

Hemorragia de intestino delgado en un paciente con Neurofibromatosis tipo 1

Small intestinal hemorrhage in a patient with Neurofibromatosis type 1

Guevara-Peralta, Katia Gesell ¹ ; Zegarra-Neira, Nilton Fidel ² ; Bayro-Peñaloza, Rosa Fabiola ² 

¹ Médico Residente de Gastroenterología del Hospital Alberto Sabogal Sologuren.

² Médico Asistente del Servicio de Gastroenterología del HNASS.

Recibido: 15/07/2021 - Aprobado: 29/04/2023

RESUMEN

Presentamos el caso de un paciente masculino de 32 años con antecedente de Neurofibromatosis tipo 1, que se presenta por hemorragia de intestino delgado activo, diagnosticada inicialmente al observar sangrado en ileoscopia, al cursar con inestabilidad hemodinámica se realiza angiotomografía abdominal identificando a nivel de yeyuno medio una masa con captación de contraste y sangrado activo por lo cual se realiza una angiografía con embolización arterial de la rama que irriga dicha zona. Con el paciente estable, se realizó una enteroscopia anterógrada de doble balón, observando una lesión subepitelial, ulcerada, se realiza tatuaje endoscópico y finalmente se envía a cirugía para resección mediante laparoscopia. El estudio anatomopatológico fue compatible con un tumor estromal gastrointestinal (GIST) yeyunal.

Palabras clave: Hemorragia Gastrointestinal; Neurofibromatosis 1; Tumores del Estroma Gastrointestinal (fuente: DeCS Bireme).

ABSTRACT

We present the case of a 32-year-old male patient with a history of Neurofibromatosis type 1, who presented with active small bowel bleeding, initially diagnosed by observing bleeding in ileoscopy, presenting with hemodynamic instability, abdominal angiotomography was performed, identifying a mass with contrast enhancement and active bleeding at the middle jejunum level, for which an angiography with arterial embolization of the branch that supplies said area is performed. With the patient stable, a double-balloon antegrade enteroscopy was performed, observing a subepithelial, ulcerated lesion, endoscopic tattooing was performed and finally surgery was sent for resection by laparoscopy. The pathology study was compatible with a jejunal gastrointestinal stromal tumor (GIST).

Keywords: Gastrointestinal Hemorrhage; Neurofibromatosis 1; Gastrointestinal Stromal Tumors (source: MeSH NLM).

INTRODUCCIÓN

Actualmente el término de Hemorragia de Intestino Delgado (HID) engloba a todos los pacientes con lesiones sangrantes localizados entre la ampolla de Vater y la válvula ileocecal, representando entre el 5 al 10% de todas las hemorragias gastrointestinales. Se sospecha HID en pacientes que se presentan con hemorragia digestiva sin hallazgos contributorios luego de una endoscopia y colonoscopia de calidad. Actualmente, los estudios que nos permiten evaluar lesiones del intestino delgado son la videocápsula endoscópica, enteroscopia asistida por dispositivos, enterotomografía y enterorresonancia, y su uso dependerá de cada caso y los recursos disponibles en la institución ^(1,2).

La neurofibromatosis tipo 1, también conocida como enfermedad de von Recklinghausen, es un trastorno

autosómico dominante complejo causado por mutaciones de la línea germinal en el gen supresor NF1, ubicado en el cromosoma 17q11.2. La prevalencia de la enfermedad se estima entre 1 a 3000 y 1 en 6000 personas en el mundo. Se caracteriza por manchas color "café con leche", efélides axilares o inguinales, neurofibromas plexiformes, hamartomas del iris, displasia del ala del esfenoides, displasia de huesos largos, escoliosis y glioma óptico. Presentan mayor riesgo de desarrollar tumores benignos y malignos entre los que destacan los tumores estromales gastrointestinales que suelen aparecer posteriormente a las manifestaciones cutáneas ⁽³⁾.

Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST: Gastrointestinal Stromal Tumors) son neoplasias que se desarrollan a partir de tejido mesenquimal del tracto gastrointestinal y más raramente surgen en otros tejidos mesenquimales intraabdominales. Se ha vinculado

Citar como: Guevara-Peralta KG, Zegarra-Neira NF, Bayro-Peñaloza RF. Hemorragia de intestino delgado en un paciente con neurofibromatosis tipo 1. *Rev Gastroenterol Peru.* 2023;43(2):134-38. doi: 10.47892/rgp.2023.432.1226



Figura 1. Manchas café con leche (flecha azul).

su posible origen en las células intersticiales de Cajal, localizadas en el plexo mientérico del tracto digestivo, debido a que ambos tipos de células pueden expresar KIT (CD117) y CD34. Pueden desarrollarse en cualquier sitio a lo largo del tracto digestivo, siendo sus localizaciones más frecuentes el estómago (50-60%) e intestino delgado (30-35%) y menos frecuentes en el colon, recto (5%) y en esófago (>1%)⁽⁴⁾.

CASO CLÍNICO

Varón de 32 años, con antecedente de Neurofibromatosis tipo I, que se manifestó desde los 4 años con presencia de efélides axilares, manchas café con leche y lesiones papulares en tórax (Figura 1) y nódulos de Lisch iridianos (Figura 2) sin ningún otro antecedente.

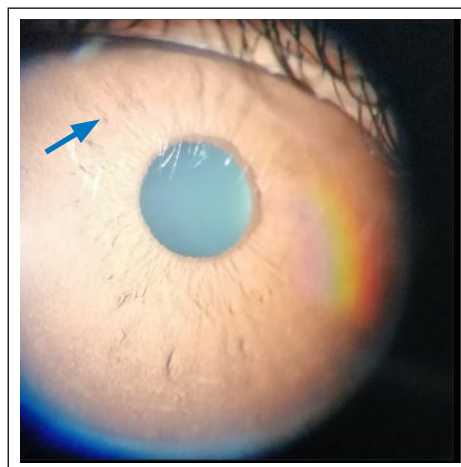


Figura 2. Nódulos de Lisch (flecha azul).

El paciente se presenta a nuestro hospital con un tiempo enfermedad de 1 día caracterizado por hematoquecia de 600 cc. de volumen aproximado, con dolor abdominal tipo cólico, mareos, sensación de desvanecimiento e hipotensión, por lo que es transferido a la unidad de shock trauma, donde responde a volumen. Una vez estabilizado, se realiza una endoscopia que no evidenció lesiones, y luego una colonoscopia con ileoscopia, observando coágulos de sangre que provienen del intestino medio.

Paciente presenta inestabilidad hemodinámica, requiriendo transfusión de aproximadamente 6 paquetes globulares por lo que, en lugar de continuar el estudio de intestino delgado con cápsula endoscópica o enteroscopia, se le realiza angiotomografía de abdomen, en la cual se identifica una lesión tumoral que capta contraste a nivel de yeyuno medio (Figura 3 a y b).

El paciente es evaluado por la Unidad de Radiología Vascul ar Intervencionista (URVI) para realización de

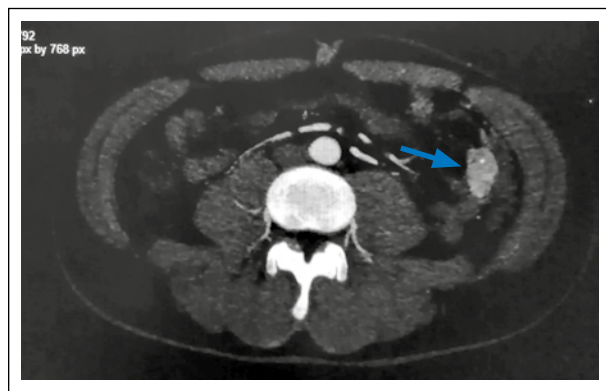


Figura 3a. Angiotomografía abdominal, fase venosa temprana, extravasación de contraste a nivel de yeyuno medio (flecha azul).



Figura 3b. Angiotomografía abdominal fase arterial, extravasación de contraste a nivel de yeyuno medio (flecha azul).



Figura 4. Angiografía vascular, formación nodular hipervascular (flecha azul).

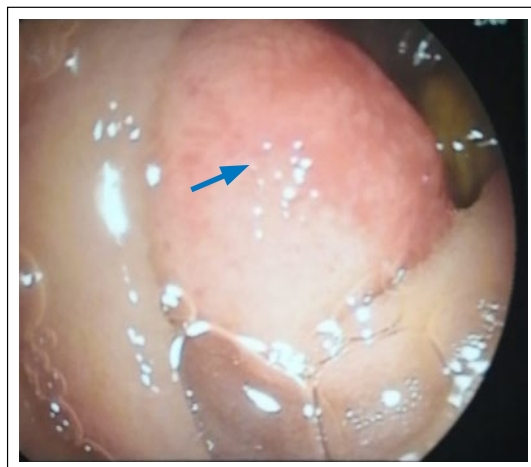


Figura 5. Lesión submucosa en yeyuno medio observada por enteroscopia (flecha azul).

embolización, mediante arteriografía selectiva de la arteria mesentérica superior se realiza la embolización de la tercera rama yeyunal, la cual irriga la lesión, culminando el procedimiento sin complicaciones y logrando hemostasia. (Figura 4).

Una vez controlado el sangrado se decide realizar enteroscopia anterógrada de doble balón, bajo sedo analgesia supervisada por médico gastroenterólogo, observando una tumoración subepitelial en yeyuno medio de aproximadamente 3 cm., de superficie ulcerada, lecho con fibrina y se procede a tatuaje en dos puntos a 3 cm. distal a esta, con carbón negro puro (black-eye) (Figura 5).

Finalmente, se le realiza laparoscopia hallando a 1.5 metros del ángulo de Treitz, una lesión multinodular de aproximadamente de 3 cm, adyacente al marcaje previo. Se realiza resección de la lesión y anastomosis termino terminal (Figura 6).

El estudio anatomopatológico describe tumor multinodular estromal gastrointestinal tipo fuso celular de 2,4 x 2,2x 1,8 cm localizado en yeyuno de bajo grado (figura 7), a la inmunohistoquímica CD117 (figura 8) y CD34 positivo, con índice mitótico bajo (1mitosis /5 mm²), márgenes libres de neoplasia concluyendo como tumor estromal gastrointestinal de bajo grado (GIST). El paciente es derivado al servicio de oncología para seguimiento.

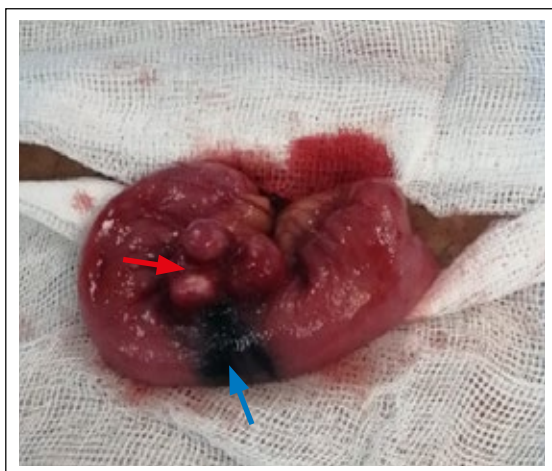


Figura 6. Resección de tumoración multinodular en yeyuno medio (flecha roja) distal a esta se observa coloración negruzca que corresponde al marcaje con carbón negro puro (black-eye).

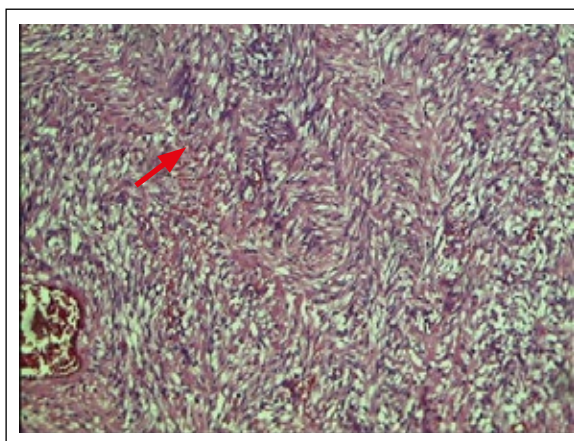


Figura 7. Biopsia (10 X) células fusiformes teñido con hematoxilina y eosina (H&E) (flecha roja).

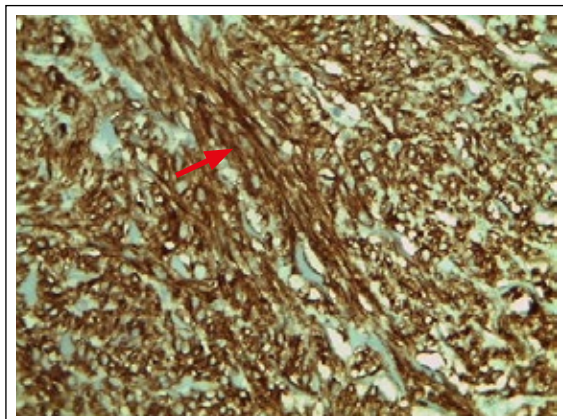


Figura 8. Inmunohistoquímica KIT (CD 117). Tinción de las células tumorales positivas de color marrón. (flecha roja)

DISCUSIÓN

Se presenta el caso de un paciente con neurofibromatosis tipo 1, que cursó con HID por un tumor estromal gastrointestinal localizado en yeyuno. El diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 se realizó al presentar 3 de los criterios definidos, los cuales fueron: presencia de manchas café con leche mayor de 15 mm, efélides en axilas, y nódulos de Lisch ⁽³⁾.

Los pacientes con NF1 desarrollan tumores tanto benignos como malignos con mayor frecuencia a lo largo de la vida, entre los cuales destacan los tumores del estroma gastrointestinal (GIST), estos tumores pueden presentarse en todo el tracto gastrointestinal desde el esófago hasta el ano siendo los más comunes en el estómago seguida del intestino delgado. Sin embargo, en el contexto de la NF1, los GIST se presentan con mayor frecuencia en el intestino delgado (>70%) como es lo que ocurrió en nuestro caso cuya localización fue yeyunal. Aunque la mayoría de los GIST son esporádicos, aproximadamente el 5% de los pacientes se asocian a síndromes genéticos con el desarrollo de estos tumores como es el caso de neurofibromatosis tipo 1 el cual es un trastorno genético autosómico dominante ^(4,5).

Los tumores estromales gastrointestinales (GIST), pueden presentarse a cualquier edad, pero más del 80% de los casos en mayores de 50 años sin predilección de sexo; sin embargo, cuando se asocian a neurofibromatosis tipo 1 se presentan en pacientes jóvenes y tienen tasas mitóticas bajas coincidiendo con nuestro caso con estas características ⁽⁴⁾.

Los pacientes con GIST pueden presentar una amplia gama de síntomas. Siendo uno de los síntomas más frecuentes la hemorragia gastrointestinal debido a la ulceración de la mucosa o la necrosis por presión, aunque rara vez se presenta como un shock hemorrágico, como

lo observado en nuestro paciente en el cual se manifiesta como hemorragia digestiva de intestino medio masiva, esta misma presentación describen otros reportes de casos ⁽⁵⁻⁷⁾.

Para evaluar intestino delgado en el contexto de un cuadro obstructivo inicialmente se procede a realizar imágenes como enterotomografía y enterorresonancia y, en el caso de un cuadro no obstructivo, se debe realizar cápsula endoscópica. Una vez determinada la lesión, se procede con el manejo específico ya sea con enteroscopia asistida por dispositivos, enteroscopia intraoperatoria o cirugía, según sea el caso ⁽¹⁾. Sin embargo, como nuestro paciente cursó con inestabilidad hemodinámica, se le realizó inicialmente angiografía para determinar la localización de la lesión sangrante y posteriormente la embolización selectiva con buenos resultados ⁽⁸⁾.

Una vez que el sangrado cedió completamente para continuar con estudio de la lesión previamente identificada en angiotomografía, se prefirió la enteroscopia de doble balón antes que la cápsula endoscópica, debido a que nos permitirá tanto la identificación de la tumoración submucosa como el marcaje de esta, siendo de gran ayuda para precisar y orientar a cirujanos para la resección de lesiones correspondientes. El tatuaje endoscópico es seguro y conduce a menos errores de localización de tumores ⁽⁹⁾.

El tipo histológico hallado fue el fusocelular, el cual según la literatura es el más frecuente representando aproximadamente el 70% ⁽¹⁰⁾.

El abordaje estándar para los tumores ≥ 2 cm de tamaño es resección, porque se asocian con un mayor riesgo de progresión si se confirman como GIST (11), por lo que al realizar la resección del tumor de 2,4 x 2,2 x 1,8 cm se realizó el manejo definitivo. Al tener resección completa tumoral continuó seguimiento por oncología médica.

CONCLUSIÓN

Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 tienen mayor riesgo de presentar tumores estromal gastrointestinales siendo una de las localizaciones más frecuente el intestino delgado, donde una de sus manifestaciones principales es la hemorragia digestiva, cuyo manejo inicial es detener la hemorragia gastrointestinal activa y el tratamiento definitivo es la resección tumoral.

Conflictos de interés: Los autores indican no tener ningún conflicto de interés.

Financiación: El presente trabajo ha sido autofinanciado por los autores.

REFERENCIAS

1. Cedrón-Cheng H. Hemorragia Digestiva del Intestino Delgado. *Diagnóstico*. 2022; 61(3): 229-235. doi: 10.33734/diagnostico.v61i3.396.

2. Muñoz-Bautista A. Hemorragia de intestino delgado. *Endoscopia*. 2021; 33(1): 39-42. doi:10.24875/END.M21000342
3. Solares L, Vinal D, Morales C, et al. Protocolo de diagnóstico y seguimiento de pacientes adultos con neurofibromatosis tipo 1 en una unidad de referencia española. *Rev Clínica Española*. 2022; 222(8): 486-495. doi: 10.1016/j.rce.2022.02.001
4. Villafuerte W, Ostaiza I, Williams L, et al. Tumores del estroma gastrointestinal: Revisión y manejo multidisciplinario. *Journal of American Health*. 2021; 4(1): 26-35. doi: 10.37958/jah.v4i1.60
5. Méndez D, Oricchio M, Pontet Y, et al. Manifestaciones gastrointestinales en neurofibromatosis tipo 1. Reporte de un caso. *Acta Gastroenterol Latinoam*. 2020; 50(4): 474-478.
6. Mandala S, Lupo M, Guccione C, et al. Small bowel gastrointestinal stromal tumor presenting with gastrointestinal bleeding in patient with type 1 Neurofibromatosis: Management and laparoscopic treatment. Case report and review of the literature. *International Journal of Surgery Case Reports*. 2021; 79: 84-90. doi: 10.1016/j.ijscr.2020.12.095
7. Paredes J, Fernández J, Vargas H, et al. Características clínico-patológicas y manejo de tumores primarios de intestino delgado de localización yeyuno-ileal. *Rev Gastroenterol Perú*. 2021; 41(4): 215-20. doi:10.47892/rpg.2021.414.1267.
8. D'Amore K, Swaminathan A. Massive Gastrointestinal Hemorrhage. *Emerg Med Clin N Am*. 2020; 38: 871-889. doi: 10.1016/j.emc.2020.06.008
9. Hershorn O, Park J, Singh H. et al. Predictors and rates of prior endoscopic tattoo localization amongst individuals undergoing elective colorectal resections for benign and malignant lesions. *Surg Endosc*. 2021; 35: 5524-5530. doi:10.1007/s00464-020-08048-8
10. Machado J, Cavalcanti F, Estrela R, et al. Características Histopatológicas de un tumor estromal gastrointestinal. *Revista De Ciências Da Saúde Nova Esperança*. 2020; 18(3): 235-241.
11. Judson I, Buluso R, Seddon B, et al. UK clinical practice guidelines for the management of gastrointestinal stromal tumours (GIST). *Clin Sarcoma Res*. 2017; 7 (6): 1-10. doi: 10.1186/s13569-017-0072-8

Correspondencia:

Guevara Peralta Katia Gesell
Dirección: Jr. Colina 1081, Bellavista- Callao
E-mail: yesell21@hotmail.com