

## Neurofibromatosis gastrointestinal. Una causa poco frecuente de cirugía abdominal

Dr. José Luis Martínez-Ordaz,\* Dr. David Daniel Esmer-Sánchez,\* Dr. Roberto Suárez-Moreno,\*  
Dr. Ramón Ruiz-Roque,\* Dr. Roberto Blanco-Benavides\*

\* Servicio de Gastrocirugía. Hospital de Especialidades del Centro Médico Nacional Siglo XXI, Instituto Mexicano del Seguro Social.

Correspondencia: Dr. José Luis Martínez-Ordaz, José Torres Torija No. 13, Circuito Médicos, Ciudad Satélite, Naucalpan de Juárez, Estado de México, CP 53100.

Recibido para publicación: 11 de junio de 1999

Aceptado para publicación: 28 de septiembre de 1999

**RESUMEN Objetivo:** reportar dos casos de neurofibromatosis gastrointestinal que requirieron tratamiento quirúrgico para su resolución. **Antecedentes:** la neurofibromatosis es una enfermedad congénita que se divide en dos tipos. En la neurofibromatosis tipo 1 o enfermedad de Von Recklinghausen el paciente presenta algunas manifestaciones clásicas de la enfermedad como lesiones dérmicas café con leche, alteraciones óseas y neurofibromas de nervios periféricos y centrales. Hasta 25% de los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 presenta afección gastrointestinal, y los órganos más frecuentemente involucrados son el estómago y el yeyuno. La sintomatología principal de los pacientes con neurofibromatosis gastrointestinal es oclusión intestinal o hemorragia. **Método:** dos pacientes con neurofibromatosis gastrointestinal que ameritaron manejo quirúrgico para su resolución. **Resultados:** dos casos de neurofibromatosis gastrointestinal, un paciente tuvo como manifestación clínica hemorragia de tubo digestivo y el segundo paciente oclusión intestinal. Se les realizó laparotomía exploradora teniendo como hallazgos neurofibromatosis gastrointestinal como causa de sus síntomas. **Conclusiones:** el manejo de la neurofibromatosis gastrointestinal puede requerir tratamiento quirúrgico, y cuando esto se realiza generalmente la recuperación posoperatoria es satisfactoria.

**Palabras clave:** neurofibromatosis, enfermedad gastrointestinal, neoplasia intestinal.

### INTRODUCCIÓN

La neurofibromatosis es una enfermedad congénita que tiene alta incidencia de tumores benignos y malignos. De acuerdo a los órganos afectados y la presentación, puede dividirse en dos tipos: neurofibromatosis tipo 1

**SUMMARY Objective:** Report two cases of gastrointestinal neurofibromatosis that required surgical intervention for their resolution. **Background:** Neurofibromatosis is a congenital disease which is classified in two types. In neurofibromatosis type 1 or Von Recklinghausen's disease the patients have some classical manifestations as cafe au lait pigmentation, bony abnormalities and neurofibromas of both peripheral and central nerves. In up to 25% of the patients with neurofibromatosis 1, the gastrointestinal tract is involved. The most affected organs are the stomach and the jejunum. The symptoms of the patients with gastrointestinal neurofibromatosis are related to gastrointestinal bleeding or obstruction. **Method:** Two patients with gastrointestinal neurofibromatosis that required surgical intervention for the resolution of their manifestations. **Results:** Two cases of gastrointestinal neurofibromatosis, one of them had as her main clinical feature gastrointestinal bleeding, and the other patient intestinal obstruction. They were submitted to exploratory laparotomy finding gastrointestinal neurofibromatosis in both as the cause of their symptomatology. **Conclusions:** The management of gastrointestinal neurofibromatosis could need surgical intervention, and when this is done the postoperative evolution is satisfactory.

**Key words:** Neurofibromatosis, gastrointestinal disease, intestinal neoplasms.

(también conocida como enfermedad de Von Recklinghausen) y neurofibromatosis tipo 2.

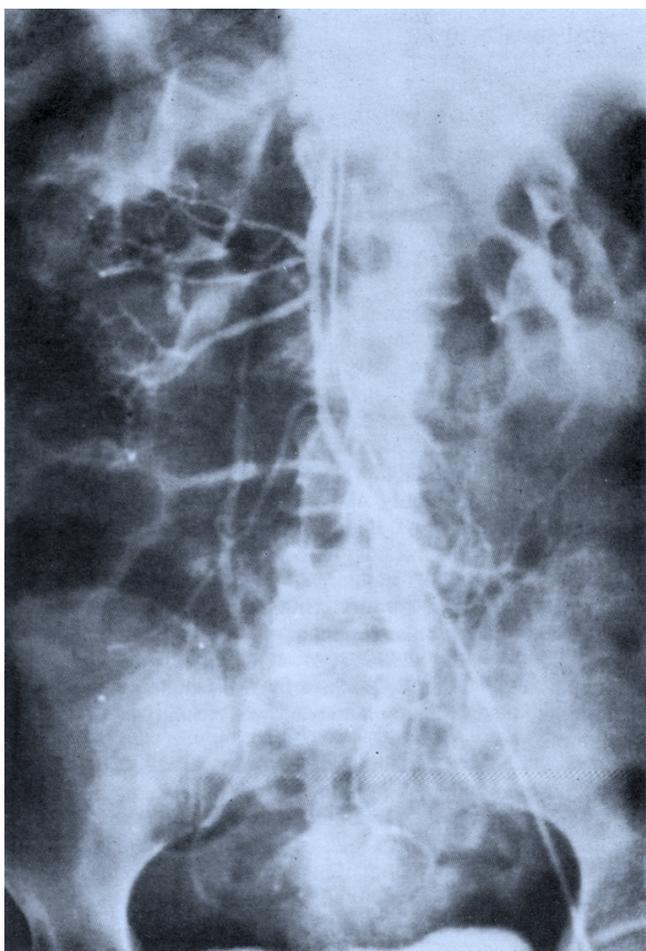
La neurofibromatosis tipo 1 puede afectar al aparato digestivo. Se reportan en este estudio dos casos de pacientes con neurofibromatosis que presentaron patologías que ameritaron tratamiento quirúrgico.



**Figura 1.** Paciente con nódulos subcutáneos y lesiones café con leche.

### PRESENTACIÓN DE CASOS

**Caso 1:** paciente femenino de 41 años, antecedentes de 8 familiares con neurofibromatosis. Desde la infancia pre-



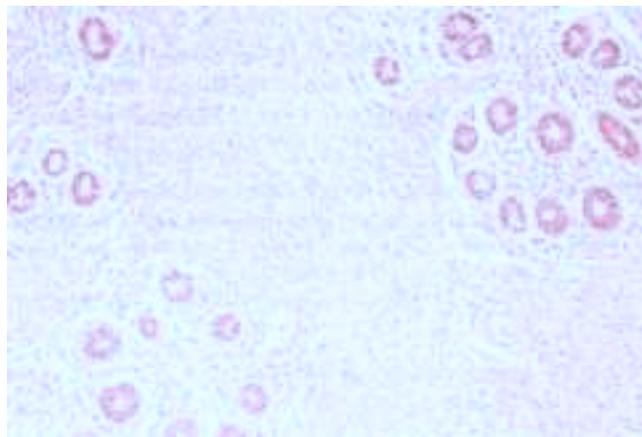
**Figura 2.** Arteriografía de mesentérica superior donde se evidencia hemorragia a nivel de hueco pélvico (yeyuno).



**Figura 3.** Segmento de yeyuno con múltiples neurofibromas.

sentó lesiones dérmicas café con leche, así como nódulos subcutáneos (*Figura 1*). Ingresó al hospital por hemorragia de tubo digestivo bajo, manifestado por melena y hematoquezia. La biometría hemática demostró hemoglobina de 7.2 g/dL, las placas simples de abdomen y la tomografía computada mostraron lesiones líticas de vértebras lumbares (L2-L3). Se realizó arteriografía que evidenció hemorragia activa de yeyuno (*Figura 2*). Intervenido quirúrgicamente con hallazgo de múltiples tumores yeyunales de 1 a 9 cm de diámetro (*Figura 3*), se extirpó el segmento más afectado con anastomosis primaria, teniendo evolución posoperatoria satisfactoria. El resultado de histopatología reportó múltiples neurofibromas plexiformes de yeyuno siendo el de mayor tamaño un schwannoma maligno (*Figura 4*).

**Caso 2:** paciente masculino de 38 años, sin antecedentes de importancia. Ingresó al hospital por la presencia de dolor abdominal de una semana tipo cólico loca-



**Figura 4.** Corte histológico 10x HE. Hay sustitución de la lámina propia por tejido nervioso.

lizado en cuadrante inferior derecho, posteriormente se agregó náusea y vómito así como obstipación y constipación. Los exámenes de laboratorio demostraron la presencia de leucocitos de 15,300 por mm<sup>3</sup> y las placas simples de abdomen distensión de asas de delgado con niveles hidroaéreos. Fue intervenido quirúrgicamente con el diagnóstico de oclusión intestinal teniendo como hallazgo tumor ileocecal con proceso inflamatorio agudo. El tratamiento consistió en hemicolectomía derecha e ileotransverso anastomosis. La evolución posoperatoria fue satisfactoria siendo egresado sin complicaciones. El reporte de histopatología demostró múltiples neurofibromas plexiformes de colon ascendente, mesenterio e íleon, este último condicionando oclusión intraluminal.

### DISCUSIÓN

La neurofibromatosis es una enfermedad en la que los individuos afectados desarrollan tumores tanto benignos como malignos con una frecuencia aumentada.<sup>1</sup> Se divide en dos formas, en cada una de ellas ya fueron identificados los genes alterados. En la tipo 1 se encuentra en el cromosoma 17 y en la tipo 2 en el cromosoma 22. Son heredados de manera autosómica dominante pero hasta 60% de los casos puede ser esporádicos.<sup>2</sup> Existen criterios diagnósticos para cada una de las neurofibromatosis.<sup>3</sup>

La neurofibromatosis tipo 1, también conocida como enfermedad de Von Recklinghausen, está caracterizada por la presencia de lesiones café con leche (café au lait), alteraciones óseas y neurofibromas de nervios periféricos o centrales. En 10 a 25% de los pacientes con esta enfermedad hay afección gastrointestinal.<sup>4,5</sup>

Los neurofibromas gastrointestinales son generalmente lesiones tardías de la enfermedad, pero en casos excepcionales pueden ser el signo inicial de la enfermedad en pacientes que no tienen estigmas clínicos de la misma que la intuyan. La localización más frecuente es en estómago y yeyuno aunque también han sido reportadas otras como íleon y colon. Las lesiones están constituidas por un sobrecrecimiento de tejido nervioso submucoso en el mesénquima adyacente.<sup>6,7</sup> Los pacientes con neurofibromatosis en el aparato digestivo pueden presentarse en gene-

ral con dos tipos de sintomatología: hemorragia de tubo digestivo u oclusión intestinal (por oclusión intraluminal o intususcepción).<sup>6,8</sup>

Cada uno de nuestros pacientes presentó alguna de estas sintomatologías. Mientras que en el primer caso la manifestación fue hemorragia, la paciente presentaba las manifestaciones clínicas clásicas de la enfermedad de Von Recklinghausen: lesiones dérmicas café con leche, neurofibromas subcutáneos, antecedentes familiares y lesiones óseas. En el segundo caso se manifestó como oclusión intestinal y fue ésta la primera evidencia de la enfermedad.

Como ya se mencionó, en la neurofibromatosis hay aumento en la incidencia de tumores benignos y malignos. La degeneración maligna que se encontró en uno de los pacientes está reportada en menos de 5% de los casos.<sup>6</sup>

El tratamiento de los pacientes con neurofibromatosis gastrointestinal está encaminado a extirpar los segmentos que estén ocasionando la sintomatología porque no es raro que presenten lesiones diseminadas. La evolución posoperatoria de los pacientes es por lo general satisfactoria.

### REFERENCIAS

1. Zoller NE, Rimbeck B, Oden A, Samuelsson M, Angelwall L. Malignant and benign tumors in patients with neurofibromatosis type 1 and a defined Swedish population. *Cancer* 1997; 79: 2125-31.
2. Bennett JC. Nervous System. In: Cecil RL, Bennett JC, Plum F, ed. *Textbook of Medicine*. 20<sup>th</sup> Ed. Philadelphia. WB Saunders 1996: 2056.
3. Gutmann DH, Aylsworth A, Corey JC et al. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA* 1997; 278: 51-57.
4. Hochberg FH, Dasilva AB, Galdebini J, Richardson EP Jr. Gastrointestinal involvement in Von Recklinghausen's neurofibromatosis. *Neurology* 1974; 24: 1144-49.
5. Brasfield RO, Das Gupta TK. Von Recklinghausen's disease a clinicopathological study. *Ann Surg* 1972; 175: 86-104.
6. Imbembo AL, Lefor AT. Benign neoplasms of the colon, including vascular malformations. In: Sabiston DC, ed. *Textbook of Surgery*. 15<sup>th</sup> Ed, Philadelphia: WB Saunders Co 1996-999.
7. Kim HR, Kim YJ. Neurofibromatosis of the colon and rectum combined with other manifestations of Von Recklinghausen's disease. *Dis Colon Rectum* 1998; 41: 1187-92.
8. Abramson LP, Orkin BA, Schwartz AM. Isolated colonic neurofibroma manifested by massive lower bleeding and intussusception. *South Med J* 1997; 90: 952-4.