

CAPÍTULO 12

INVESTIGAÇÃO DE TUMORES ESTROMAIS GASTROINTESTINAIS EM CASO SUSPEITO DE NEUROFIBROMATOSE INTESTINAL

Data de aceite: 03/11/2020

Data de submissão: 19/08/2020

Antonia Rafaelly Fernandes Silva

Centro universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/5771744698752013>

Caio Flavio Nascimento Mendes Ouriques

Centro universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/5944381962730946>

Emanuelle Vasconcelos Ximenes

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/0712374771907232>

Geterson Bezerra Moreira

Centro universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/8571044484826847>

Iago Leandro de Menezes

Centro Universitário – UNINTA
Sobral - Ceará

<http://lattes.cnpq.br/4256622388769796>

Íkaro Iago de Carvalho Cruz

Centro universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/1472948001996697>

Jessyka de Lima Dias

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

Juan Lucas Furtado Lopes

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

Manoel Otacilio Vasconcelos Neto

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/1745505712479456>

Maria Beatriz Aguiar Chastinet

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/6696980517632273>

Michele Maria Martins Vasconcelos

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/9536469907471345>

Nicolas Matheus Ponte

Centro Universitário UNINTA
Sobral – Ceará

<http://lattes.cnpq.br/0882859830135378>

RESUMO: INTRODUÇÃO: Os tumores estromais gastrointestinais são tumores raros de ativação oncogênica, que podem estar associados a quadros de neurofibromatose, pois existe uma maior possibilidade de acometimento nestas populações. APRESENTAÇÃO DO CASO: Paciente procurou atendimento com queixa de dor abdominal e ao realizar exames de imagem, observou-se presença de nodulação em fossa ilíaca direita e foi encaminhado aos cuidados da cirurgia, realizou-se laparotomia exploratória sendo evidenciado uma lesão de 5 cm, exofítica e arredondada na junção jejuno-ileal há 250 cm da válvula ileocecal. Além disso, no jejuno, há 120 centímetros da primeira lesão, detectaram-se duas outras pequenas lesões arredondadas envolvendo serosa e muscular. Durante o

procedimento foram interrogados neurofibromatose e leiomiomas. Após a exérese tumoral, procedeu-se com estudo anatomopatológico que obteve um resultado inconclusivo, sendo, portanto, realizado estudo imunohistoquímico que constatou um tumor do estroma gastrointestinal (GIST). **DISCUSSÃO:** A neurofibromatose é uma doença genética, com maior possibilidade de tumores, por muitas vezes, com diagnóstico negligenciado. Sua associação com quadros de GIST sugere condutas cuidadosas de diagnóstico e terapêutica. **COMENTARIOS FINAIS:** Deve-se estar atento para a possibilidade destes diagnósticos dado a sua variada apresentação, pois a abordagem adequada é decisiva para o prognóstico.

PALAVRAS-CHAVE: GIST, Neurofibromatose.

INVESTIGATION OF GASTROINTESTINAL STROMAL TUMORS IN A SUSPECTED CASE OF INTESTINAL NEUROFIBROMATOSIS

ABSTRACT: **INTRODUCTION:** Gastrointestinal stromal tumors are rare tumors with oncogenic activation, which may be associated with neurofibromatosis, since there is a greater possibility of involvement in these populations. **CASE PRESENTATION:** The patient sought care complaining of abdominal pain and when performing imaging exams, the presence of nodulation in the right iliac fossa was observed and was referred for surgery, an exploratory laparotomy was performed, with a 5 cm lesion being evidenced, exophytic and rounded at the jejuno-ileal junction 250 cm from the ileocecal valve. In addition, in the jejunum, 120 centimeters from the first lesion, two other small rounded lesions involving serosa and muscle were detected. During the procedure, neurofibromatosis and leiomyomas were interrogated. After the tumor excision, we proceeded with an anatomopathological study that obtained an inconclusive result, and, therefore, an immunohistochemical study was performed that found a gastrointestinal stromal tumor (GIST). **DISCUSSION:** Neurofibromatosis is a genetic disease, with a greater possibility of tumors, often with a neglected diagnosis. Its association with GIST pictures suggests careful diagnostic and therapeutic approaches. **FINAL COMMENTS:** One must be aware of the possibility of these diagnoses given their varied presentation, as the appropriate approach is decisive for the prognosis.

KEYWORDS: GIST, Neurofibromatosis.

INTRODUÇÃO

Os tumores do estroma gastrointestinal (“gastrointestinal stromal tumors” – GIST) s, não configuram os tumores mais habituais, no entanto, quando ocorrem são mais comumente encontrados, respectivamente, no estômago e intestino delgado proximal, embora possam ocorrer em qualquer porção do trato digestivo (BRASIL, 2013). O advento do quadro, geralmente, acontece por ativação oncogênica referente a fatores de crescimento derivados de plaquetas (OLIVEIRA, 2007). Embora as características de apresentação sejam sugestivas, há ocasiões em que pode-se haver algum efeito confundidor sendo, portanto, necessário uma análise

imunohistoquímica para confirmação diagnóstica (KANG, 2013).

Há uma pré-disposição para o aparecimento de GIST observada em crianças e adultos jovens que apresentam neurofibromatose tipo I (BRASIL, 2013), uma doença de transmissão genética, herdada de forma autossômica dominante com penetrância completa, com alto poder de mutação e alta propensão a formação de tumores gerais, entre eles os de estroma gastrointestinal (SOUZA, 2019).

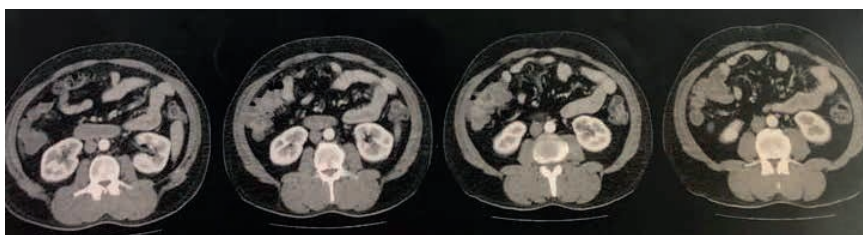
Por serem acometimentos incomumente vistos na prática médica diária, os tumores estromais apresentam-se como desafio ao diagnóstico preciso, além disso, no Brasil, as estatísticas com respeito a incidência e mortalidade destes casos (seja em associação ou não a neurofibromatose) são insuficientes (Ministério da Saúde, 2020) dificultando a adoção de planos de conduta.

APRESENTAÇÃO DO CASO

Paciente masculino, 53 anos procurou atendimento com queixa de dor abdominal em aperto, de forte intensidade, em caráter de aperto, que irradiava para o dorso, sem fatores de melhoras associado.

O quadro evoluiu com piora progressiva, estimada em dez dias de evolução, ocasião a qual motivou o paciente a procurar o serviço de saúde. Após análise clínica, foi solicitado ultrassonografia de abdome total, devido quadro que mimetizava cólicas nefríticas, segundo o serviço de atendimento inicial. Este exame evidenciou nodulação nítida, hiperecogênica de limites bem definidos e com vascularização interna ao Doppler no intestino delgado.

Diante desses achados, decidiu-se por realizar uma tomografia abdominal computadorizada com contraste demonstrando lesão nodular na fossa ilíaca direita.



Encaminhado aos cuidados da cirurgia, realizou-se laparotomia exploratória sendo evidenciado uma lesão de 5 cm, exofítica e arredondada na junção jejuno-ileal há 250 cm da válvula ileocecal. Além disso, no jejun, há 120 centímetros da primeira lesão, detectaram-se duas outras pequenas lesões arredondadas envolvendo serosa e muscular. Na primeira, realizou-se uma enterectomia com ente roanostomose primária. Na segunda, realizou-se uma ressecção em cunha com

enterorragia e revisão da hemostasia.



Durante o procedimento foram interrogados neurofibromatose e leiomiomas, a primeira hipótese diagnóstica deveu-se a presença de neurofibromas na pele, apresentação comum da doença (SOUZA, 2019), embora paciente negasse qualquer outro acometimento, acompanhamento ou conhecimento de história familiar que pudesse corroborar ao diagnóstico.

Após a exérese tumoral, procedeu-se com estudo anatomopatológico que obteve um resultado inconclusivo, sendo, portanto, realizado estudo imunohistoquímico que constatou um tumor do estroma gastrointestinal (GIST) sem associação confirmada a neurofibromatose.

DISCUSSÃO

A neurofibromatose é uma doença genética, multissistêmica com presença de neurofibromas (CHENG, 2004), sendo uma doença de acometimento sistêmico podendo apresentar-se de formas diversas que suscitam em quadros neurológicos, ósseos ou dermatológicos, por exemplo.

Relaciona-se com o aumento da incidência dos tumores GIST (5-25%) que acometem predominantemente no intestino delgado (FERNER, 2007). Em uma série de necropsias em pacientes com neurofibromatose tipo 1, foi detectada a presença de GISTs incidentais em um terço dos indivíduos (FULLER, 2001); este estudo, portanto, aventa a alta probabilidade destas entidades ocorrerem de forma concomitante, indicando a necessidade de investigação.

Exames pré-operatório e de imagem são importantes ferramentas a serem utilizadas no adequado planejamento de uma intervenção cirúrgica, tanto

emergencial quanto eletiva, como afirma MARCIEL; JUNIOR (2016) “o uso da tomografia computadorizada é, muitas vezes, um meio de diagnóstica decisivo para muitas patologias”.

Morfologicamente, os casos de GIST associados à neurofibromatose tipo 1 e esporádicos são indistinguíveis. Portanto, é coerente afirmar que estudo do material coletado em procedimento cirúrgico é prudente e aconselhável, e maneiras de viabilizá-lo de maneira rápida e eficiente devem ser implementadas em serviços de saúde pública.

Atualmente, a imunohistoquímica permite o diagnóstico diferencial entre os GISTs e os leiomiomas com maior confiabilidade, já que são neoplasias muito semelhantes e de prognósticos muito diferentes (KINOSHITA, 2004).

No presente caso, a elucidação diagnóstica ocorreu através deste exame como indica a literatura. É válido salientar que os GISTs são neoplasias muitas vezes assintomáticas e frequentemente diagnosticadas de forma ocasional. Estes tumores costumam ter comportamento imprevisível, sendo difícil prever sua evolução.

A abordagem cirúrgica destes tumores apresentam-se, em grande parte dos casos, conservadores com margens livres extensas sem a necessidade de linfadenectomia, pois as metástases para este sítio são raras, sendo mais comumente encontradas no fígado e peritônio (FILHO, 2009); o qual não coincide com o caso aqui relatado.

COMENTÁRIOS FINAIS

Embora a neurofibromatose e os GISTs sejam acometimentos raros, isoladamente e concomitantemente, deve-se estar atento para a possibilidade dado a sua variada apresentação, pois a abordagem adequada é decisiva para o prognóstico.

REFERÊNCIAS

Cheng, SP. et al. **Neurofibromatosis with gastrointestinal stromal tumors: insights into the association.** Dig Dis Sci. 2004.

Ferner RE, Huson SM, Thomas N, Moss C, Willshaw H, Evans DG et al. **Guidelines for the diagnosis and management of individuals with neurofibromatosis,** 2007.

FILHO, T. et al. **Multiple GISTs in neurofibromatosis type 1: incidental diagnosis in a patient with acute abdomen.** Brasil, 2007

FULLER, C. et al. **Gastrointestinal manifestations of type 1 neurofibromatosis (von Recklinghausen's disease).** Histopathology. 2000.

KANG, C. et al. **Beyond the GIST: Mesenchymal Tumors of the Stomach.** Japão, 2013.

Kinoshita K, Hirota S, Isozaki K, et al. **Absence of c-kit gene mutations in gastrointestinal stromal tumours from neuroúbromatosis type 1 patients**, 2004.

Ministério da Saúde. **Instituto Nacional de Câncer. Estimativa 2010: Incidência de câncer no Brasil** [online]. Rio de Janeiro 2010. Disponível em:< http://www.inca.gov.br/estimativa/2010/conteudo_view.asp?ID=2> Acessado em 06 ago. 2020.

Ministério da Saúde. **PROTOCOLO CLÍNICO E DIRETRIZES TERAPÊUTICAS TUMOR DO ESTROMA GASTROINTESTINAL (GIST)** Disponível em: < <https://www.saude.gov.br/images/pdf/2014/marco/06/CP-05-Tumor--Estroma-Gastrointestinal.pdf>>. Acessado em 01 de agosto de 2020.

OLIVEIRA, R. et al. **GASTROINTESTINAL STROMAL TUMOR: ANALYSIS OF FACTORS RELATED TO THE PROGNOSTIC**. BRASIL, 2007.

SOUZA, J. et al. **Neurofibromatosis type 1: more frequente and severe then usually thought**. São Paulo, Brasil, 2009