

DEGENERACIÓN TUMORAL EN NEUROFIBROMATOSIS TIPO I. A PROPÓSITO DE UN CASO.

Arribas Pinillos, C.; Juan Mangas, F.; Esparcia Arnedo, E.; Casas Ramos, P; González- Arabio Sandoval, D.

INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis tipo I es una enfermedad hereditaria que afecta a 1 de cada 3000 recién nacidos, con múltiples rasgos clínicos pero que se caracteriza por el desarrollo de tumores que afectan a la piel y al sistema nervioso periférico.

OBJETIVOS

Se presenta el manejo diagnóstico-terapéutico de degeneración sarcomatosa en un paciente con NF1.

MATERIAL Y METODOLOGÍA

Varón de 27 años con antecedente de Neurofibromatosis tipo I acude para valoración de lesión abdominal de crecimiento rápido. Se aprecia una masa de 5x4 cm a nivel de flanco izquierdo que afecta a planos profundos.

Se realiza TRU CUT en consulta y se envía muestra a AP, que informa de lesión maligna de nervio periférico.

Se solicita RMN que muestra una masa entre los m oblicuo mayor y menor de 8x6x6, por encima de la pala iliaca, con foco calcificado y de señal heterogénea. Para el estudio a distancia se solicita una gammagrafía que informa de enfermedad no metastásica.

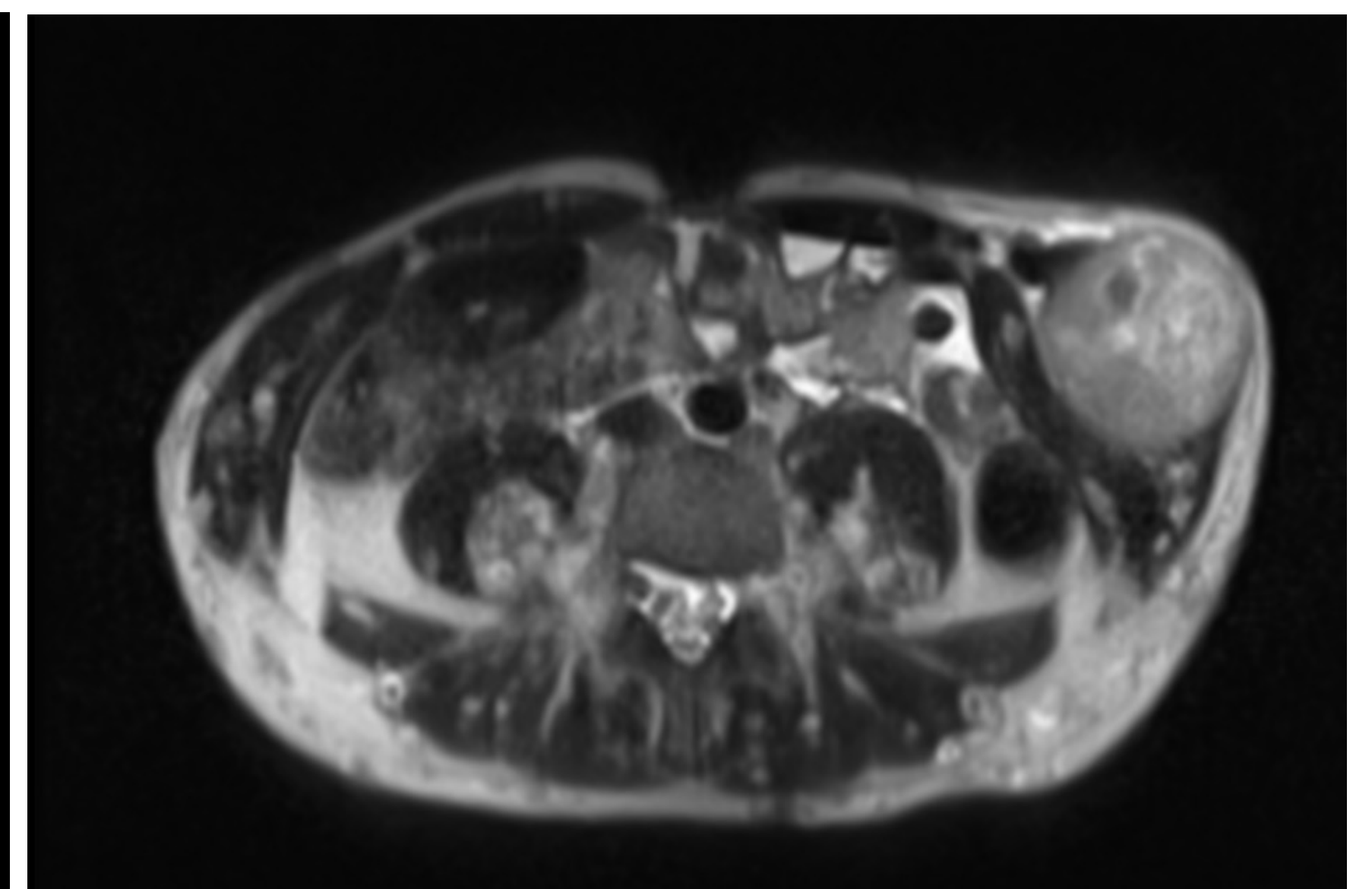
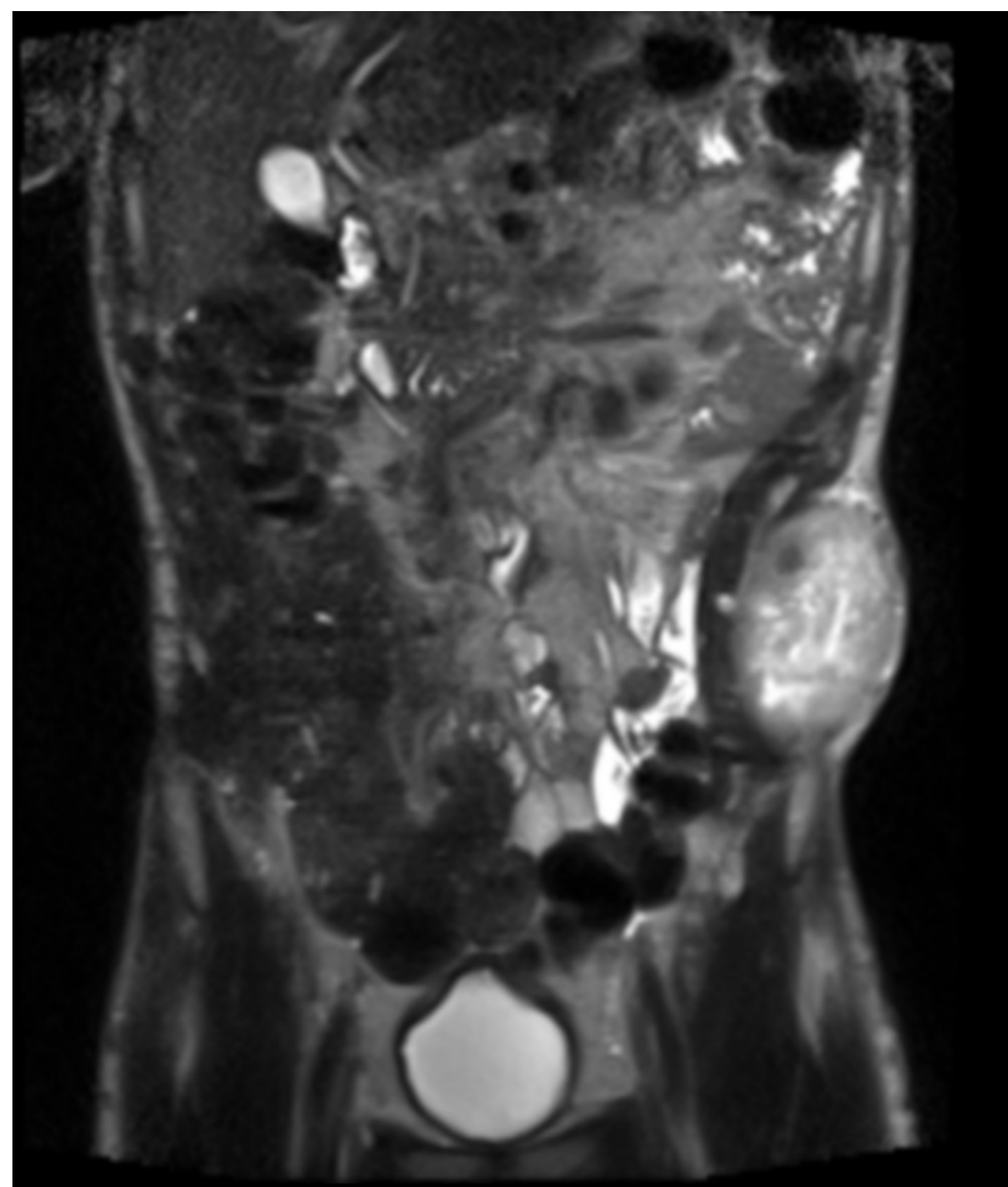


Fig 1 y 2. Resonancia magnética T2



Fig 3. Reconstrucción con malla del defecto de pared abdominal

Se interviene quirúrgicamente por parte de COT, Cx general y Cx plástica realizando resección en bloque de músculos recto, oblicuo mayor, menor y transversos; además de resección con bordes amplios (incluyendo borde superior de pala iliaca), apreciándose un defecto de la pared de 25cmx30cm. Finalmente, se reconstruye de la pared con doble malla que se fija a la musculatura abdominal restante, junto con un colgajo de dorsal ancho.

Una vez analizada la muestra completa se informa como tumor de alto grado de nervio periférico, por lo que se decide inicio de tratamiento adyuvante con doxorubicina + ifosfamida, por el alto grado del tumor.

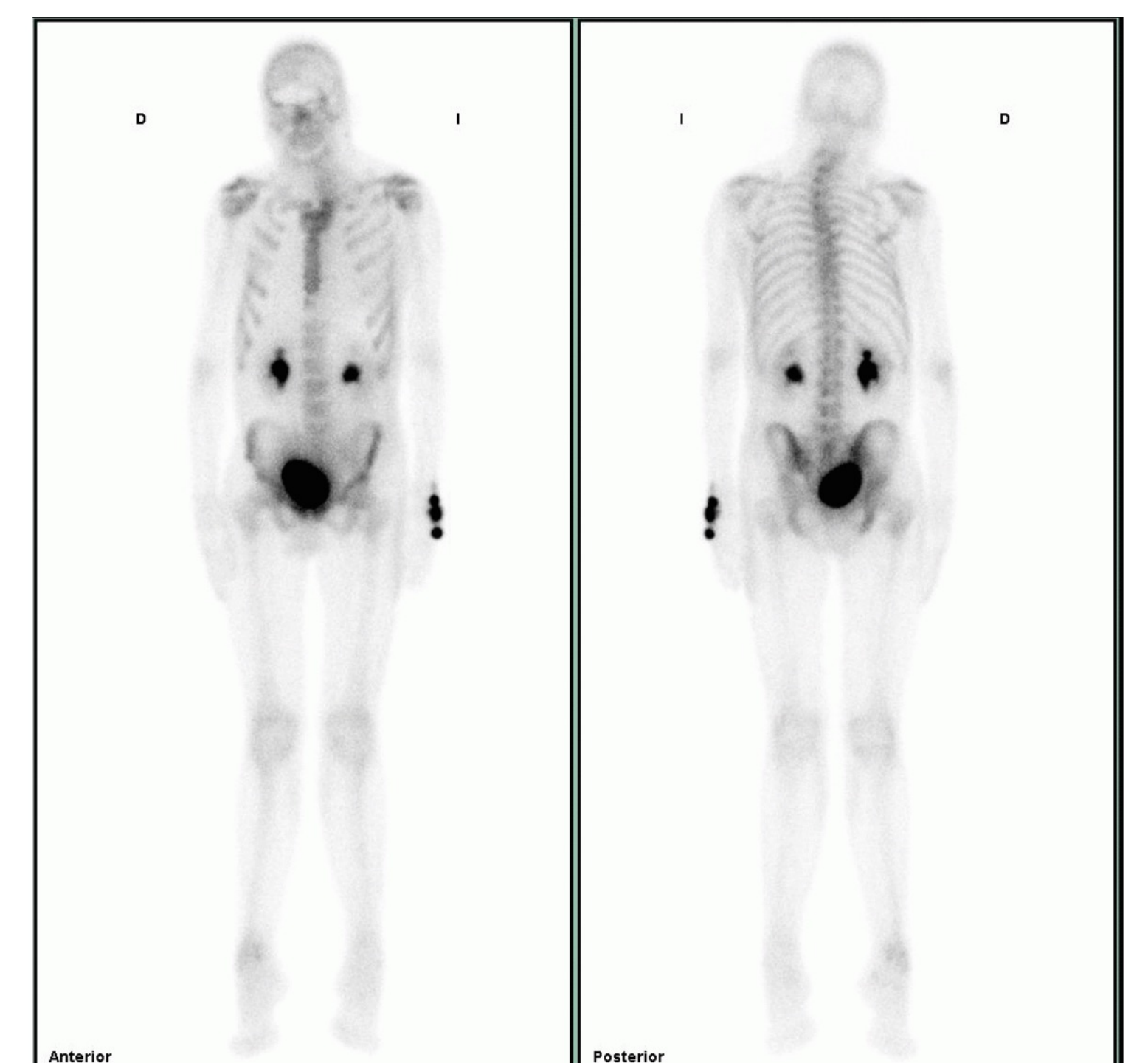


Fig 4. Estudio posterior de gammagrafía sin patología a distancia

RESULTADOS

Al año y medio de seguimiento el paciente se encuentra asintomático, con una situación clínica estable de su enfermedad sin signos de recidiva.

CONCLUSIONES

Ante crecimiento rápido de una lesión en un paciente con neurofibromatosis hay que sospechar degeneración maligna. Para su diagnóstico es muy importante la sospecha clínica, siendo necesarias pruebas complementarias de imagen y toma de muestras. La cirugía debe ser agresiva, pues son tumores con alta tasa de recidiva y de metástasis a distancia, siendo necesaria la participación de un equipo multidisciplinario tanto para las cirugías como para los cuidados posteriores.