST se clasifican como muy bajo, bajo, intermedio y alto, según el tamaño del tumor, la tasa mitótica y la ubicación del tumor. Al tener en cuenta esta clasificación el tumor en la paciente corresponde al riesgo intermedio basado en un tamaño de 5 a 10 cm y una tasa de mitosis < 5/50 HPF.

Los signos y los síntomas de GIST dependen de la naturaleza del tumor, la ubicación y el tamaño. En pacientes con NF-1, el sangrado recurrente es el síntoma clínico más común para el diagnóstico en un 27,5 % de los pacientes, en quienes la endoscopia gastrointestinal a menudo pasa por alto el origen y, a menudo, conduce

(cc) BY-NC Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

a una laparotomía de emergencia. Reportes anteriores demostraron que la laparotomía de emergencia debe realizarse en caso de hemorragia gastrointestinal con resultados exploratorios negativos.[4]

El diagnóstico definitivo de estos tumores generalmente se realiza después de la resección con estudio inmunohistoquímico como en la paciente descrita, con un resultado positivo a antígeno como CD34 en un 70 %, así como una negatividad para desmina y rara vez positivo para la proteína S-100. La TAC y la resonancia magnética nuclear con contraste son modalidades de diagnóstico sensibles.[5]

Dado que inicialmente resulta imposible distinguir las formas malignas de las benignas, la cirugía debe realizarse siempre que sea posible. La resección quirúrgica del segmento intestinal constituye la primera opción de tratamiento, y depende del tamaño del tumor. Normalmente, resulta suficiente un margen de resección de 1 cm. La extirpación completa sin disección ganglionar resulta la recomendada.

Incluso después de un tratamiento quirúrgico radical, aproximadamente el 50 % de los pacientes pueden experimentar una recaída. La tasa de recurrencia en pacientes con NF-1 resulta similar a la de pacientes con GIST esporádico, por lo que el seguimiento de estos casos debe mantenerse en consulta.

La cirugía laparoscópica es tan eficaz como la cirugía abierta y asociada a similar tasa de recurrencia; sin embargo, el dolor relacionado con el procedimiento resulta menor, la recuperación es más rápida y la duración de la estancia hospitalaria se hace más corta.[6]

Conclusiones

El GIST es el tumor gastrointestinal más común asociado con NF-1. Generalmente, resulta asintomático, pero puede presentarse con sangrado gastrointestinal, por lo que debe ser siempre sospechoso ante esta presentación clínica. A diferencia del GIST esporádico, que ocurre más comúnmente en el estómago, el intestino delgado

(cc) BY-NC Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES

es la ubicación más común en pacientes con neurofibromatosis. La extirpación quirúrgica resulta el pilar fundamental de tratamiento.

Referencias bibliográficas

1. Méndez D, Oricchio M, Pontet Y, Otero M, Muñiz F, Cubas S, *et al*. Manifestaciones gastrointestinales en neurofibromatosis tipo 1. Reporte de un caso. Acta Gastroenterológica Latinoamericana. 2020 [acceso 24/08/2025];50(4):474-81. Disponible en: https://www.redalyc.org/articulo.oa?id=199365992015

2. Mirón-Pozo B, Becerra-Massare A, Romera-López AL, Rueda-López AI, Huertas-Peña F, Perez-Cabrera B, *et al*. Tumores de la estroma gastrointestinal y neurofibromatosis tipo 1. Cir Esp. 2003;74(3):171-3. DOI: https://doi.org/10.1016/S0009-739X(03)72214-3

3. Abu-Abaa M, Abdulsahib A, Kananeh S, Aldookhi A. A Rare Association Between Gastrointestinal Stromal Tumor and Neurofibromatosis Type 1: A Case Report. Cureus. 2023;15(1):e34148. DOI: https://doi.org/10.7759/cureus.34148

4. Koffi GM, Mahassadi A, Koui S, Soro K. Gastrointestinal Stromal Tumor Associated with Neurofibromatosis Type 1 Simulating a Neurofibrosarcoma in A Black African Adult Patient. Case Rep Gastroenterol. 2021;15:832-7. DOI: https://doi.org/10.1159/000518290

5. Tadesse G, Tilahun H, Dabessa M. Unusual Presentation of GIST Associated with Type 1 Neurofibromatosis: A Case Report. International Journal of Surgery Case Reports. 2023;(105):107992. DOI: https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2023.107992

6. Yao M, Jiang Y, Yi B, Yang Y, Sun D, Fan J. Neurofibromatosis Type 1 with Multiple Gastrointestinal Stromal Tumors: A Case Report. World J Clin Cases. 2023;11(10):2336-42. DOI: https://doi.org/ 10.12998/wjcc.v11.i10.2336

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.

Esta obra está bajo una licencia: https://creativecomons.org/licenses/by-nc/4.0/deed.es_ES