



Sarcoma de Ewing, desde la progresión de la neurofibromatosis hasta la malignidad

» Marco Andrés Bolaños Montero 1
» Juan Felipe Lasso 1
» Henry Idrobo Quintero 1

¹ Clínica La Estancia

Objetivos: describir el caso de una paciente con antecedente de neurofibromatosis tipo 1 que en su evolución natural progresó a sarcoma de Ewing.

Presentación del caso: se trata de una paciente de 18 años que consulta por un cuadro de aproximadamente 18 meses de evolución, consistente en la aparición de un tumor en el brazo izquierdo, de crecimiento progresivo y doloroso asociado a déficit neurológico debido al compromiso del nervio ulnar y radial. Se inician estudios y reportan en resonancia nuclear magnética una gran lesión heterogénea de tejidos blandos, en tercio proximal del brazo izquierdo, más hacia el compartimento posteromedial, involucrando el paquete vascular, con destrucción lítica. Se le realiza biopsia de la lesión observando células neoplásicas que tienen expresión fuerte para vimentina y CD99, con expresión débil de desmina. Son negativas para AML, H-CALDESMON, HMB-45, S-100, CD34, BCL-2 y PD2-40. El índice de proliferación nuclear evaluado con el Ki67 es del 90 %, con lo cual se llega a la conclusión de que los hallazgos morfológicos y el perfil de expresión inmunofenotípico son compatibles con sarcoma de Ewing/tumor neuroectodérmico primitivo (PNET). La paciente presenta un fenotipo característico de la enfermedad de Von Recklinghausen, en la cual se presenta lesiones maculares tipo manchas café con leche, neurofibromas, efélides, macrocefalia y baja estatura. En Colombia se considera una prevalencia de 1 en cada 3.000 habitantes, su etiología se asocia a la mutación del gen NF-1, un gen supresor tumoral, localizado en el 17q11.2 y el cuál codifica la neurofibromina, la cual al mutar pierde su capacidad antisupresora. Estos pacientes presentan una incidencia de cáncer de 3 % superior a la población general. Los tumores malignos de la vaina del nervio periférico se presentan con frecuencia a partir de un neurofibroma plexiforme o nodular, dando origen a osteosarcomas o rabdiosarcomas. El sarcoma de Ewing tiene una incidencia en Colombia de 0.1 por cada 100.000 habitantes. En la búsqueda de datos en PubMed, se encontró la descripción de la progresión de la neurofibromatosis a sarcoma de Ewing en dos reportes documentados, pese

Autor para correspondencia: Marco Andrés Bolaños Montero, Clínica La Estancia.

Correo electrónico: marcoandres41@hotmail.com

Sociedad Colombiana de Hematología y Oncología. Este es un artículo Open Access bajo la licencia CC BY-NC-ND. (<http://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/>)

a que su incidencia es mayor ya que un 5 % de las personas con neurofibromatosis desarrollarán un sarcoma en un neurofibroma.

Conclusión: en este caso se consideró que la paciente cursaba con un tumor irresecable y se optó por la desarticulación posterior al manejo sistémico citoreductor, con protocolo de terapia antineoplásica citotóxica.

Palabras Clave

Sarcoma de Ewing; neurofibromatosis; Von Recklinghausen.