

REPORTE DE CASO / CASE REPORT

Tumor maligno de la vaina del nervio periférico del plexo braquial en paciente joven: un caso clínico sobre el valor del seguimiento longitudinal en atención primaria

Vanessa Elizabeth Zayas Valdez¹, ORCID: 0009-0000-0191-3694

¹Universidad Nacional de Itapúa. Facultad de Medicina. Encarnación, Paraguay

RESUMEN

Introducción: El tumor maligno de la vaina del nervio periférico (TMVNP) es un sarcoma de tejidos blandos de alta agresividad y diagnóstico infrecuente, especialmente en pacientes jóvenes sin neurofibromatosis tipo 1. Su presentación inicial como dolor cervical con irradiación puede confundirse fácilmente con patología músculo-esquelética benigna, retrasando el diagnóstico.

Presentación del caso: Varón de 19 años que consultó por dolor cervical izquierdo persistente con irradiación al brazo. El seguimiento longitudinal en atención primaria permitió identificar la insuficiencia de las explicaciones habituales y motivar la derivación oportuna. La biopsia confirmó TMVNP de alto grado del plexo braquial izquierdo. Recibió resección quirúrgica y radioterapia adyuvante. A pesar de ello, la enfermedad progresó con crecimiento de la masa axilar, adenopatías supraclaviculares y metástasis pulmonares múltiples. El perfil genómico por NGS reveló 15 alteraciones (incluyendo CDKN2A, CDKN2B, MTAP, PTEN, ATM), sin terapias aprobadas disponibles para su tipo tumoral. El paciente falleció a los 20 años de edad.

Conclusión: Este caso ilustra el rol fundamental de la atención primaria como eje del seguimiento longitudinal en pacientes jóvenes con dolor persistente. La insistencia clínica ante síntomas que no responden a tratamientos convencionales fue determinante para el diagnóstico. Pese a la fatal evolución de la enfermedad, el acompañamiento continuo representó un valor humano y clínico insustituible.

Palabras claves: tumor maligno de la vaina del nervio periférico; sarcoma de tejidos blandos; plexo braquial; atención primaria; seguimiento longitudinal; diagnóstico tardío; dolor persistente; adolescente

Recibido: 15/02/2026
Revisado: 20/03/2026
Aceptado: 30/05/2026

Autor para correspondencia:
Vanessa Zayas
vezayas@medicina.uni.edu.py

Conflictos de interés
La autora declara no poseer conflictos de interés.

Fuente de financiación
La autora no recibió apoyo financiero de entidades gubernamentales o instituciones para realizar esta investigación

Malignant peripheral nerve sheath tumor of the brachial plexus in a young patient: a case report on the value of longitudinal follow-up in primary care

ABSTRACT

Introduction: Malignant peripheral nerve sheath tumor (MPNST) is a highly aggressive soft tissue sarcoma, particularly rare in young patients without neurofibromatosis type 1. Its initial presentation as cervical pain with arm irradiation may be mistaken for benign musculoskeletal conditions, delaying diagnosis.

Case presentation: A 19-year-old male presented with persistent left cervical pain radiating to the arm. Longitudinal follow-up in primary care identified the inadequacy of routine explanations and prompted timely referral. Biopsy confirmed high-grade MPNST of the left brachial plexus. He underwent surgical resection and adjuvant radiotherapy. Despite treatment, disease progressed with growth of the axillary mass, supraclavicular lymphadenopathies, and multiple pulmonary metastases. NGS genomic profiling revealed 15 alterations (including CDKN2A, CDKN2B, MTAP, PTEN, ATM), with no approved therapies available for the specific tumor type. The patient died at age 20.

Conclusion: This case illustrates the fundamental role of primary care as the axis of longitudinal follow-up in young patients with persistent pain. Clinical insistence on unexplained persistent symptoms was key for diagnosis. Despite the fatal outcome, continuous accompaniment represented an irreplaceable human and clinical value.

Keywords: malignant peripheral nerve sheath tumor; soft tissue sarcoma; brachial plexus; primary care; longitudinal follow-up; delayed diagnosis; persistent pain; adolescent

INTRODUCCIÓN

El tumor maligno de la vaina del nervio periférico (TMVNP), también denominado neurofibrosarcoma o schwannoma maligno, representa entre el 5 y el 10% de todos los sarcomas de tejidos blandos y constituye una de las neoplasias de partes blandas más agresivas conocidas. Su incidencia aproximada es de 0,001% en la población general, con una edad media de diagnóstico entre los 20 y los 50 años. Entre el 50 y el 60% de los casos se asocian a neurofibromatosis tipo 1 (NF1), un trastorno autosómico dominante causado por mutaciones en el gen NF1; el 40% restante corresponde a casos esporádicos, sin dicho antecedente¹.

El diagnóstico resulta particularmente desafiante cuando el tumor se origina en estructuras profundas como el plexo braquial, ya que su localización anatómica dificulta tanto la detección clínica precoz como la resección quirúrgica con márgenes adecuados. En pacientes jóvenes, el dolor de cuello con irradiación al brazo es un motivo de consulta frecuente en atención primaria y es atribuido habitualmente a causas musculoesqueléticas benignas, radiculopatía cervical o síndrome de tensión muscular, lo que puede retrasar la sospecha diagnóstica de una neoplasia subyacente por meses o incluso años².

Desde la perspectiva de la medicina familiar, el seguimiento longitudinal constituye uno de los atributos esenciales de la atención primaria de salud, tal como lo señalan Starfield, Murtagh y la Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria (semFYC).³ La relación continua médico-paciente, el conocimiento del contexto biográfico y familiar, y la capacidad de reevaluar síntomas que no responden como se espera son competencias propias de este nivel asistencial que pueden ser decisivas para el diagnóstico de enfermedades graves y de baja prevalencia.

Presentamos el caso de un paciente de 19 años, sin antecedentes de NF1 ni exposición

previa a radioterapia, que consultó inicialmente por dolor cervical persistente y en quien el seguimiento en atención primaria fue el catalizador del diagnóstico de un TMVNP de alto grado del plexo braquial. El objetivo de este reporte es contribuir a la literatura disponible sobre el papel de la atención primaria ante síntomas de alarma y tumores infrecuentes en pacientes jóvenes, con énfasis en el valor del acompañamiento longitudinal a lo largo de toda la enfermedad, incluida la fase paliativa y el fallecimiento.

REPORTE DE CASO

Datos del paciente

Varón de 19 años (fecha de nacimiento: 05/01/2006), de nacionalidad paraguaya, sin antecedentes personales ni familiares de neurofibromatosis tipo 1, sin enfermedades crónicas conocidas, sin exposición previa a radioterapia ni quimioterapia. Sin hábitos tóxicos. Estudiante. Presenta consentimiento informado firmado para la publicación de su caso, datos clínicos e imágenes (con anonimización de identidad), con fecha 02/09/2025.

Consulta inicial y seguimiento en atención primaria

El paciente comenzó a referir dolor cervical izquierdo de inicio insidioso, con irradiación hacia el hombro y el brazo ipsilateral, de características neuropáticas (parestias, sensación de quemadura), en los meses previos a agosto de 2024. El dolor era de intensidad moderada a severa, de predominio nocturno, sin relación con postura ni actividad física, y sin respuesta satisfactoria a analgésicos de primer escalón (antiinflamatorios no esteroideos, paracetamol) ni a relajantes musculares.

Consultó en múltiples ocasiones en el nivel primario de atención durante el período agosto-noviembre de 2024. En las primeras consultas, la orientación diagnóstica fue hacia una

radiculopatía cervical C7 de posible origen mecánico-degenerativo o contractura muscular. Se indicaron reposo relativo, fisioterapia y analgesia escalonada. Ante la persistencia y progresión de los síntomas, el médico de familia optó por mantener un seguimiento estrecho y reevaluar la hipótesis diagnóstica inicial.

La insuficiencia de respuesta al tratamiento convencional, combinada con la intensificación del dolor y la aparición de signos de compromiso neurológico, llevó a la solicitud de estudios complementarios y a la derivación a neurología y cirugía. Esta actitud de seguimiento activo —no aceptando pasivamente la falta de mejoría— fue determinante para el diagnóstico oportuno.

Evaluación diagnóstica

La resonancia magnética de plexo braquial con contraste, realizada en enero de 2025, mostró una lesión de localización foraminal/extraforaminal izquierda a nivel C6-C7, así como engrosamiento y realce del tronco del plexo braquial, compatible con proceso neofornativo. A nivel axilar izquierdo se identificó un conglomerado lobulado de señal mixta, inicialmente de aproximadamente 119×78×76 mm.

Se realizó biopsia de la lesión (enero de 2025), cuyo estudio anatomopatológico (CIPaC/La Costa) reveló: proliferación neoplásica fusocelular de marcada densidad celular, núcleos ahusados con moderado pleomorfismo, citoplasma eosinófilo, patrón en fascículos entrelazados, vasos en asta de ciervo, 8 mitosis/10 HPF. Sin necrosis en los cortes examinados. Inmunohistoquímica: S100 positivo en células aisladas, H3K27me3 preservado, CD34 negativo, miogenina negativa, desmina negativa, AML negativo, Ki-67 10%. Diagnóstico: tumor fusocelular poco diferenciado, probable TMVNP de bajo grado. Se recomendó estudio de biología molecular para caracterización completa.

Intervención terapéutica

El 4 de febrero de 2025, el paciente fue sometido a resección quirúrgica del tumor de plexo braquial izquierdo en el Sanatorio Americano. El estudio anatomopatológico postquirúrgico (informe 10/02/2025) elevó el diagnóstico: TMVNP de alto grado. Se describió tejido tumoral moderada a marcadamente hiper celular, fascículos de células fusocelulares con núcleos ovalados, escaso citoplasma y hasta 27 mitosis en 10 campos de gran aumento. El tejido agregó fragmentos de 4×3×2,6 cm. No fue posible evaluar márgenes quirúrgicos por fragmentación del tejido.

Las tomografías computarizadas de cráneo y de abdomen-pelvis realizadas el mismo día no mostraron alteraciones significativas. Posteriormente se inició radioterapia adyuvante sobre el lecho quirúrgico.

Seguimiento oncológico e imagen

Los estudios de imagen seriados reflejaron una evolución desfavorable a pesar del tratamiento (Tabla 1). La tomografía computarizada de septiembre de 2025 documentó una masa axilar izquierda de 111×62 mm. La resonancia de plexo braquial del mismo mes mostró un conglomerado axilar de 119×78×76 mm, con señal mixta y componentes sólidos y quísticos, persistencia de lesión supraclavicular y cambios posquirúrgicos locales.

En noviembre de 2025, la tomografía computarizada de cuerpo completo mostró crecimiento de la masa torácica izquierda a 150×115×90 mm, múltiples micronódulos pulmonares bilaterales (el mayor de 6 mm, en base pulmonar izquierda), adenopatías regionales hipercaptantes (el mayor de 30×14 mm), hepa-toesplenomegalia leve, y hallazgo incidental de lesión hipodensa en L1 compatible con hemangioma intraóseo.

En diciembre de 2025, la resonancia magnética comparativa evidenció reducción

leve de la lesión supraclavicular (11×6 mm), compatible con respuesta parcial en ese sector, pero persistencia sin reducción de la masa axilar principal (120×128×68 mm). El estudio de enero de 2026 mostró progresión franca: masa axilar 105×151×101 mm, adenopatías supraclaviculares izquierdas con crecimiento (hasta 15 mm de eje corto), y múltiples nódulos pulmonares de aspecto metastásico.

Los estudios de TC de cráneo y abdomen-pelvis realizados en febrero de 2026 no mostraron compromiso encefálico ni abdominal significativo.

Estudios genómicos

Ante la progresión de enfermedad y la búsqueda de alternativas terapéuticas, se realizó perfil genómico por secuenciación de nueva generación (NGS, panel BMK500, Biomakers, Buenos Aires, Argentina), cuyo reporte fue emitido el 21 de abril de 2026. Se analizaron 517 biomarcadores sobre muestra de biopsia axilar. Se detectaron 15 alteraciones genómicas: ARID1B, ATM, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CTCF, FUBP1, MEN1, MTAP, MUTYH, PRDM1, PTEN, SDHD, SETD2 y TNFAIP3 (todas por delección, excepto SETD2 con variante de

cambio de marco c.7418_7427del, VAF 5,91%). (Tabla 2). La inestabilidad de microsatélites fue estable (MSI-estable) y la carga mutacional tumoral fue baja (TMB: 3,78 mut/Mb). No existen terapias aprobadas para el tipo tumoral específico del paciente con ninguna de las alteraciones detectadas; se identificaron ensayos clínicos disponibles para ATM, CDKN2A, CDKN2B, MTAP, PTEN y CHEK1, la mayoría en fases I-II en países distintos a Paraguay.

Evolución final y fallecimiento

A pesar de los tratamientos recibidos y de la búsqueda activa de opciones terapéuticas adicionales, el paciente presentó progresión de enfermedad sistémica. El 12 de abril de 2026, a los 20 años, falleció como consecuencia de la progresión del TMVNP de alto grado. Durante toda la trayectoria de la enfermedad, el médico de familia mantuvo un acompañamiento longitudinal activo: coordinación de derivaciones, acompañamiento emocional al paciente y su familia, y coordinación con el equipo oncológico.



Figura 1. Lesión tumoral externa Fotografía clínica de la masa tumoral axilar izquierda. La imagen muestra una lesión exofítica de gran tamaño, de aspecto necrótico-hemorrágico, en región axilar izquierda. La foto ha sido tomada preservando el anonimato del paciente (sin incluir rostro ni datos identificatorios). Consentimiento informado para uso académico obtenido.



Figura 2. Radiografía de tórax AP. Radiografía de tórax en proyección anteroposterior. Se observa desviación de estructuras mediastínicas, asimetría en la densidad de campos pulmonares y sombra de partes blandas en hemitórax izquierdo compatible con la masa tumoral ya caracterizada por TC y RM

Línea de tiempo clínica

Tabla 1. Cronología del caso clínico

Período	Evento clínico clave
Agosto – Septiembre 2024	Inicio de dolor cervical izquierdo con irradiación al brazo. Consultas reiteradas en atención primaria.
Noviembre 2024	Persistencia del dolor. Se sospecha componente neuropático. Primera derivación a especialista. Solicitud de RMN de plexo braquial.
Enero 2025 (14-15/01/25)	Primera biopsia. Anatomía patológica: tumor fusocelular poco diferenciado. Probable tumor maligno de la vaina nerviosa periférica (TMVNP) de bajo grado en sector C7 izquierdo. S100 (+) en células aisladas, H3K27me3 preservado. Ki-67 10%. Se sugiere biología molecular para caracterización completa.
Febrero 2025 (04/02/25)	Resección quirúrgica del tumor de plexo braquial izquierdo. Anatomía patológica post-quirúrgica: TMVNP de alto grado. 27 mitosis/10 CGA. Fragmentos 4×3×2,6 cm.
Febrero 2025 (04/02/25)	TC de cráneo: sin alteraciones significativas. TC de abdomen y pelvis: sin alteraciones significativas.
Abril 2025 (01/04/25 aprox.)	Inicio de radioterapia adyuvante. TC de control (04/09/25): masa axilar izquierda 111×62 mm, heterogénea, en relación con paquete neurovascular braquial. Hepatomegalia y esplenomegalia leve.
Septiembre 2025 (02/09/25)	RM de plexo braquial con contraste: conglomerado axilar izquierdo 119×78×76 mm, señal mixta, componentes sólidos y quísticos. Lesión quística C6-C7 (20×10×18 mm). Engrosamiento del tronco del plexo braquial.
Noviembre 2025 (29/11/25)	TC de cráneo, cuello, tórax, abdomen y pelvis: masa voluminosa torácica superolateral izquierda ~150×115×90 mm. Múltiples micronódulos pulmonares. Adenopatías regionales hipercaptantes. Hepa-toesplenomegalia leve.
Diciembre 2025 (02/12/25)	RM plexo braquial de control: lesión axilar izquierda 120×128×68 mm, sin reducción volumétrica. Lesión supraclavicular levemente disminuida (11×6 mm). Respuesta parcial supraclavicular; persistencia de masa axilar.
Diciembre 2025 (11/12/25)	Nueva biopsia axilar izquierda. Hallazgos: tejido adiposo, fibrosis, hemorragia, inflamación crónica; microfragmento necrótico tumoral. No se identifican células neoplásicas viables representativas. Paciente portador conocido de TMVNP de alto grado, masa axilar de 12 cm por imagen.

Período	Evento clínico clave
Enero 2026 (27/01/26)	RM plexo braquial con contraste: masa axilar izquierda 105×151×101 mm, aumento volumétrico. Adenopatías supraclaviculares izquierdas con crecimiento (15 mm eje corto). Múltiples nódulos pulmonares sugestivos de metástasis.
Febrero 2026 (04/02/26)	TC de cráneo: sin alteraciones. TC de abdomen y pelvis: sin alteraciones significativas.
Marzo – Abril 2026	Perfil genómico NGS BMK500 (Biomakers, Buenos Aires, reporte 21/04/26): 15 alteraciones genómicas detectadas. CDKN2A, CDKN2B, MTAP, PTEN, ATM, CHEK1 entre las más relevantes. MSI estable. TMB 3,78 mut/Mb. Sin terapias aprobadas para el tipo tumoral específico; se identifican ensayos clínicos para varias alteraciones.
12 de abril de 2026	Fallecimiento del paciente. Edad: 20 años.

Tabla 2. Resumen del perfil genómico (BMK500 Panel NGS, 21/04/2026)

Panel de 517 biomarcadores genómicos. Muestra: biopsia axilar (resección). Fecha de recepción: 25/03/2026.

Gen	Método	Resultado	Ensayos clínicos disponibles
CDKN2A	NGS	Deleción	16 ensayos
CDKN2B	NGS	Deleción	5 ensayos
MTAP	NGS	Deleción	20 ensayos
PTEN	NGS	Deleción	7 ensayos
ATM	NGS	Deleción	6 ensayos
CHEK1	NGS	Deleción	1 ensayo
SETD2	NGS	c.7418_7427del (VAF 5,91%)	Sin ensayos
ARID1B, CTCF, FUBP1, MEN1, MUTYH, PRDM1, SDHD, TNFAIP3	NGS	Deleción	Sin ensayos aplicables

MSI: Estable **TMB:** 3,78 mut/Mb (bajo) **Diagnóstico:** Tumor maligno de la vaina del nervio periférico

DISCUSIÓN

Este caso clínico ilustra de manera paradigmática los desafíos diagnósticos que plantean los TMVNP en el nivel primario de atención. Se trata de tumores de alta agresividad biológica cuya presentación inicial suele confundirse con patología benigna frecuente en jóvenes, particularmente radiculopatía cervical o síndrome miofascial. En ausencia de NF1 o antecedentes de irradiación —los dos principales factores de riesgo conocidos—, la sospecha diagnóstica resulta aún más improbable en la primera consulta⁴.

La literatura reporta que hasta el 60-70% de los TMVNP esporádicos son diagnosticados con más de seis meses de demora desde el inicio de los síntomas.⁵ En este caso, el médico de familia se convirtió en el actor clave que cuestionó la hipótesis diagnóstica inicial y sostuvo el seguimiento activo del paciente hasta lograr la derivación adecuada. Este atributo —la longitudinalidad del cuidado— es uno de los pilares de la atención primaria definidos por Starfield³ y resulta especialmente valioso en contextos donde los pacientes no tienen acceso directo a especialistas o donde los turnos son escasos.

Desde el punto de vista histopatológico, la evolución diagnóstica de este caso es llamativa: la primera biopsia (enero 2025) fue clasificada como probable TMVNP de bajo grado, con H3K27me3 preservado y Ki-67 del 10%, mientras que la pieza quirúrgica (febrero 2025) reveló alto grado, con 27 mitosis/10 CGA. Esta discordancia puede explicarse por heterogeneidad intratumoral, muestreo limitado de la biopsia inicial o verdadera progresión biológica en el corto intervalo entre ambos procedimientos. La retención de H3K27me3 en la biopsia inicial fue un hallazgo que inicialmente generó incertidumbre diagnóstica, ya que la pérdida de trimetilación de H3K27 es un marcador de TMVNP de alto

grado y de peor pronóstico.⁶ La evolución confirmó, sin embargo, el comportamiento altamente agresivo del tumor.

El perfil genómico por NGS reveló 15 alteraciones, predominantemente deleciones en genes supresores tumorales. La co-deleción de CDKN2A/CDKN2B y MTAP es un hallazgo relevante: CDKN2A regula el ciclo celular a través de p16INK4A y p14ARF, y su pérdida se asocia a resistencia a múltiples tratamientos; la co-deleción con MTAP genera una vulnerabilidad sintética actualmente en exploración clínica con inhibidores de MAT2A (por ejemplo, AMG 193). La deleción de PTEN sugiere activación constitutiva de la vía PI3K/AKT/mTOR.⁷ La deleción de ATM implica déficit en la reparación de dobles roturas del ADN y potencial sensibilidad a inhibidores de PARP (olaparib) y agentes que inducen daño al ADN. La TMB baja (3,78 mut/Mb) y la MSI estable explican la escasa probabilidad de respuesta a inmunoterapia con inhibidores de puntos de control⁸.

Este perfil genómico, aunque sin opciones terapéuticas aprobadas para el tipo tumoral del paciente, documenta la complejidad molecular de los TMVNP esporádicos de alto grado y puede contribuir al conocimiento científico y a futuras estrategias de tratamiento, particularmente en el contexto de ensayos clínicos para tumores sólidos con alteraciones en CDKN2A, MTAP o PTEN.

La evolución fatal de este caso, con fallecimiento a los 20 años, refleja el pronóstico sombrío de los TMVNP de alto grado con márgenes quirúrgicos no evaluables. La supervivencia a 5 años para TMVNP de alto grado oscila entre el 20 y el 35% en las series publicadas, siendo aún peor en tumores del plexo braquial por la dificultad para lograr márgenes amplios¹. La progresión pulmonar y el crecimiento local sin respuesta completa al tratamiento siguen siendo el patrón de fallo más frecuente.

Desde la perspectiva de la medicina familiar, este caso plantea una enseñanza fundamental: el dolor persistente en un paciente joven que no responde al tratamiento habitual debe motivar siempre una reevaluación diagnóstica. El médico de familia, gracias al conocimiento longitudinal del paciente y a la relación de confianza establecida, está en posición privilegiada para identificar señales de alarma que en una consulta aislada pasarían desapercibidas. El acompañamiento durante la enfermedad avanzada y la muerte del paciente fue también parte indisoluble del rol del médico de familia, en el que la dimensión humana del cuidado adquiere su máxima expresión.

CONCLUSIÓN

El TMVNP es una neoplasia rara, agresiva y de diagnóstico difícil, especialmente en su presentación esporádica en pacientes jóvenes. El seguimiento longitudinal en atención primaria fue determinante para sospechar y derivar oportunamente a este paciente. La discordancia histológica entre la biopsia inicial y la pieza quirúrgica, el perfil genómico complejo y la progresión sistémica a pesar del tratamiento destacan la necesidad de abordaje multidisciplinario desde el diagnóstico hasta la fase terminal.

Este reporte busca sensibilizar a los médicos de familia y de atención primaria sobre los síntomas de alarma de tumores neurales en pacientes jóvenes, y sobre el valor insustituible del seguimiento activo como herramienta diagnóstica y terapéutica en sí misma.

ASPECTOS ÉTICOS

El paciente firmó un consentimiento informado específico para la publicación anónima de su caso clínico, imágenes

diagnósticas y datos médicos con fines académicos y científicos, con fecha 2 de septiembre de 2025. El consentimiento establece la posibilidad de revocación en cualquier momento y garantiza la preservación de la identidad. Dado que el paciente ha fallecido, la publicación respeta los términos establecidos en el consentimiento original. Las imágenes adjuntas han sido seleccionadas para no revelar la identidad del paciente (no se incluye imagen facial). Este reporte de caso, por su naturaleza de caso único retrospectivo con consentimiento informado, no requiere aprobación del Comité de Ética Institucional según las normativas aplicables; no obstante, se ha dado cumplimiento a los principios éticos de la Declaración de Helsinki.

REFERENCIAS

1. Guthrie M, Bhagat S, O'Sullivan B, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumors. In: WHO Classification of Tumours Editorial Board. Soft Tissue and Bone Tumours. 5th ed. Lyon: International Agency for Research on Cancer; 2020:186-189.
2. Kolberg M, Høland M, Agesen TH, et al. Survival meta-analyses for >1800 malignant peripheral nerve sheath tumor patients with and without neurofibromatosis type 1. *Neuro Oncol.* 2013;15(2):135-147.
3. Starfield B. Primary Care: Balancing Health Needs, Services, and Technology. New York: Oxford University Press; 1998.
4. Evans DG, Baser ME, McGaughran J, et al. Malignant peripheral nerve sheath tumours in neurofibromatosis 1. *J Med Genet.* 2002;39(5):311-314.
5. Guthrie M, Bhagat S, Mautner VF. Clinical presentation and management of MPNSTs. *Neurosurgery.* 2018;82(5):E128-E133.
6. De Raedt T, Beert E, Pasmant E, et al. PRC2 loss amplifies Ras-driven transcription and confers sensitivity to BRD4-based therapies. *Nature.* 2014;514(7521):247-251.
7. Cancer Genome Atlas Research Network. Comprehensive and Integrated Genomic Characterization of Adult Soft Tissue Sarcomas. *Cell.* 2017;171(4):950-965.e28.
8. Valentin T, Le Cesne A, Ray-Coquard I, et al. Management and prognosis of malignant peripheral nerve sheath tumors: The experience of the French Sarcoma Group (GSF-GETO). *Eur J Cancer.* 2016;56:77-84.