

FIBROMATOSIS TIPO DESMOIDE CON IMAGEN RADIOLÓGICA DE TUMOR GIST: LA CIRUGÍA SIGUE TENIENDO LA ÚLTIMA PALABRA

JOSÉ F REOYO- PASCUAL¹ 
ESTHER GARCÍA PLATA¹
IRIS CRUZA- AGUILERA¹
LUCIANO FERRANDO¹
NEREA MUÑOZ- PLAZA¹
MIGUEL A ÁLVAREZ-RICO¹

DESMOID-TYPE FIBROMATOSIS WITH RADIOLOGICAL IMAGING OF A GIST TUMOR: SURGERY STILL HAS THE FINAL WORD

RESUMEN

La fibromatosis desmoide abdominal es una patología benigna muy excepcional y aún más infrecuente en casos esporádicos como el descrito a continuación. Su forma de presentación clínica es muy variable siendo frecuente los casos de suboclusión intestinal. Las pruebas de imagen como tomografía axial computarizada y resonancia magnética nuclear son clave para evaluar la resecabilidad del tumor, detectar complicaciones, recidivas y evaluar cambios en la morfología y respuesta al tratamiento, aunque a veces, como en nuestro paciente no se llegue con precisión al diagnóstico preoperatorio. En cuanto al tratamiento, debe tener un enfoque multidisciplinar pero la resección quirúrgica sigue teniendo un papel primordial.

Palabras clave: Fibromatosis, fibromatosis abdominal, tumores del estroma gastrointestinal, cirugía

ABSTRACT

Abdominal desmoid fibromatosis is a rare benign condition, even rarer in sporadic cases, such as the one described below. Its clinical presentation is highly variable, with intestinal subocclusion being common. Imaging tests such as computed axial tomography and nuclear magnetic resonance are key to assessing tumor resectability, detecting complications and recurrence, and evaluating changes in morphology and response to treatment, although sometimes, as in our patient, a precise preoperative diagnosis is not achieved. Treatment should be multidisciplinary, but surgical resection remains a key factor

Keywords: Fibromatosis, desmoide, abdominal fibromatosis, gastrointestinal stromal tumors, surgery

1. Hospital Universitario de Burgos. Avda Islas Baleares. CP 09006 Burgos, España. Correo electrónico: jreyo@saludcastillayleon.es

INTRODUCCIÓN

La fibromatosis tipo desmoide (FD) es una entidad benigna, pero localmente agresiva, resultado de una proliferación anormal y excesiva de fibroblastos. De incidencia muy baja ($< 0.03\%$ de todas las neoplasias) supone menos del 3% de los tumores de tejidos blandos estimándose una incidencia anual de 2-4 casos/ 100000 habitantes. Su forma de presentación puede ser esporádica (mucho menos frecuente) o familiar asociándose a una poliposis adenomatosa (1,2).

Las características que definen esta proliferación fibroblástica es su alta capacidad de expansión local, sin metástasis a distancia y alta tasa de recurrencia local tras tratamiento quirúrgico. Hay casos de tumores desmoides abdominales y extraabdominales, siendo éstos últimos más frecuentes en pared costal, dorsal y extremidades (3).

Mientras que en los casos de presentación esporádica la mortalidad es prácticamente nula, en la poliposis adenomatosa familiar, los tumores desmoides representan la segunda causa de muerte tras el cáncer colorrectal (1,4).

La clínica dependerá de la localización y del efecto masa que produzca. En los abdominales, lo más frecuente es su presentación como obstrucción o suboclusión intestinal.

Las técnicas de imagen, tomografía axial computarizada (TAC) y resonancia magnética nuclear (RMN) fundamentalmente, serán esenciales para la sospecha diagnóstica, realizando diagnóstico diferencial con otros tumores de partes blandas (5,6).

El tratamiento quirúrgico es la principal herramienta para estos tumores, aunque en ocasiones se ha optado por observación, radioterapia, quimioterapia, agentes antiinflamatorios e incluso interferón (7,8).

Presentación del caso

Información del Paciente

Presentamos caso de varón de 51 años con antecedentes de hemoglobinuria paroxística nocturna y sigmoidectomía hace dos años por neoplasia T2N0M0 que en estudio de control se objetiva en TAC abdominal una masa ileal compatible con tumor del estroma gastrointestinal -GIST (Figura 1). Dicho hallazgo se confirma con RMN abdominal. La Colonoscopia resulta normal. Clínicamente el paciente refería molestias difusas y a la exploración se palpa masa pétreo en flanco derecho. Asimismo, presenta síndrome anémico importante. Con esta sospecha se realiza laparotomía observando gran masa dependiente de ileon (Figura 2).

Tratamiento realizado

Se realiza resección de dicha masa reconstruyendo tránsito con anastomosis mecánica. La anatomía patológica de la pieza quirúrgica viene informada como fibromatosis de tipo desmoide (11cm de diámetro) y en la inmunohistoquímica se observa



Figura 1. TAC preoperatorio en donde se observa lesión en fosa ilíaca derecha dependiente de ileon, compatible con tumor GIST

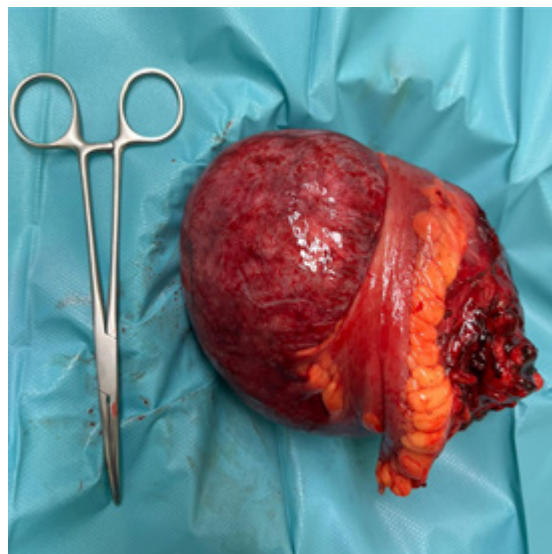


Figura 2. Pieza quirúrgica

negatividad para c-kit, Desmina, S-100 y CD 34 con positividad leve para Vimentina y Ki-67 menor del 5 %. Postoperatorio favorable.

En este caso resulta excepcional por varios puntos. En primer lugar, porque la fibromatosis desmoide abdominal es muy infrecuente y en segundo lugar porque es aún más infrecuente en casos esporádicos como el descrito. Por otra parte, nos recuerda que, pese a los avances en los medios diagnósticos, obteniendo imágenes radiológicas cada vez más precisas y que orientan mejor al diagnóstico, la cirugía y el estudio patológico de la pieza resultante siguen teniendo la última palabra como puede observarse en el caso presentado, donde todas las imágenes

radiológicas preoperatorias orientaban a tumor GIST y finalmente resultó ser una fibromatosis tipo desmoide. En el paciente no hubo datos de suboclusión como suele ser lo habitual, sino de síndrome anémico y molestias abdominales inespecíficas. Tanto en una como en otra técnica radiológica, se muestran masas de densidad blanda con áreas de grasa mesentérica por lo que en ocasiones es necesario hacer diagnóstico diferencial con los tumores del estroma gastrointestinal (9). En el caso descrito, los informes radiológicos orientaban a una lesión definida en el íleon con luz intestinal ocluida, con el tumor del estroma gastrointestinal (GIST) como primera opción diagnóstica. Sin embargo, a la vista de los hallazgos operatorios, dicha lesión bien delimitada correspondía a una fibromatosis desmoide. Por tanto, se reitera la importancia del diagnóstico diferencial entre ambos tipos de lesiones. Asimismo, es fundamental señalar que ambas patologías pueden presentar un notable solapamiento en sus perfiles inmunohistoquímicos, tal como señaló Yantiss en 2020 (10). Por ello, es clave precisar el diagnóstico debido a que el manejo terapéutico y el pronóstico varían considerablemente entre las distintas entidades patológicas. [1, 2] Se concluye que, a pesar de la variedad y sofisticación de las herramientas diagnósticas disponibles, en ocasiones no es posible obtener un diagnóstico preoperatorio preciso. En consecuencia, los hallazgos quirúrgicos continúan siendo la piedra angular diagnóstica y terapéutica en la práctica médica.

CONFLICTO DE INTERESES Y FINANCIACIÓN

Los autores declaramos no tener conflictos de intereses, ni haber recibido financiamiento o patrocinio de ninguna organización para realizar este trabajo.

Aprobación Ética: Todos los procedimientos realizados en estudios con participantes humanos fueron de acuerdo con los estándares éticos del comité de investigación institucional y/o nacional y con la declaración de Helsinki de 1964 y sus enmiendas posteriores o estándares éticos comparables

Consentimiento Informado: Se obtuvo el consentimiento informado de la participante incluida en el estudio.

REFERENCIAS

1. Tolg C, Poon R, Fodde R, Turley EA, Alman BA. Genetic deletion of receptor for hyaluronan-mediated motility (Rhamm) attenuates the formation of desmoid tumor. *Oncogene*. 2003;22:6873-82
2. Gunasekaran A, Agarwal D, Agarwal S, Malhi AS. Desmoid fibromatosis. *Indian J Gastroenterol*. 2025 Feb 26. doi: 10.1007/s12664-025-01751-1. Epub ahead of print. PMID: 40009341.
3. Penel N, Kasper B, van Der Graaf WTA. Desmoid-type fibromatosis: toward a holistic management. *Curr Opin Oncol*. 2021 Jul 1;33(4):309-314
4. Mittal M, Pillai S, Monappa V, Devaraja K, Majumdar KS. Desmoid fibromatosis-a diagnostic dilemma. *Eur Arch Otorhinolaryngol*. 2024 Jun;281(6):3269-3278.
5. Bertario L, Russo A, Sala P, Eboli M, Giarola M. Genotype and phenotype factors as determinants of desmoid tumors in patients with familial adenomatous polyposis. *Int J Cancer*. 2001;95:102-7.
6. Okuda M, Yoshida K, Kobayashi S, Gabata T. Desmoid-type fibromatosis: imaging features and course. *Skeletal Radiol*. 2023 Jul;52(7):1293-130.
7. Alonso Diego, I., Gallego García, S., Higuero Hernando, S., Francisca González Pozo, S., Ángel Martín Pérez, M., & Martín Marín Balbín, J. Fibromatosis tipo desmoide: revisión y hallazgos por imagen de una patología poco frecuente. *Sera* 2018, 2(1).
8. González MA, et al. Tumor desmoide intraabdominal. *Cir Esp*. 2005;77(6):362-4
9. Urbina MA, et al. Tumor desmoide: análisis clínico y revisión de literatura. *Rev. Gastroenterol Mexico*. 2025; 90: 325-326. DOI: 10.1016/j.rgmx.2024.12.004.
10. Yantiss RK, Spiro IJ, Compton CC, Rosenberg AE. Tumor estromal gastrointestinal frente a fibromatosis intraabdominal de la pared intestinal: un diagnóstico diferencial clínicamente importante. *Am J Surg Pathol*. 2000 Jul;24(7):947-57. doi:10.1097/00000478-200007000-00006.