Rev Clin Esp. 2024;224(Supl 1):S789

Revista Clínica Española

https://www.revclinesp.es

216 - ESTUDIO DESCRIPTIVO DE LA PRESENCIA DE NEOPLASIAS EN PACIENTES CON NEUROFIBROMATOSIS TIPO 1 EN UNA CONSULTA DE ENFERMEDADES MINORITARIAS EN UN HOSPITAL TERCIARIO

Irene Barroso Benayas, Enrique Albert López, Andoni Regueira Acosta, Fernando Andrés Elgueta Tapia, Elna Ciurana Montiel, Nagore del Molino Urquijo, Beatriz Castillo Calvo y Alfonso Gutiérrez Macías

Hospital Universitario de Basurto, Bilbao, España.

Resumen

Objetivos: Describir la presencia de neoplasias en una cohorte de 52 pacientes diagnosticados de neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) en una consulta de Enfermedades Minoritarias de un hospital terciario.

Métodos: Se trata de un estudio retrospectivo observacional donde se ha utilizado una cohorte de 52 pacientes diagnosticados de NF-1 de los que 15 han presentado neoplasias durante el seguimiento. Se ha realizado una base de datos sobre la presencia de neoplasias en esta población con datos recogidos entre abril de 2017 y mayo de 2024 en la consulta de Enfermedades Minoritarias del Servicio de Medicina Interna.

Resultados: En nuestra muestra se encuentran 32 mujeres y 20 hombres con una edad media al inicio del seguimiento 38 años. En el 80% de los casos se encuentra una mutación en el gen NF-1. De estos, 15 pacientes han presentado alguna neoplasia (29%) a lo largo del seguimiento. Las neoplasias más frecuentes fueron: neoplasia de mama (9,6%), seguida por el tumor de la vaina del nervio periférico (schwannoma) en un 7,6% de los pacientes y tumores cerebrales (astrocitoma, ependimoma y meningioma) en un 5,8%. Además, se registraron dos pacientes con tumores del estroma gastrointestinal, glioma del nervio óptico y neoplasias asociadas a JAK-2 (leucemia mieloide crónica y trombocitemia esencial). Los tumores menos frecuentes, solo observados en 1 paciente, fueron el feocromocitoma, rabdomiosarcoma y adenocarcinoma renal de células claras (tabla). Dos de los pacientes presentaron varias neoplasias, sin llegar a presentar neoplasias sincrónicas. El diagnóstico se hizo a través de exploraciones físicas en cada consulta, control periódico de PA y metanefrinas, clínica neurológica y pruebas de imagen. Todos los pacientes del registro recibieron el tratamiento adecuado para dichas neoplasias y ninguno de ellos falleció de forma secundaria a estas.

Neoplasia	Frecuencia:	Porcentaje (pacientes con neoplasia)	Porcentaje (pacientes totales):
Mama	5	33,3%	9,6%
Vaina del nervio periférico	4	26,6%	7,6%

Cerebrales	3	20%	5,8%
Estroma gastrointestinal	2	13,3%	3,8%
Glioma del nervio óptico	2	13,3%	3,8%
Neoplasia JAK2	2	13,3%	3,8%
Adenocarcinoma renal de células claras	1	6,6%	1,9%
Rabdomiosarcoma	1	6,6%	1,9%
Feocromocitoma	1	6,6%	1,9%

Discusión: La NF-1 se trata de la forma más prevalente de neurofibromatosis con una herencia autosómica dominante y una prevalencia aproximada de 1/3.000. La mutación característica produce una pérdida de función de la neurofibromina, aumentando la actividad RAS/MAPK asociada al desarrollo de tumores. Estos pacientes suelen presentar neoplasias, tanto benignas como malignas, de forma más frecuente (59,6%) que la población general (30,8%). Dado el riesgo de desarrollo de neoplasias de estos pacientes es importante la vigilancia periódica de cara a un temprano diagnóstico y manejo terapéutico.

Conclusiones: En nuestra muestra 15 pacientes desarrollaron neoplasias a lo largo del seguimiento siendo las más frecuentes la neoplasia de mama, tumores de la vaina del nervio periférico y tumores cerebrales. Es importante el control periódico de estos pacientes de cara a la detección y manejo temprano de estas neoplasias.

Bibliografía

1. Carton C, et al. ERN GENTURIS tumour surveillance guidelines for individuals with neurofibromatosis type 1. eClinicalMedicine 2023;56.

0014-2565 / © 2024, Elsevier España S.L.U. y Sociedad Española de Medicina Interna (SEMI). Todos los derechos reservados.