

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2025,
Volumen 9, Número 1.

https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1

**NEUROFIBROMATOSIS INTESTINAL COMO CAUSA
DE SANGRADO DE TUBO DIGESTIVO. EXPERIENCIA
EN LA CLÍNICA HOSPITAL ISSSTE CELAYA REPORTE
DE CASO**

**INTESTINAL NEUROFIBROMATOSIS AS CAUSE OF DIGESTIVE
TRACT BLEEDING EXPERIENCE AT THE ISSSTE CELAYA
HOSPITAL CLINIC. A CASE REPORT**

Andrea Castrejón Ibarra
Universidad de Guanajuato

Claudia Nieto Uribe
Investigador Independiente

Jonathan Ortiz Parente
Investigador Independiente

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v9i1.16488

Neurofibromatosis Intestinal como Causa de Sangrado de Tubo Digestivo. Experiencia en la Clínica Hospital ISSSTE Celaya Reporte de Caso

Andrea Castrejón Ibarra¹dra.castrejoni@gmail.com<https://orcid.org/0009-0007-5396-1883>

Universidad de Guanajuato

México

Jonathan Ortiz Parente

Investigador Independiente

Claudia Nieto Uribe

Investigador Independiente

RESUMEN

La aparición de tumores del estroma gastrointestinal (GIST) en el intestino delgado es rara, es poco frecuente y, hasta la fecha, rara vez se ha descrito. Histológicamente la presentación de estos puede ser variada y depende sobre todo del tipo de células de donde se originan. Dentro de este grupo de tumores encontramos la neurofibromatosis la cual provoca el desarrollo de tumores que se originan a partir del tejido nervioso. La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) o enfermedad de Von Recklinghausen, ocasiona tumores benignos y malignos en el tejido nervioso. Presentándose 1 caso por cada 3000 - 4000 personas a nivel mundial. El compromiso gastrointestinal se observa en 5-25% de los pacientes, presentándose por lo general de forma tardía en la enfermedad y posterior a las manifestaciones cutáneas. Solo 5% presenta síntomas como dolor abdominal, diarrea, masa palpable, sangrado, obstrucción o perforación intestinal. A continuación se reporta el caso de una mujer con antecedente de NF-1 sangrado gastrointestinal manifiesto secundario a neurofibromas en tracto gastrointestinal y se realiza una revisión de la literatura actual sobre compromiso gastrointestinal.

Palabras Clave: neurofibromatosis tipo 1, neurofibromatosis intestinal, sangrado de tubo digestivo, tumor del estroma gastrointestinal

¹Autor principal

Correspondencia: dra.castrejoni@gmail.com

Intestinal Neurofibromatosis as Cause of Digestive Tract Bleeding Experience at The ISSSTE Celaya Hospital Clinic. a Case Report

ABSTRACT

The occurrence of gastrointestinal stromal tumors (GIST) in the small intestine is rare, infrequent and, to date, rarely described. Histologically, their presentation can be varied and depends mainly on the cell type from which they originate. Within this group of tumors we find neurofibromatosis which causes the development of tumors originating from nerve tissue. Neurofibromatosis type 1 (NF-1) or Von Recklinghausen's disease causes benign and malignant tumors in the nervous tissue. It occurs in 1 case for every 3000 - 4000 people worldwide. Gastrointestinal involvement is seen in 5-25% of patients, usually presenting late in the disease and after skin manifestations. Only 5% present with symptoms such as abdominal pain, diarrhea, palpable mass, bleeding, intestinal obstruction or perforation. The following is a case report of a woman with a history of NF-1 gastrointestinal bleeding secondary to neurofibromas in the gastrointestinal tract and a review of the current literature on gastrointestinal involvement.

Keywords: neurofibromatosis type 1, intestinal neurofibromatosis, gastrointestinal tract bleeding, gastrointestinal stromal tumor

Artículo recibido 20 enero 2025

Aceptado para publicación: 25 febrero 2025



INTRODUCCIÓN

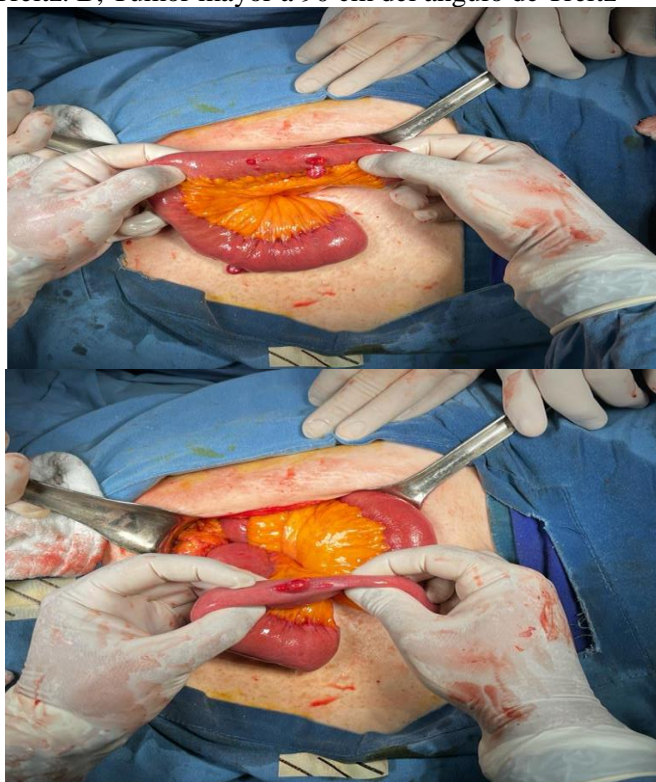
La neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) o enfermedad de Von Recklinghausen, es un trastorno genético hereditario autosómico dominante el cual ocasiona tumores benignos y malignos en el tejido nervioso, incluyendo el cerebro, médula espinal y nervios periféricos.¹

La neurofibromatosis tipo 1 se caracteriza por la formación de neurofibromas que inducen cambios en la piel, manchas color café con leche, efélides axilares o inguinales, neurofibromas plexiformes, nódulos de Lisch (hamartomas del iris), lesiones óseas (displasia del ala del esfenoides, displasia de huesos largos y escoliosis) y glioma óptico.^{2,7}

La NF-1 es la más prevalente, presentándose 1 caso por cada 3000 - 4000 personas a nivel mundial.²

En la NF-1, los tumores gastrointestinales ocurren con mayor frecuencia que los torácicos, endócrinos o la afectación arterial.⁵ El compromiso gastrointestinal se observa en 5-25% de los pacientes, presentándose por lo general de forma tardía en la enfermedad y posterior a las manifestaciones cutáneas.^{3,4,6} Por lo general tiene un curso asintomático, solo 5% presenta síntomas como dolor abdominal, diarrea, masa palpable, sangrado, obstrucción o perforación intestinal. Presenta riesgo incrementado de neoplasias gastrointestinales, principalmente en intestino delgado.^{3,4}

Ilustración 1: (A superior, B inferior). A, Tumores múltiples en yeyuno a 40 y 70 cm de ángulo de Treitz. B, Tumor mayor a 90 cm del ángulo de Treitz



Caso Clínico

Material, pacientes y método

Se trata de paciente femenina de 69 años con diagnóstico de neurofibromatosis tipo 1 de nacimiento, desde hace 3 años ha tenido múltiples hospitalizaciones por sangrado de tubo digestivo, manifestado por melena y hematoquecia, sangrados masivos, anemizantes, requiriendo múltiples transfusiones a lo largo de dichas hospitalizaciones, aproximadamente 30 paquetes globulares en un total de 8 internamientos. Durante su protocolo de estudio se realiza endoscopia de tubo digestivo alto donde no se evidencia sitio de sangrado; colonoscopia donde se reporta patrón vascular normal sin pólipos o neoplasias y sigmoides con

múltiples divertículos no complicados. Se realizó también cápsula endoscópica donde se reporta en íleo terminal sitio de aparente sangrado sin especificar causa. Última hospitalización el día 7 de marzo del 2023 por presentar melena, hematoquecia y anemia grado IV (hemoglobina 5gr/dl), se estabiliza hemodinamicamente, se realiza angio-tac abdominal la cual reporta hemorragia activa en dos sitios a nivel yeyuno-ileal, debido a hallazgo se decide pasar a realización de laparotomía exploradora.

RESULTADOS

Como hallazgos se encontró la presencia de múltiples tumoraciones; desde la curvatura mayor de estómago, ángulo de Treitz y las de mayor tamaño a 40, 70 y 90 cm de Ángulo de Treitz de 1x.5cm, 1x.5 cm y 5x5 cm respectivamente. (Ilustración 1)

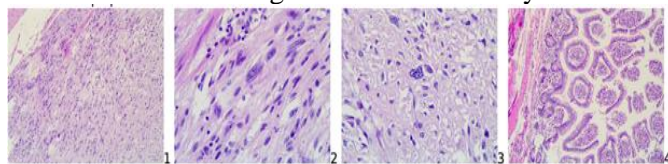
Se decide realizar resección intestinal involucrando las lesiones más grandes y realizando entero-entero anastomosis termino-terminal con cierre de 2 planos.

Se envía pieza a estudio histopatológico el cual reporta tumores del estroma gastrointestinal múltiples (GISTs) de bajo grado, del tipo neurofibromatosis intestinal y hemorragia secundaria a ulceración de la lesión mayor. (Ilustración 2),

Paciente con adecuada evolución postquirúrgica, tolerando vía oral, con evacuaciones presentes, se decide su egreso a los 7 días de posoperada. Actualmente en seguimiento en consulta externa de cirugía general sin ninguna complicación ni nuevo evento de sangrado tubo digestivo.



Ilustración 2: Histología con hematoxilina y eosina de GIST intestinal



CONCLUSIÓN

Se reporta un caso raro de sangrado de tubo digestivo secundario a NF-1 del cual se tiene muy poca bibliografía al respecto.

La laparotomía exploradora en casos de sangrado digestivo de origen no determinado se consideró como última opción dentro del abordaje terapéutico; siendo macroscópicamente visibles las lesiones y obteniendo resultados favorables hasta el momento.

La laparotomía exploradora es de utilidad en casos donde los estudios menos invasivos no son concluyentes.

Conflicto de intereses

Ninguno declarado por los autores.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Gómez-Zuleta MA, Lúquez-Mindiola AJ. Neurofibromatosis tipo 1 y sangrado de intestino delgado.

Reporte de Caso. Rev Fac Med 2017; 65 (4): 683-685.

Tamura,R.Current Understanding of Neurofibromatosis Type 1, 2, and Schwannomatosis. Int.

J.Mol.Sci.2021,22,5850. [https:// doi.org/10.3390/ijms22115850](https://doi.org/10.3390/ijms22115850)

Agaimy A, Vassos N, Croner RS. Gastrointestinal manifestations of neurofibromatosis type 1

(Recklinghausen's disease): Clínico pathological spectrum with pathogenetic considerations. Int

J Clin Exp Pathol 2012; 5 (9): 852-862.

FernerRE,HusonSM,ThomasN,MossC,WillshawH, EvansDG. Guidelines for the diagnosis and

management of individuals with neurofibromatosis 1. J Med Genet 2007; 44 (2): 81-88.

Rastogi R. Intra-abdominal manifestations of von Recklinghausen's neurofibromatosis. Saudi J

Gastroenterol 2008; 14 (2): 80-82.



- Agaimy A, Vassos N, Croner RS. Gastrointestinal manifestations of neurofibromatosis type 1 (Recklinghausen's disease): Clinicopathological spectrum with pathogenetic considerations. *Int J Clin Exp Pathol*. 2012;5(9):852-62.
- Hirbe AC, Gutmann DH. Neurofibromatosis type 1: a multidisciplinary approach to care. *Lancet Neurol*. 2014;13(8):834-43. <http://doi.org/f2s3hf>.
- Abu-Abaa, M., Abdulsahib, A., Kananah, S., & Aldookhi, A. (2023). A rare association between gastrointestinal stromal tumor and neurofibromatosis type 1: A case report. *Cureus*. doi:10.7759/cureus.34148
- Vicenteño-León, A. I., Durán-Reyes, Z. J., Domínguez-Muñoz, A., Fernández-Portilla, E. J., & Valencia-Mayoral, P. (2022). Ganglioneuromatosis intestinal difusa a lo largo del tubo digestivo. *Boletín médico del Hospital Infantil de México*, 79(6), 388–395. doi:10.24875/bmhim.21000215
- Bahja, S., Abid, H., Lahmidani, N., Yousfi, M., Benajah, D., Ibrahim, S., ... Mekkaoui, A. (2022). Gastrointestinal stromal tumor of the proximal small intestine revealed by hemorrhagic shock: About 02 cases and review of the literature. *Saudi journal of medicine*. doi:10.36348/sjm.2022.v07i04.005
- Levin, M. S. (2022, abril 15). Miscellaneous diseases of the small intestine. *Yamada's Textbook of Gastroenterology*, pp. 1213–1231. doi:10.1002/9781119600206.ch61
- Su, J.-Z., Fan, S.-F., Song, X., Cao, L.-J., & Su, D.-Y. (2022). Wandering small intestinal stromal tumor: A case report. *World journal of clinical cases*, 10(29), 10622–10628. doi:10.12998/wjcc.v10.i29.10622
- Zhao, Y., & Shi, L. (2023). Coexistence of small bowel gastrointestinal stromal tumor, small bowel adenocarcinoma, and ganglioneuroma in a patient with neurofibromatosis type I and caused intussusception. *Revista española de enfermedades digestivas: órgano oficial de la Sociedad Española de Patología Digestiva*. doi:10.17235/reed.2023.9896/2023
- AlShahrabally, A., Coghlan, D., & Quinn, S. (2023). Neurofibromatosis Type 1 and Crohn's Disease Association: Case Report. *Archives of Gastroenterology Research*. doi:10.33696/gastroenterology.4.041



- Gokhale, V., Mangudkar, S., Yadav, P., Lingineni, V., & Pharande, S. (2024). Life-threatening gastrointestinal bleeding in a case of neurofibromatosis 1 and gastrointestinal stromal tumour managed with surgical intervention as a case report. *SAGE Open Medical Case Reports*, 12. doi:10.1177/2050313x241255238
- Liang, R. F.-H., Chau, C. Y.-P., & Lim, W. C. (2024). Neurofibromatosis type 1 presenting as bleeding jejunal gastrointestinal stromal tumour. *Case Reports in Gastroenterology*, 18(1), 299–305. doi:10.1159/000538688
- Bononi, M., De Cesare, A., Stella, M. C., Fiori, E., Galati, G., Atella, F., ... Cangemi, V. (2000). Isolated intestinal neurofibromatosis of colon. Single case report and review of the literature. *Digestive and Liver Disease: Official Journal of the Italian Society of Gastroenterology and the Italian Association for the Study of the Liver*, 32(8), 737–742. doi:10.1016/s1590-8658(00)80340-0
- Raedt, T., Cools, J., Debiec-Rychter, M., Brems, H., Mentens, N., Sciot, R., ... Legius, E. (2006). Intestinal neurofibromatosis is a subtype of familial GIST and results from a dominant activating mutation in PDGFRA. *Gastroenterology*, 131(6), 1907–1912. doi:10.1053/j.gastro.2006.07.002
- Cheng, S.-P., Huang, M.-J., Yang, T.-L., Tzen, C.-Y., Liu, C.-L., Liu, T.-P., & Hsiao, S.-C. (2004). Neurofibromatosis with gastrointestinal stromal tumors: Insights into the association. *Digestive Diseases and Sciences*, 49(7/8), 1165–1169. doi:10.1023/b:ddas.0000037806.14471.2
- Sosa Tinizaray, M. A., Vilca Moreno, G. P., Zambrano Zambrano, J. A., & Vera Rodríguez, E. E. (2022). Laparotomía exploratoria. Post quirúrgico. *RECIMUNDO*, 6(3), 497-505. [https://doi.org/10.26820/recimundo/6.\(3\).junio.2022.497-505](https://doi.org/10.26820/recimundo/6.(3).junio.2022.497-505)
- Sooklal, S., & Siddiki, H. (2021). Neurofibromatosis type 1-associated gastrointestinal stromal tumor. *Clinical Gastroenterology and Hepatology: The Official Clinical Practice Journal of the American Gastroenterological Association*, 19(1), e3–e4. doi:10.1016/j.cgh.2019.10.026
- Greenberg, A. L., Choi, W.-T., Shaked, O., Lee, A. T., Berrahou, I. K., Jacques, L. G., & Lebares, C. C. (2021). Appendiceal neurofibroma in a patient with neurofibromatosis 1 and recurrent abdominal infections from ventriculoperitoneal shunt: a case report. *Journal of Surgical Case Reports*, 2021(4). doi:10.1093/jscr/rjab115

