

GIST intestinal multifocal, feocromocitoma bilateral y leiomioma en contexto de paciente con Neurofibromatosis tipo 1 de reciente diagnóstico. Presentación de un caso.

Autores: Tassi, Claudia Viviana*; Suarez, Gustavo Emilio*; Cosentino, María Clara*; Vogel, Esteban*; Saenz, Julieta Ximena*; Aguirre, Florencia Marcela*; Cariboni, Daniela; Damia, Ana Laura**

* Servicio de Anatomía Patológica HEC

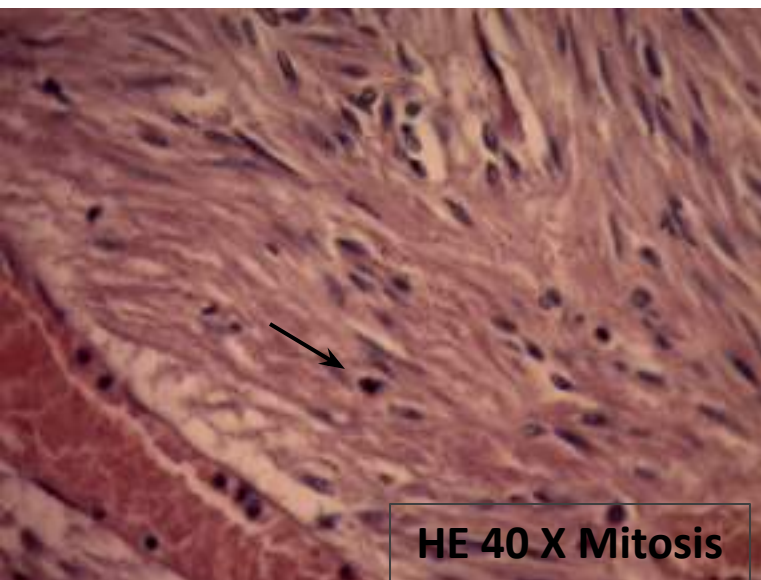
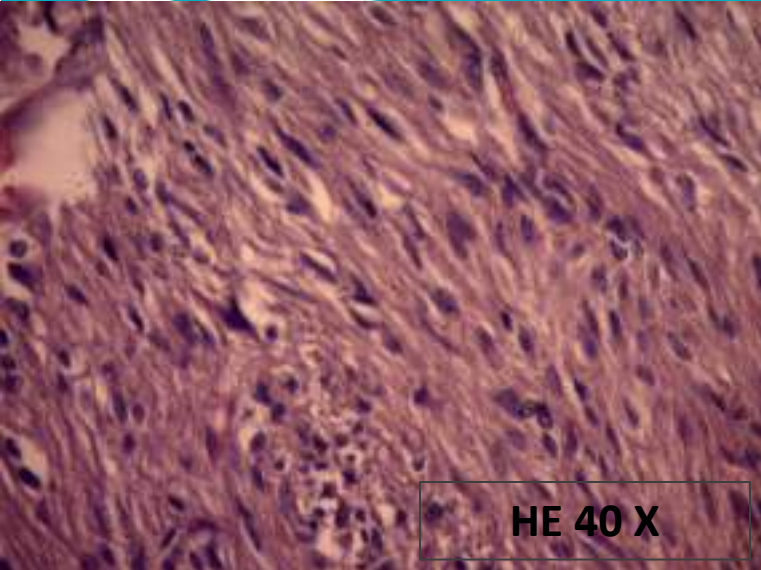
** Servicio de Genética Clínica HEC

- Paciente femenina de 50 años de edad, derivada por **anemia** crónica de 5 años de evolución, que requirió transfusiones en varias oportunidades.
- Derivada para estudio de lesiones de intestino delgado; se realiza **endoscopía** y **enteroscopía** con toma de biopsia, no obteniendo un diagnóstico definitivo.
- Se completa con **tomografía de alta resolución** en la que se evidencian múltiples lesiones intestinales, suprarrenales bilaterales, y uterinas.

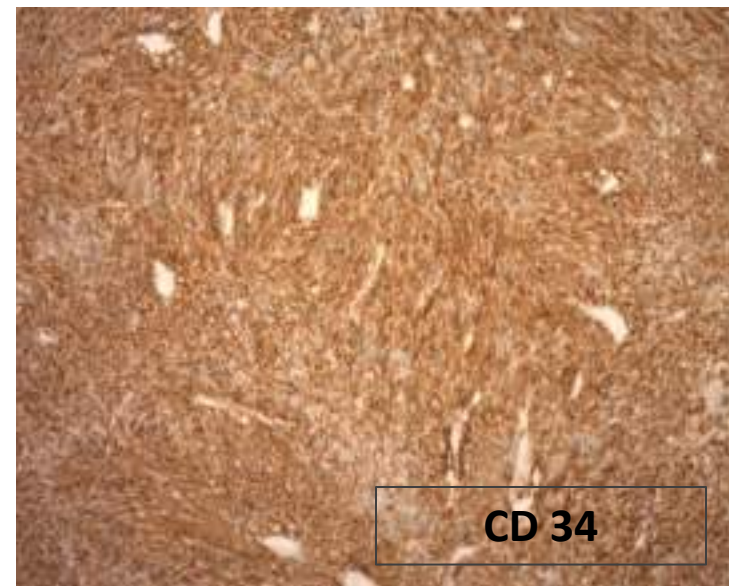
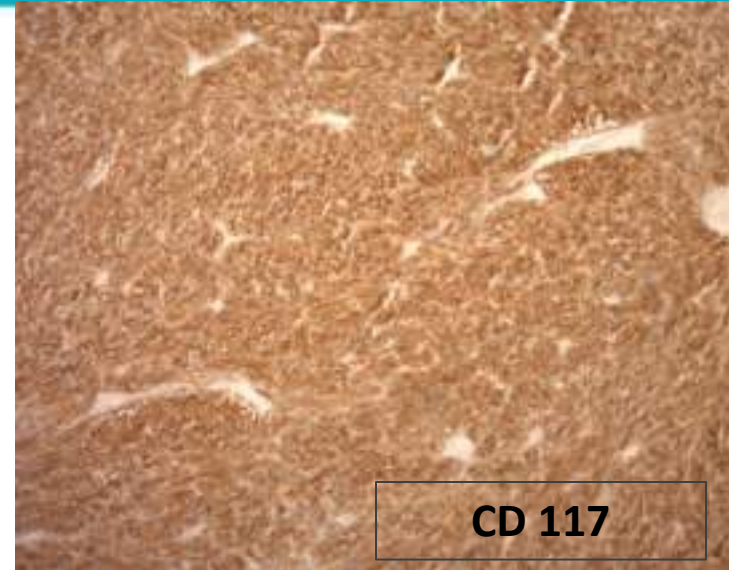
Materiales y Métodos

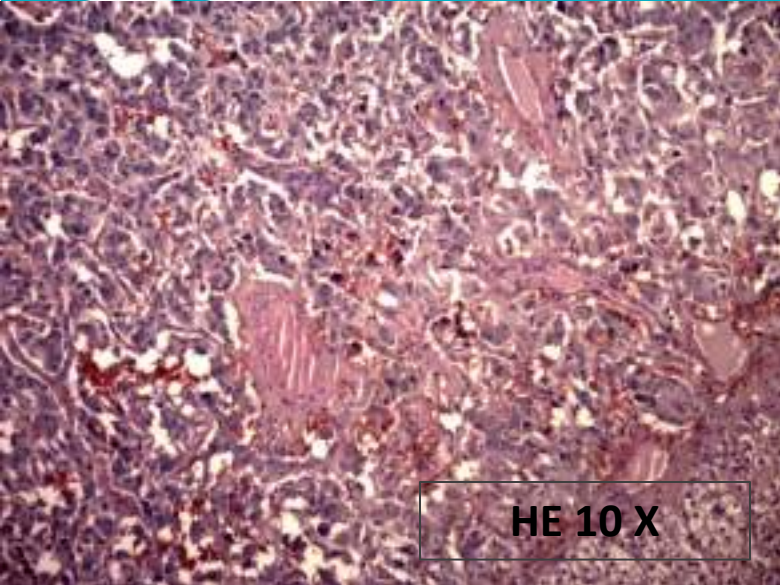
- Se recibe consulta intraoperatoria de:
 - Lesión intestinal nodular pardo clara de 3.5 x 2.5 x 2 cm, al corte homogénea blanquecina con diagnóstico positivo para lesión fusocelular.
 - Glándula suprarrenal izquierda que mide 6 x 4.5 x 2.5 cm parcialmente seccionada, de coloración pardo rojiza con áreas amarillentas, con diagnóstico positivo para células atípicas, diferentes al tumor previo.
- Por diferido se recibe:
 - Segmento intestinal de 23 cm de longitud con 6 formaciones subserosas, la mayor de 6 x 6 x 3.5 cm y la menor de 0.6 x 0.5 x 0.5 cm y dos lesiones subepiteliales.
 - Surparrenal derecha.
 - Tumor subseroso uterino.

Se fija en formol buffer al 10%, se incluye en parafina y se realizan cortes en micrótomo de 3 micras, se colorea con HE y se realizan técnicas de inmunohistoquímica.

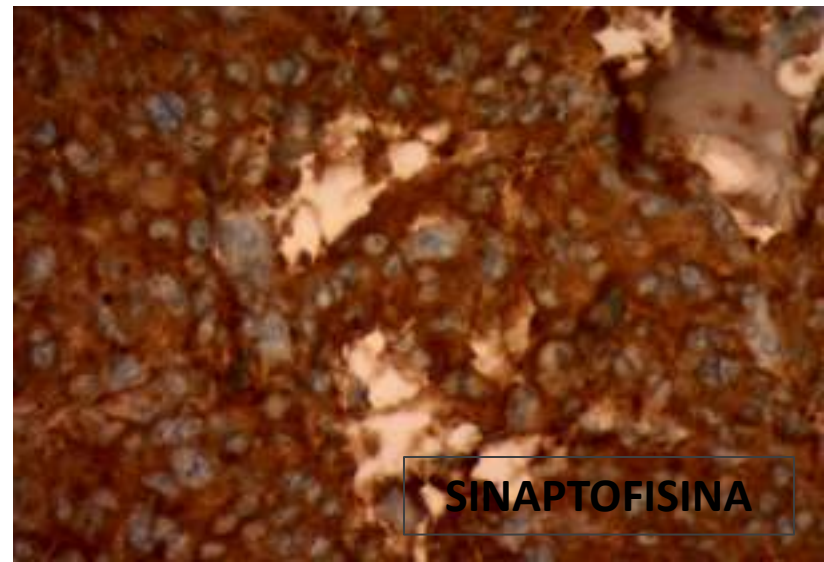
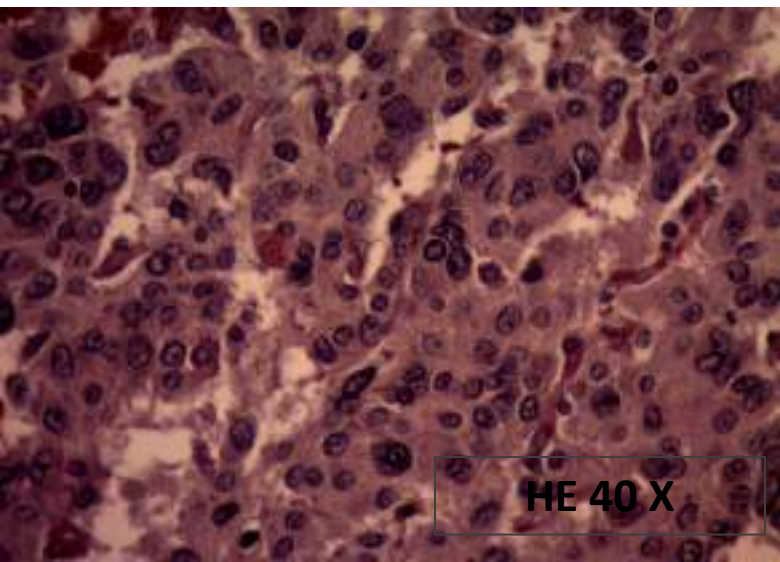


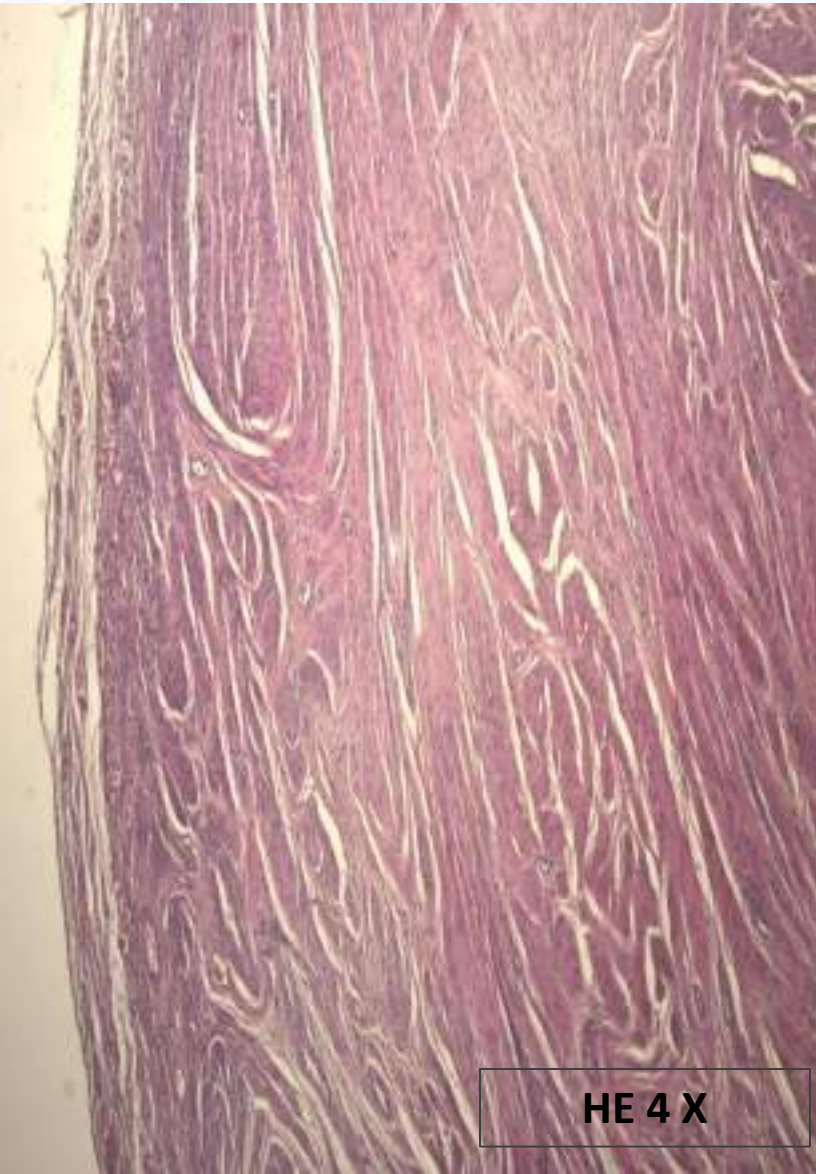
CD 117: +
CD 34: +
DES: -
AML: -





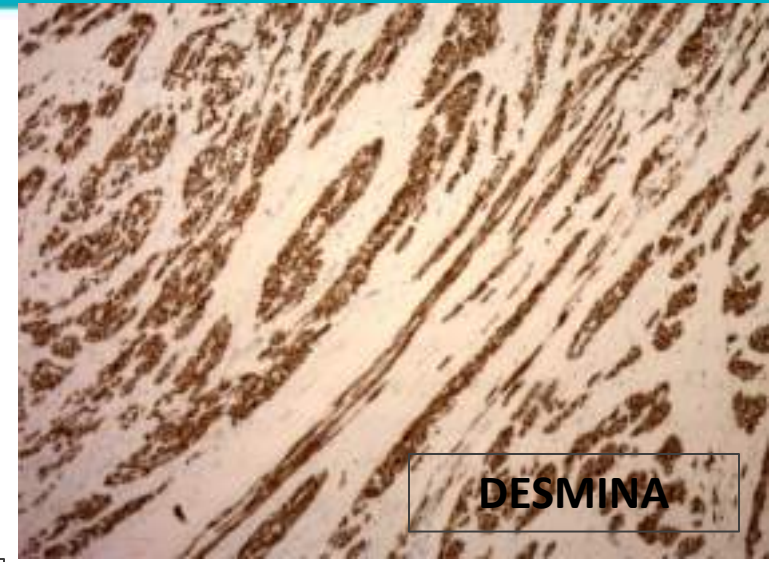
SYNAPTOFISINA: +
CROMOGRANINA: +
EEN: +
CK: -
INHIBINA: -



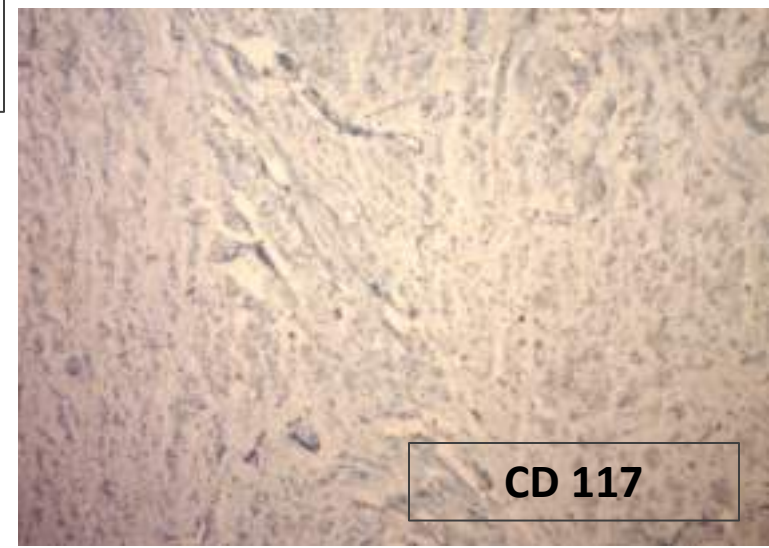


HE 4 X

**DESMINA: +
AML: +
CD 117: -**



DESMINA



CD 117

Resultados

El estudio de inmunohistoquímica confirmó el diagnóstico de:

- GIST intestinal múltiple
- Feocromocitoma bilateral
- Leiomioma uterino subseroso

La lesión intestinal de mayor tamaño presentó un alto riesgo de malignidad según criterios histológicos (Tamaño y número de mitosis)

Parámetros del tumor			Porcentaje de pacientes con alto riesgo de progresión de GIST			
Grupo	Índice mitótico	Tamaño del tumor (cm)	GIST gástrico	GIST yeyunal e ileal	GIST duodenal	GIST rectal
1	<5x50 CAP	< 2 cm	0% (ninguna)			
2		> 2 cm a < 5 cm	1.9% (muy bajo)	4.3% (bajo)	8.3% (bajo)	8.5% (bajo)
3a		> 5 cm a < 10 cm	3,6% (bajo)	24% (moderado)	34% (alto)	57% (alto)
3b		> 10 cm	12% (moderado)	52% (alto)		
4	>5x50 CAP	< 2 cm	0%	50%	50% (alto)	52% (alto)
5		> 2 cm a < 5 cm	16% (moderado)	73% (alto)		
6a		> 5 cm a < 10 cm	55% (alto)	85% (alto)	86% (alto)	71% (alto)
6b		> 10 cm	86% (alto)	90% (alto)		

Los grupos 3a, 3b, 6a, 6b son combinados en GIST duodenales y rectales por el pequeño número de casos.

Conclusiones

Con la confirmación anatomopatológica y la posterior evaluación del Servicio de Genética del HEC se arriba al diagnóstico de **Neurofibromatosis tipo 1** por criterios clínicos.

La neurofibromatosis es una enfermedad autosómica dominante cuyos criterios diagnósticos clínicos son:

- Neurofibromas *
- Manchas múltiples café con leche *
- Efélides en región axilar e inguinal *
- Lesiones óseas
- Gliomas ópticos
- Hamartomas del iris (nódulos de Lisch)

Estos pacientes presentan un riesgo incrementado del desarrollo de varios tumores, algunos de ellos malignos.

Muchas Gracias!!!