XLVI Congresso SPCir
Resumo Póster

ID Resumo: 17639187031
Capítulo: Outros
Tipo
Póster

Título
Neurofibromatosis type 1 associated Gastrointestinal Stromal Tumour - a rare genetic crossroad: a Case Report

Introdução
Os tumores do estroma gastrointestinal (GIST) são neoplasias mesenquimatosas raras, sendo a neurofibromatose tipo 1 (NF1) uma das síndromes associadas ao seu desenvolvimento. Em doentes com NF1, os GIST tendem a localizar-se no intestino delgado, a surgir em múltiplos focos e a apresentar características moleculares distintas, frequentemente sem mutações em KIT/PDGFRA.

Material e Métodos
É apresentado o caso clínico de um homem de 64 anos, com NF1, dirigido à consulta de Cirurgia Geral por sintomas constitucionais. Após estudo imagiológico e citológico, foi diagnosticado GIST jejunal múltiplo, sem mutação em KIT/PDGFRA. O doente foi submetido a enterectomia segmentar por via laparoscópica, com anastomose isoperistáltica e extracção da peça por incisão assistida.

Resultados
Foram ressecados dois tumores jejunais, ambos de baixo índice mitótico, com imunofenótipo positivo para DOG1, CD117 e CD34. O pós-operatório decorreu sem intercorrências, permitindo alta hospitalar precoce; ao fim de seis meses mantém vigilância, sem evidência de recidiva.

Discussão
Este caso salienta a importância do reconhecimento do GIST associado a NF1, sublinhando a segurança e eficácia da resseção segmentar laparoscópica. O conhecimento do perfil molecular destes tumores é fundamental, já que limita as opções de terapia alvo e reforça a centralidade da abordagem cirúrgica multidisciplinar e personalizada.

Hospital:
Autores: Gonçalo Soares, Marco Pires, Francisca Rosas, Alexandra Gordalina da Fonseca, Sílvia Neves, Paulo Soares