



872 - NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 Y NEOPLASIA: UNA SERIE DE CASOS EN UN HOSPITAL DE TERCER NIVEL

S. Moragón Ledesma, S. Castañeda Pérez, L. Ordieres Ortega y C. Muñoz Delgado

Hospital General Universitario Gregorio Marañón. Madrid.

Resumen

Objetivos: Realizar un estudio descriptivo de todos los casos de pacientes con neurofibromatosis tipo 1 y desarrollo de neoplasia en un hospital de tercer nivel.

Métodos: Se revisaron 225 números de historia de los pacientes hospitalizados con neurofibromatosis tipo 1 en el Hospital Gregorio Marañón, seleccionando los afectos de enfermedad oncológica. Se realizó el análisis con IBM SPSS Statistics 20.

Resultados: Se reclutaron 40 pacientes con ligera predominancia del género femenino (55%) y edad media de 46,22 años al diagnóstico de la neoplasia, tres de ellos de población pediátrica (8-77 años). La comorbilidad más frecuentemente es la dislipemia (15%), seguida de la hipertensión arterial (12,5%). Las neoplasias más frecuentemente reportadas fueron los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) (12,5%) seguidos del tumor de vaina nerviosa periférica, el astrocitoma del sistema nervioso central, el glioma de nervio óptico y el cáncer de mama, cada uno en 4 pacientes (10%). Otras neoplasias como el cáncer de ovario (7,5%), los sarcomas (7,5%) y el cáncer de próstata también fueron frecuentes (7,5%) (tabla). Seis pacientes de la muestra (15%) presentaron más de una neoplasia, no sincrónica en ningún caso. El 75% recibieron tratamiento específico. Siete pacientes fallecieron por progresión de la enfermedad oncológica.

Neoplasia	Frecuencia	Porcentaje
GIST	5	12,5%
Glioma de nervio óptico	4	10,0%
Tumor de vaina de nervio periférico	4	10,0%
Astrocitoma	4	10,0%
Cáncer de mama	4	10%
Cáncer de próstata	3	7,5%
Sarcoma de partes blandas	3	7,5%
Cáncer de ovario	3	7,5%
Cáncer de vejiga	2	5,0%
Feocromocitoma	2	5,0%
Cáncer renal	2	5,0%

Cáncer colorrectal	1	2,5%
Cáncer de pulmón	1	2,5%
Cáncer de tiroides	1	2,5%
Osteoblastoma	1	2,5%
Seminoma	1	2,5%
Cáncer de pene	1	2,5%
Cáncer de cérvix	1	2,5%
Leucemia linfoblástica B	1	2,5%
Somatostatina	1	2,5%

Discusión: La neurofibromatosis tipo 1 es una rara enfermedad que afecta a 1 de cada 3.000-4.000 individuos y es provocada por la inactivación del gen NF1 que codifica la neurofibromina. Esta enfermedad predispone a la aparición de neoplasias benignas y malignas debido a la activación del protooncogén RAS, un mecanismo clave de la tumorigénesis. Las neoplasias tradicionalmente asociadas son los astrocitomas, el GIST, el feocromocitoma y las leucemias, aunque la incidencia es variable. Algunas neoplasias solamente requieren seguimiento, aunque frecuentemente precisan tratamiento específico. No existen marcadores pronósticos de mala evolución o transformación maligna, por lo que es necesario un seguimiento estrecho para realizar un correcto seguimiento y un adecuado despistaje de neoplasias en los pacientes con neurofibromatosis tipo 1.

Conclusiones: La mayoría de los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 no presentaron comorbilidades relevantes. Las neoplasias del sistema nervioso fueron las más frecuentes, aunque la incidencia de GIST fue llamativa. La mayoría de los pacientes necesitaron tratamiento específico y la mayoría de defunciones ocurrió por mala evolución oncológica.

Bibliografía

- 1 Laycock-van Spyk S, Thomas N, Cooper DN, et al. Neurofibromatosis type 1-associated tumours: their somatic mutational spectrum and pathogenesis. *Human Genomics*. 2011;5(6):623-90.
2. Rosenbaum T, Wimmer K. Neurofibromatosis type 1 (NF1) and associated tumors. *Klinische Padiatrie*. 2014;226(6-7):309-15.