



## CASO CLÍNICO

# Ganglioneuromatose intestinal difusa associada a adenocarcinomas do intestino delgado

Pedro Monsanto<sup>a,\*</sup>, Paulo Souto<sup>a</sup>, Juliana Oliveira<sup>b</sup>, Júlio Leite<sup>b</sup>,  
Maria Augusta Cipriano<sup>c</sup>, Frederico Carneiro<sup>d</sup>, José Ilharco<sup>d</sup>,  
Hermano Gouveia<sup>a</sup> e Carlos Sofia<sup>a</sup>

<sup>a</sup> Serviço de Gastreterologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

<sup>b</sup> Serviço de Cirurgia A, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

<sup>c</sup> Serviço de Anatomia Patológica, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

<sup>d</sup> Serviço de Imagiologia, Hospitais da Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal

Recebido a 28 de novembro de 2011; aceite a 9 de janeiro de 2012

Disponível na Internet a 28 de junho de 2012

### PALAVRAS-CHAVE

Ganglioneuromatose intestinal;  
Adenocarcinoma Intestinal;  
Intestino delgado;  
Endoscopia

### KEYWORDS

Intestinal ganglioneuromatosis;  
Intestinal Adenocarcinoma;  
Small Bowel;  
Endoscopy

**Resumo** A ganglioneuromatose intestinal inclui-se dentro das síndromes não-hereditárias de polipose hamartomatosa. É uma patologia rara do sistema nervoso entérico, caracterizada por uma hiperplasia difusa dos plexos neuronais da parede intestinal. Manifesta-se habitualmente sob a forma de obstipação ou diarreia associada a dor e distensão abdominal, e ocorre frequentemente associada à neurofibromatose tipo 1 ou à síndrome de neoplasias endócrinas múltiplas tipo 2b, podendo ser a sua manifestação inicial. Pode mais raramente apresentar-se sob uma forma esporádica e isolada. Embora seja encarada como uma lesão benigna, poderá estar associada a degeneração neoplásica do epitélio intestinal. O caso aqui descrito relata uma forma de ganglioneuromatose intestinal difusa do intestino delgado associada a carcinomas, muito raramente descrita na literatura.

© 2011 Sociedade Portuguesa de Gastreterologia. Publicado por Elsevier España, S.L. Todos os direitos reservados.

### Intestinal diffuse ganglioneuromatosis associated with small bowel adenocarcinomas

**Abstract** Intestinal ganglioneuromatosis is included in the syndrome of non-hereditary hamartomatous polyposis. It is a rare disorder of the enteric nervous system, characterized by a diffuse hyperplasia of the neural plexus of the intestinal wall. Usually it manifests in the form of constipation or diarrhea associated with abdominal distension and pain. It is often associated with neurofibromatosis type 1 and multiple endocrine neoplasia type 2b and may be one of its first manifestations. More rarely it can present in a sporadic and isolated form. Although regarded

\* Autor para correspondência.

Correio eletrónico: [pedromonsanto@gmail.com](mailto:pedromonsanto@gmail.com) (P. Monsanto).

as a benign lesion, it can be associated with neoplastic degeneration of the intestinal epithelium. In the present case we describe a diffuse intestinal ganglioneuromatosis of small bowel associated with carcinomas, very rarely described in literature.

© 2011 Sociedade Portuguesa de Gastrenterologia. Published by Elsevier España, S.L. All rights reserved.

## Introdução

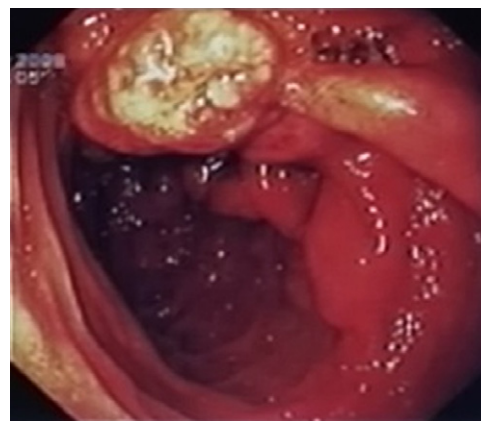
As lesões neurofibromatosas do trato gastrointestinal compreendem lesões hamartomatosas benignas, caracterizadas por um crescimento excessivo de células ganglionares do sistema nervoso entérico. Podem expressar-se por distintas formas e, por esse motivo, foram-lhes atribuídas diversas designações como neurofibromatose intestinal, ganglioneuromatose, neurofibromatose difusa plexiforme, displasia intestinal neuronal e polipose ganglioneuromatosa difusa. Surgem frequentemente num contexto síndromico associadas à neurofibromatose tipo 1 (NF1) ou à síndrome de neoplasias endócrinas múltiplas tipo 2b (NEM2b), também se encontrando descrita na ausência destas doenças sistémicas. A ganglioneuromatose intestinal (GNI) pode sobrevir numa forma polipóide, manifestando-se por pólipos isolados compostos por células fusiformes e células ganglionares, numa forma de polipose múltipla, mais comum no íleon terminal e cólon, ou numa forma difusa, caracterizada por hiperplasia do plexo mioentérico e proliferação infiltrativa do tecido ganglioneuromatoso ao longo da parede de várias ansas intestinais<sup>1</sup>. Embora considerada uma lesão benigna pode muito raramente estar associada a degeneração neoplásica do epitélio intestinal<sup>2</sup>, com alguns casos de transformação maligna documentados na literatura<sup>3-8</sup>.

## Caso clínico

Apresentamos o caso de uma mulher de 54 anos de idade, com queixas de enfiamento gástrico e distensão abdominal com vários anos de evolução. Sem emagrecimento recente, referia episódios de diarreia com início após colecistectomia por colecistite litiásica 6 anos antes, mencionando também um episódio de pancreatite aguda no passado. Antecedentes de fibromiomas uterinos, sem mais história pessoal ou familiar de patologia oncológica e medicada apenas com omeprazole. Em 2004, para estudo destas queixas tinha realizado um trânsito do intestino delgado que evidenciara uma volumosa dilatação do duodeno na transição da 2.<sup>a</sup> para a 3.<sup>a</sup> porção, suspeitando-se de uma síndrome da artéria mesentérica superior. O restante estudo do delgado mostrava ligeiro aumento do calibre das ansas, sem outras zonas dilatadas, também presente em TC abdominal, mas não valorizado. A EDA nessa mesma altura mostrava uma papila de Vater proeminente e irregular e um pólipo pediculado adjacente. Contudo, as biopsias da papila mostraram apenas uma mucosa com lesões inflamatórias sem displasia. Este estudo foi complementado por uma

colonoscopia com polipectomia de 5 adenomas tubulovilosos (< 10 mm).

Seguida durante alguns anos pelo médico assistente, foi posteriormente referenciada à nossa consulta por agravamento da sintomatologia. Não apresentava alterações quer ao exame físico quer no estudo laboratorial e, numa nova EDA, identificava-se um pólipo pediculado com 5 cm ao nível da 2.<sup>a</sup> porção duodenal, submetido a ressecção endoscópica (fig. 1), descrito histologicamente como pólipo hiperplásico. As biopsias da papila revelaram novamente um infiltrado inflamatório misto sem alterações epiteliais. Era também visível um aspeto pseudopolipóide das pregas duodenais (figs. 2 e 3). Realizou angioTC abdominal que excluía síndrome da artéria mesentérica superior, mas mostrava dilatação de ansas do delgado e dilatação da via biliar principal (1,1 cm) condicionada por espessamento parietal irregular do duodeno e do jejuno (fig. 4), identificando-se também um nódulo no processo uncinado pancreático (2,9 x 1,8 cm). A ultrassonografia endoscópica (fig. 5) mostrou espessamento difuso da mucosa e submucosa (11 mm) e a citologia da punção do nódulo pancreático mostrou apenas grupos de células ductais normais. Foram repetidas biopsias endoscópicas da mucosa duodenal pseudopolipóide, sendo evidentes criptas dismórficas e hiperplásicas, em cuja lâmina própria se observava um infiltrado inflamatório e uma proliferação fusocelular com células de citoplasma eosinófilo sugestivas de células ganglionares (fig. 6). No estudo imunohistoquímico a proliferação fusocelular mostrou positividade para a S100 e as células ganglionares para NSE, confirmando a sua origem nervosa, e compatível com uma polipose ganglioneuromatosa intestinal. (figs. 7 e 8). A panqueratina MNF116 e os marcadores endócrinos cromogranina



**Figura 1** EDA - Pólipo pediculado na 2.<sup>a</sup> porção duodenal com cerca de 5 cm e pregas duodenais pseudopolipóides.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/3311121>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/3311121>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)