

Invitamos a los lectores de Acta a que envíen casos con interés clínico o diagnóstico para su publicación en esta sección, de la cual el Dr R Mazure es el Editor.

Abdomen agudo isquémico

Giovanna Porfilio Gularte, Romina Parquet, Junzo Nakamura, Mario Bugallo, Rossanna Alegre, Junichi Gabriel Nakamura

Un paciente masculino de 26 años, constipado desde la infancia, relata reiteradas hospitalizaciones por fecaloma y antecedentes de tiroidectomía a los 18 años por tiroiditis de Hashimoto. Consulta por constipación, distensión abdominal, dolor lumbosacro y pérdida de 10 kg en los últimos tres meses, y un cuadro clínico de hipotiroidismo.

En el examen físico se constata adelgazamiento, palidez, bradipsiquia y marcha disbásica por lumbociatalgia. La piel es seca y áspera, con múltiples máculas de color marrón claro, redondeadas y ovaladas, de tamaño variable, en toda la superficie corporal, desde el nacimiento, y nódulos subcutáneos duro-elásticos, móviles, indoloros, de diferentes tamaños, en dorso, abdomen y miembros, desde hace 2 años con progresivo crecimiento. (figura 1) En algunas zonas se ve intertrigo, máculas hipocrómicas, tipo efililoides. El abdomen esta distendido, con tensión aumentada, doloroso a la palpación profunda en fosa ilíaca izquierda. Se palpa un tumor de mediano tamaño, móvil, con signos de Gersuny y Finocchietto (+), compatible con fecaloma.

El examen proctológico: muestra una mácula marrón claro en forma de halo de 2 cm que circunscribe al ano, de borde circinado. Al tacto se encuentra una tumoración redondeada, dolorosa, de 10 x 10 cm, duro-elástica, de superficie lisa, bordes netos, fija a planos profundos, que comprime la luz y sobre la cual desliza la mucosa rectal, a 5 cm del margen anal sobre cara posterior.

Laboratorio: Hto 33%, leucocitos 11200/mm³, VSG 70 mm, proteínas totales 6,4 g/dl, albúmina 1,8 g/dl, globulinas 4,6 g/dl, tiempo de protrombina 18 seg, RIN 1.5, TSH mayor de 100.000 UI/ml, T4 1,4 ug/dl, T3 0,3 mg/dl.

Examen oftalmológico: múltiples hamartomas en ambos iris.



Figura 1. Intestino con serosa congestiva y despulida, con depósito fibrino-hemático, zonas de isquemia y necrosis.



Figura 2. Máculas marrón claro y nódulos subcutáneos de diferente forma y tamaño, distribuidas en toda la superficie corporal.

Durante la internación presenta un cuadro de abdomen agudo isquémico quirúrgico, efectuándose colectomía total ampliada por presentar áreas de necrosis, isquemia y hemorragia parietal. (figura 2)

La RNM evidencia una tumoración localizada en pelvis menor presacra de 16 x 16 cm, que no infiltra recto.

Se reseca el tumor en un segundo tiempo: macroscópicamente, es una formación nodular de 20 x 20cm, de forma redondeada, parcialmente encapsulada, de consistencia blanda. Al corte tiene aspecto grisáceo, necrótico hemorrágico, con áreas reblandecidas.

Se recibe el informe histopatológico.

¿Podría darnos el diagnóstico?

Institución:
Servicio de Gastroenterología, Hospital Escuela
Gral. José F. De San Martín. Corrientes, Argentina.

Correspondencia: Giovanna María Porfilio Gularte
Lagyaña 160, 3 "B" - 3400 Corrientes, Argentina
Tél. 03783-15530790
E-mail: giovannaporfilio@yahoo.com.ar

Resolución del caso en página 252

◆ IMAGEN DEL NÚMERO

Solución del caso: viene de la página 206

Las secciones histopatológicas muestran una formación nodular parcialmente encapsulada, constituida por una proliferación fusocelular atípica, dispuesta en patrón verticilado, macro y anisocariosis, e hiper Cromacia con numerosas figuras mitóticas atípicas. Se concluye que es un sarcoma fusocelular grado II, con características histológicas vinculables a tumor maligno de la vaina nerviosa. (figura 3)

La inmunomarcación informa positividad con vimentina S-100 y colágeno IV, negatividad con AE 1-AE 3, desmina y HH F-35. Se interpreta como un neurofibrosarcoma.

El paciente evoluciona favorablemente. Actualmente está bajo control y tratamiento por el Servicio de Oncología.

Comentario

Presentamos el caso de un joven con enfermedad de Von Recklinghausen o neurofibromatosis tipo 1 (NF 1) no diagnosticada oportunamente, quien consultó por complicaciones asociadas.

Los neurofibromas plexiformes comprometen al intestino delgado, y más raramente al colon, pudiendo provocar obstrucciones arteriales (migraña abdominal) que conducen a una isquemia y perforación.¹⁻³

El riesgo de malignización es de 3-15% y se produce en la sexta década de la vida.⁴

En 0,2-0,3% de los casos se asocia con tiroiditis denominada de Von Recklinghausen.⁷

La NF 1 es hereditaria, de transmisión autosómica dominante, penetración del 100%, incidencia de 1/3.000 y con retraso mental en 1/200. El 30-50% son mutaciones espontáneas (neomutaciones). Más del 90% proceden de alelos que heredan del padre. Éstas se relacionarían con edad paterna avanzada (progenitor de 60 años). Un 50% se transmite a generaciones sucesivas (descendencia: hijo de 8 meses con múltiples manchas color café con leche).⁴⁻⁷

La heterogeneidad clínica, elemento cardinal de la neurofibromatosis, está presente en el 40% al nacimiento y 60% a los 2 años (como el caso que nos ocupa), lo que hace imprescindible el consejo genético como profilaxis.⁵

La neurofibromina (supresor tumoral de otra proteína celular involucrada en el crecimiento y diferenciación celulares en el tejido nervioso) está codificada por un gen localizado en el cromosoma 17q 11.2. Éste daría lugar a fenotipos clínicos muy varia-

bles debido al tamaño.⁶⁻⁸

El diagnóstico clínico de NF1 se basa fundamentalmente en las manifestaciones cutáneas: máculas café con leche, efeloides axilares o inguinales y neurofibromas. De allí la importancia de su conocimiento e identificación por parte del pediatra.⁴⁻⁷

Si bien hasta el presente no se puede modificar el curso de la misma, un diagnóstico temprano ayudaría a mejorar la calidad de vida y el pronóstico en estos pacientes.

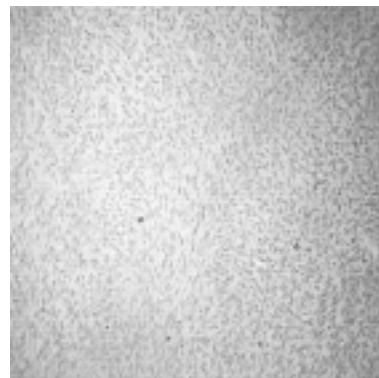


Figura 3. Proliferación fusocelular atípica, dispuesta en patrón verticilado, con macro y anisocariosis, hiper Cromacia con numerosas figuras mitóticas.

Referencias

1. Hirata K, Kitahara K, Momosaka Y, Kouho H, Nagata N, Hashimoto H, Itoh H. Diffuse ganglioneuromatosis with plexiform neurofibromas limited to the gastrointestinal tract involving a large segment of small intestine. *J Gastroenterol* 1996;31:263-267.
2. Chambonniere ML, Porcheron J, Scoazec JY, Audigier JC, Mosnier JF. Intestinal ganglioneuromatosis. Diagnosis in adult patients. *Gastroenterol Clin Biol* 2003;27:219-224.
3. Green JF, Fitzwater JE, Burgess J. Arterial lesions associated with neurofibromatosis. *Am J Clin Pathol* 1974;62:481-487.
4. Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med* 1981;305:1617-1626.
5. Pivnick EK. Prospective evaluation of the brain in asymptomatic children with neurofibromatosis type 1: relationship of macrocephaly to T1 relaxation changes and structural brain abnormalities. *Am J Neuroradiol* 2001;22:810-817.
6. Gutman DH, Aylsworth A, Carey JC. The diagnostic evaluation and multidisciplinary management of neurofibromatosis 1 and neurofibromatosis 2. *JAMA* 1997;278:51-57.
7. Pivnick EK, Riccardi VM. The neurofibromatoses. En: Freedberg IM, Eisen AZ, Wolff K, Austen FK, Goldsmith LA, Katz SI, Fitzpatrick TB, eds. *Fitzpatrick's Dermatology in General Medicine*. 5th ed. New York: Mc Graw-Hill; 1999;2152-2158.
8. Green JF, Fitzwater JE, Burgess J. Arterial lesions associated with neurofibromatosis. *Am J Clin Pathol* 1974;62:481-487.