

## Notas Clínicas

# Tumor desmoides esporádico: caso clínico y revisión de literatura.

*Sporadic desmoid tumor: case report and literature review.*

Lara Fernández Y, Cintas Catena J, Valdés Hernández J, Gómez Rosado JC, Oliva Mompeán F

Unidad de Coloproctología de la U.G.C de Cirugía General y del Aparato Digestivo del Hospital Universitario Virgen Macarena. Sevilla.

## RESUMEN

Los tumores desmoides son neoplasias mesenquimales muy poco frecuentes, de histología benigna, pero con tendencia a la invasión local. Aunque su etiología es desconocida, se conocen factores de riesgo para su desarrollo. Es frecuente la recurrencia tras la resección.

En nuestro paciente, varón de 63 años sin antecedentes de interés, se diagnostica de forma incidental una masa en colon transverso. Tras una cirugía infructuosa se consigue reseca en un segundo tiempo. El diagnóstico de tumor desmoides se obtiene del estudio histológico. El paciente no ha precisado tratamiento sistémico y se encuentra asintomático dos años después.

Nos enfrentamos a una neoplasia de difícil diagnóstico preoperatorio y no podemos obviar en el diagnóstico diferencial tanto

de tumores de colon como de pared abdominal. Sería recomendable plantear el estudio del gen APC en aquellos casos de diagnóstico esporádico, para descartar un posible caso centinela de poliposis adenomatosa familiar.

**Palabras clave:** tumor desmoides esporádico, cáncer colorrectal, poliposis adenomatosa familiar, factores de riesgo.

## ABSTRACT

Desmoid tumors are infrequent mesenchymal neoplasms. The histology is benign, but they tend to local invasion. Although its etiology is unknown, risk factors for its development are known. Recurrence after resection is common.

We present a 63-year-old male patient with no history of interest. It was identified as a mass in the transverse colon in the study of cervical adenopathy. After two-stage surgery, it was possible to resect and classify the lesion as a desmoid tumor. The patient has not required systemic treatment.

### CORRESPONDENCIA

Yaiza Lara Fernández  
Hospital Universitario Virgen Macarena  
41009 Sevilla  
[yailarfer@gmail.com](mailto:yailarfer@gmail.com)

XREF

### CITA ESTE TRABAJO

Lara Fernández Y, Cintas Catena J, Valdés Hernández J, Gómez Rosado JC, Oliva Mompeán F. Tumor desmoides esporádico: caso clínico y revisión de literatura. Cir Andal. 2021;32(1):53-56.

Preoperative diagnosis is difficult and it is essential to keep it in mind in the differential diagnosis of both colon tumors and tumors of the abdominal wall. It would be advisable to propose the study of the APC gene in those cases of sporadic diagnosis, to rule out a possible sentinel case of familial adenomatous polyposis.

**Keywords:** sporadic desmoid tumor, colorectal cancer, familiar adenomatous polyposis, risk factors.

## INTRODUCCIÓN

Los tumores desmoides representan menos del 3% de las neoplasias de tejidos blandos, y menos del 0,03% de todos los tumores<sup>1</sup>. La incidencia anual publicada está entre 2 y 4 pacientes/año (2). Aumenta su frecuencia en la 3ª-4ª década de la vida y es más prevalente en los hombres.

Aunque su etiología es desconocida, existe una predisposición a su desarrollo en pacientes con cirugía abdominal o trauma previos, o con antecedentes familiares de poliposis adenomatosa familiar<sup>3</sup>. Por otro lado, también se relacionan con la terapia estrogénica, motivo por el cual el grupo más frecuentemente asociado con los tumores desmoides esporádicos son las mujeres jóvenes durante o después de la gestación.

Son tumores mesenquimales bien diferenciados, su histología es benigna, aunque su comportamiento es localmente agresivo. Cabe destacar su alto índice de recurrencia tras la resección, publicada entre un 30-40%<sup>4</sup>, y un 77%<sup>2</sup> según autores. Recurren porque no son capsulados, son infiltrantes y los bordes normalmente están mal definidos. La recurrencia de estos tumores a nivel intraabdominal es más baja en los casos esporádicos que en los pacientes con poliposis adenomatosa familiar.

La poliposis adenomatosa familiar es una enfermedad con herencia autosómica dominante que se debe a la mutación del gen APC, que se encuentra en el cromosoma 5 (q21). Su incidencia es del 13% en este grupo de pacientes, lo que supone 850 veces más riesgo de desarrollar un tumor desmoides que la población general<sup>1</sup>, y es una causa de muerte importante en estos pacientes.

La localización puede ser extraabdominal (extremidades, tórax, cabeza y cuello), la más habitual de los esporádicos; o abdominal (intraabdominales y de pared). Los intraabdominales propiamente dichos (mesenterio, retroperitoneo) son los que tienen asociación con la poliposis adenomatosa familiar. Para llegar al diagnóstico de esta entidad es preciso el estudio histológico con pruebas inmunohistoquímicas que muestran positividad para beta-catenina y negatividad para los marcadores S100, SMA, CD117, CD34 y desmina. El estudio mediante pruebas de imagen es insuficiente<sup>5</sup>.

El tratamiento definitivo es la exéresis quirúrgica completa (R0) de la lesión. Sin embargo, existen otros tratamientos con eficacia dudosa como los son los AINEs, tamoxifeno, radioterapia o quimioterapia<sup>6</sup>.

## CASO CLÍNICO

Varón de 63 años sin antecedentes familiares de interés; diabético en tratamiento con antidiabéticos orales, con hiperuricemia

y hepatoesplenomegalia difusa enólica. No tiene antecedentes quirúrgicos.

El paciente estaba en estudio desde abril de 2018 por el servicio de Oncología tras la detección de una adenopatía retroauricular. Ante la sospecha de un linfoma, se realiza tomografía abdominal, que detectó una imagen neoplásica a nivel de colon transverso. Sin clínica reseñable más allá de una leve alteración en el hábito intestinal. Los marcadores tumorales eran normales, y la tomografía computerizada de abdomen describía una lesión a nivel de colon transverso con una medida longitudinal de 7,8 cm con infiltración de pared abdominal y omento. La colonoscopia mostraba una estenosis infranqueable a nivel de colon transverso sin lesión mucosa, por lo que no pudo biopsiarse. El estudio anatomopatológico definitivo tras punción de la adenopatía retroauricular resultó negativo para malignidad. Tras ser valorado en comité de tumores, se decidió cirugía de la lesión colónica.

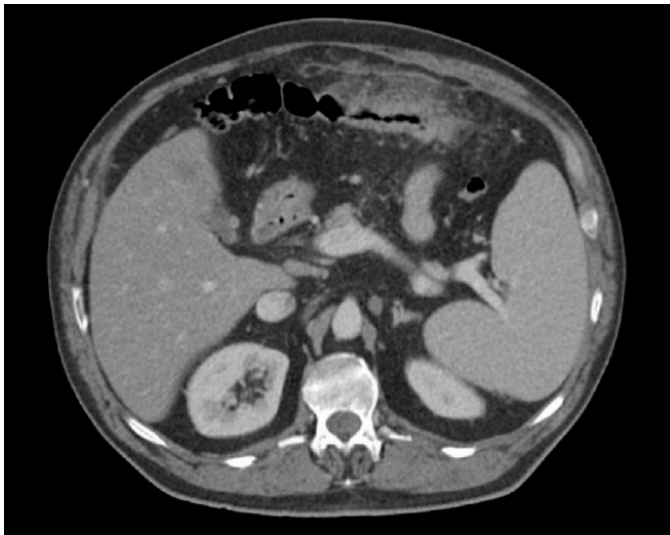
Fue intervenido el 7 de julio de 2018, mediante laparotomía media supra e infraumbilical. Desestimamos la vía laparoscópica dada la importante masa visible en la exploración y la prevista resección en bloque. Se encontró una gran tumoración dependiente de colon transverso que infiltraba tanto la pared abdominal anterior como el epiplón mayor, de unos 20 cm de diámetro abarcando desde los últimos arcos costales hasta la región umbilical. Presentaba, además, líquido libre de aspecto mucinoso y una importante reacción desmoplástica peritumoral. Se decidió realizar una ileostomía en asa, tomar biopsias y citología del líquido intraperitoneal. El postoperatorio transcurrió sin incidencias. El resultado tanto de anatomía patológica y la citología fue negativo para malignidad.

Tras una nueva valoración en el comité de tumores, se decidió realizar una BAG radioguiada, de nuevo sin éxito diagnóstico ni en biopsia parietal ni omental. Durante el seguimiento en consultas, el paciente permanecía asintomático, los marcadores tumorales continuaban negativos y se le realizó un PET que mostraba hipercaptación en la misma localización, sospechosa de malignidad de unos 7x2x5 cm. Con esto, el comité de tumores decide nueva intervención quirúrgica, con finalidad diagnóstico- terapéutica.

La segunda cirugía tuvo lugar el 13 de febrero de 2019, utilizando la misma vía de abordaje. En este segundo tiempo encontramos que la tumoración había reducido su tamaño de forma notable lo que permitió una cirugía resectiva. En este caso, se realizó colectomía subtotal en bloque con resección parietal, desmontaje de la ileostomía previa y anastomosis latero-lateral ileocólica. La reconstrucción parietal precisó una separación anterior de componentes con implante de malla onlay de polipropileno.

El postoperatorio transcurrió con normalidad, marchando de alta en 6 días sin incidencias. El estudio anatomopatológico de la pieza permitió el diagnóstico de tumor desmoides, con los bordes de resección libres y con 10 ganglios obtenidos en la linfadenectomía, de carácter reactivo. El estudio inmunohistoquímico, positivo para AML y beta-catenina, y negativo para S100, CD117, desmina y CD34; apoyaban el diagnóstico.

El paciente no ha recibido tratamiento sistémico. Tras un año de seguimiento, no se han objetivado signos de recidiva. En estos momentos se encuentra asintomático y libre de enfermedad.



**Figura 1**

TC preoperatoria. Afectación de colon.



**Figura 2**

TC preoperatoria. Infiltración de pared abdominal.

## DISCUSIÓN

Nuestro paciente no presentaba ningún factor predisponente que hubiese permitido sospechar el diagnóstico de tumor desmoides<sup>7</sup>. Con una visión retrospectiva, cabe destacar la ausencia de lesión mucosa de colon transverso en la colonoscopia<sup>1,2,3,8</sup>. No fue posible la toma de biopsias por la estenosis que presentaba, infranqueable incluso con el colonoscopio pediátrico. No se realizó estudio mediante RMN dado el juicio clínico inicial de tumor de colon.

La estrategia terapéutica en la primera intervención, dada la sospecha diagnóstica y los hallazgos intraoperatorios, permitió un mejor manejo en este caso. Al objetivar una disminución de tamaño tumoral tan notable en la segunda cirugía, nos cuestionamos si la ileostomía de descarga influyó en esta regresión. No hemos encontrado nada similar en la literatura, aunque sí hay estudios que

defienden que algunos tumores desmoides se mantienen estables, e incluso pueden regresar<sup>9</sup>. En cualquier caso, no encontramos evidencia al respecto. La exéresis completa es el tratamiento de elección, a pesar de la cual pueden aparecer recurrencias<sup>1,2</sup>. Existen otros tratamientos con eficacia dudosa (AINES, tamoxifeno, radioterapia o quimioterapia), y algunos trabajos recientes abogan por observar y solo intervenir si la enfermedad progresa ante un diagnóstico cierto de desmoides<sup>9</sup>. Por otro lado, la mayoría de trabajos revisados defienden la reconstrucción inmediata por equipo especializado en casos de afectación de pared abdominal cuya exéresis provoque grandes defectos<sup>10,11</sup>. En nuestro paciente alcanzamos la resección R0, y hasta el momento se mantiene libre de enfermedad.

En conclusión, los tumores desmoides son neoplasias de difícil diagnóstico preoperatorio, ya que las pruebas de imagen son insuficientes y sólo alcanzaremos el diagnóstico definitivo con el examen de la pieza quirúrgica. Es fundamental tenerla en mente en el diagnóstico diferencial de tumores de colon y de pared abdominal. Sería recomendable plantear el estudio del gen APC en aquellos casos de diagnóstico esporádico para descartar que nos encontremos ante un caso centinela de poliposis adenomatosa familiar<sup>4</sup>.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Mizuno R, Akiyoshi T, Kuroyanagi H, Fujimoto Y, Ueno M, Oya M, et al. Intra-abdominal desmoid tumor mimicking locoregional recurrence after colectomy in a patient with sporadic colon cancer: Report of a case. *Surg Today* 2011; 41(5): 730–732.
2. Mizuta N, Tsunemi K. Giant Intra-Abdominal Desmoid Tumor in a Young Male without History of Surgery, Trauma, or Familial Adenomatous Polyposis. *Case Rep Sur* 2018; 4: 1–5.
3. Gunji S, Kawada K, Kawada M, Hasegawa S, Sakai Y. Successful outcome after laparoscopic surgery for sporadic colonic desmoid tumor with  $\beta$ -catenin mutation: A case report. *J Med Case Rep* 2013; 7: 1–5.
4. Oguz M, Bedirli A, Gultekin A, Dursun A, Menten BB. Desmoid tumor arising at the colostomy site after abdominoperineal resection for rectal carcinoma: Report of a case. *Dis Colon Rectum* 2009; 49(9): 1445–1448.
5. Bandipalliam P, Balmana J, Syngal S. Comprehensive genetic and endoscopic evaluation may be necessary to distinguish sporadic versus familial adenomatous polyposis-associated abdominal desmoid tumors. *Surgery* 2004;135(6): 683–689.
6. Nieuwenhuis MH, Lefevre JH, Bülow S, Järvinen H, Bertario L, Kernéis S, et al. Family history, surgery, and APC mutation are risk factors for desmoid tumors in familial adenomatous polyposis: An international cohort study. *Dis Colon Rectum* 2011; 54(10): 1229–1234.
7. Church J, Lynch C, Neary P, LaGuardia L, Elayi E. A desmoid tumor-staging system separates patients with intra-abdominal, familial adenomatous polyposis-associated desmoid disease by behavior and prognosis. *Dis Colon Rectum* 2008; 51(6): 897–901.
8. Okuda K, Hara M, Nakamura H, Fujiki K. E. A Case of Turner's Syndrome Complicated with Desmoid Tumor of the Transvers. *Kurume Med J* 1999; 46: 181–184.

9. Turner B, Alghamdi M, Henning JW, Kurien E, Morris D, Bouchard-Fortier A, et al. Surgical excision versus observation as initial management of desmoid tumors: A population based study. *Eu J Surg Oncol* 2019; 45(4): 699-70.
10. Yang F. Radical tumor excision and immediate abdominal wall reconstruction in patients with aggressive neoplasm compromised full-thickness lower abdominal wall. *Am J Surg* 2013; 205(1): 15-21.
11. Tang R, Gu Y, Gong DQ, Qian YL. Immediate repair of major abdominal wall defect after extensive tumor excision in patients with abdominal wall neoplasm: A prospective review of 27 cases. *Ann Surg Oncol* 2009; 16(10): 2895-2907.