

Nota clínica

Tumor estromal gastrointestinal (GIST) de delgado simulando una masa pélvica

Small bowel gastrointestinal stromal tumor (GIST) mimicking a pelvic mass

Chinelli J, Hernández G, Rodríguez G

Corporación Médica de Canelones (COMECA). Canelones, Uruguay.

RESUMEN

Introducción: los tumores estromales gastrointestinales (GIST) son poco frecuentes y el 25% de ellos se asienta en el intestino delgado.

Caso clínico: hombre de 51 años con un tumor pélvico solitario en el que la exploración quirúrgica confirmó su origen intestinal. El estudio anatomopatológico de la pieza reseçada concluyó que se trataba de un GIST maligno.

Discusión: los tumores GIST presentan en un 90% mutaciones a nivel de 1 o 2 receptores tirosin-kinasa (RTK): c-KIT y PDGFRA, confirmándose el diagnóstico con técnica de inmunohistoquímica. El tratamiento quirúrgico es de elección siempre y existe evidencia a favor del uso de inhibidores de los RTK como Imatinib, tanto en plan adyuvante como neoadyuvante en casos seleccionados.

Conclusión: los GIST de delgado son infrecuentes y de peor pronóstico que los gástricos, constituyen un reto diagnóstico y pueden simular otro tipo de masas abdomino-pélvicas solitarias.

Palabras clave: GIST, tumor estromal, yeyuno.

CORRESPONDENCIA

XREF

Javier Chinelli
Corporación Médica de Canelones
1472. Montevideo, Uruguay
jchinelli01@gmail.com

CITA ESTE TRABAJO

Chinelli J, Hernández G, Rodríguez G. Tumor estromal gastrointestinal (GIST) de delgado simulando una masa pélvica. Cir Andal. 2024;35(4):420-423. DOI: 10.37351/2024351.8

ABSTRACT

Introduction: gastrointestinal stromal tumors (GIST) are rare, and 25% of them are located in the small bowel.

Case: 51 year-old male with a solitary pelvic mass. Laparotomy revealed its origin in the small bowel and pathology confirmed a malignant GIST.

Discussion: 90% of GIST have mutations in 1 or 2 tyrosine-kinase receptors (TKR): c-Kit and PDGFRA, which is confirmed by immunohistochemistry. Surgical resection is indicated and evidence favors the use of TKR inhibitors such as Imatinib, whether adjuvant or as neoadjuvant treatment in selected cases.

Conclusion: Compared to gastric GIST, those located in the small bowel are infrequent and have worse prognosis. Besides, they can mimic other solitary pelvic masses.

Key words: GIST, stromal tumor, jejunum.

INTRODUCCIÓN

A nivel del tubo digestivo las neoplasias tienen origen epitelial en más del 90% de los casos. Esto determina que los tumores estromales gastrointestinales (GIST, Gastrointestinal Stromal Tumors) sean poco frecuentes, predominando a nivel gástrico donde asienta el 60% de ellos¹.

Inicialmente fueron denominados leiomiomas o leiomiomas. Sin embargo, el desarrollo de la microscopía electrónica y posteriormente la inmunohistoquímica evidenció la ausencia de estructura muscular, lo que motivó su actual denominación por Mazur en el año 1983².

Su origen es extramucoso, a partir de estructuras derivadas del mesodermo y neuroectodermo como son las células intersticiales de Cajal.

Los GIST de delgado le siguen en frecuencia a los gástricos, constituyendo un 20-25% del total³.

El objetivo es reportar un caso de GIST yeyunal maligno que clínicamente se presentó simulando una masa pélvica sólida.

CASO CLÍNICO

Paciente de sexo masculino de 51 años, sin antecedentes patológicos ni quirúrgicos, con un cuadro de dolor abdominal a nivel de hipogastrio de evolución indeterminada, sin alteración del tránsito digestivo ni urinario y sin tumoración palpable al examen físico abdominal ni al tacto rectal.

La dosificación de marcadores tumorales antígeno carcinoembrionario (CEA) y CA 19-9 se encontraba dentro del rango de la normalidad.

La colonoscopia no mostró lesiones a nivel de la mucosa colorrectal.

Se realizó una tomografía computada abdomino-pélvica (TC) que evidenció la presencia de una tumoración pélvica a nivel del fondo de saco de Douglas, de 6 cm de diámetro mayor, bien delimitada y heterogénea, sin lograr precisar su origen (Figura 1, A y B).

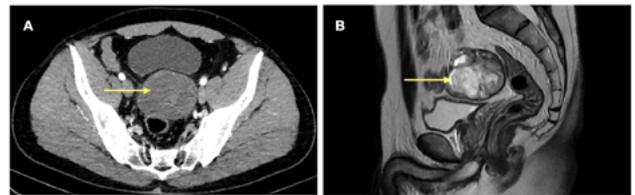


Figura 1

Tomografía computada. Masa pélvica solitaria (flecha amarilla).

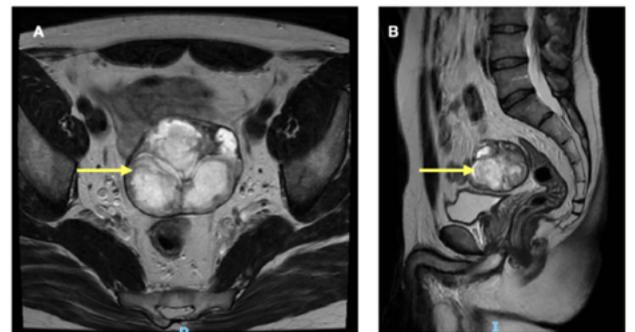


Figura 2

Resonancia magnética, corte axial T2 (A) y sagital T2 (B). Masa pélvica bien delimitada y aspecto multinodular (flecha amarilla).

La resonancia magnética nuclear (RMN) tampoco pudo establecer una relación directa con las estructuras vecinas (vejiga, asas delgadas, recto), observando un aspecto multinodular, intensa restricción a la difusión y captación intensa y heterogénea del contraste intravenoso a predominio de la periferia de los nódulos (Figura 2, A y B).

Tratándose de una masa solitaria sintomática y reseccable en un paciente de bajo riesgo se realizó una laparotomía exploradora, confirmando que se trataba de una lesión bien delimitada, de crecimiento expansivo, no infiltrante, originada en un asa delgada yeyunal. Se procedió a su resección completa en bloque mediante enterectomía y anastomosis primaria latero-lateral manual con sutura de reabsorción lenta (Figura 3, A-C).

El paciente presentó una buena evolución postoperatoria, sin complicaciones, siendo dado de alta al 4º día postoperatorio.

En el estudio anatómico-patológico de la pieza reseccada se observó una neoplasia sólida fusocelular, con mitosis frecuentes (hasta 3 por campo de gran aumento, estroma escaso, así como hemorragia y necrosis tumoral, sin angio o neuroinvasión. La inmunohistoquímica fue positiva para vimentina, CD 117 y anticuerpo DOG1, y negativa para CD 34, concluyendo entonces que se trataba de un GIST maligno (Figura 4).

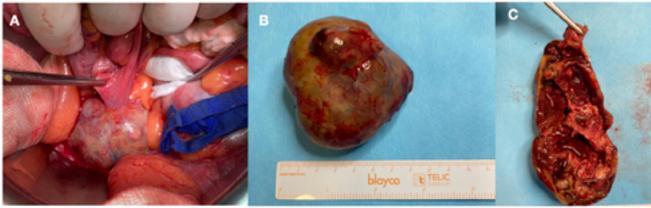


Figura 3

Exploración quirúrgica (A) y aspecto macroscópico de la pieza de resección (B). Al corte (C) se aprecia su estructura heterogénea con hemorragia y necrosis.

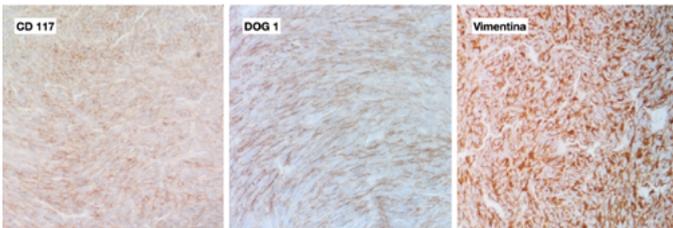


Figura 4

Microscopía con inmunohistoquímica. Se observa la positividad para CD 117, DOG 1 y Vimentina. Gentileza: Dra. Elisa Laca.

Se realizó tratamiento adyuvante en base a Imatinib que mantiene hasta el momento actual, encontrándose asintomático tras 1 año de seguimiento clínico e imagenológico.

DISCUSIÓN

Con una incidencia anual de 10-20 casos por millón de habitantes, los tumores GIST suelen presentarse entre la 5a y 7a década de la vida, habitualmente de forma esporádica⁴.

Existen distintos subtipos moleculares de los tumores GIST. La mayoría de ellos alberga mutaciones que activan 1 o 2 receptores tirosin-quinasa: el c-KIT, que codifica el receptor CD 117, en el 69-83% de los casos, y el receptor alfa del factor de crecimiento derivado de plaquetas (PDGFRA, por su sigla en inglés) en el 5-10%⁵. Finalmente, un 10-15% restante no presenta ninguna de estas mutaciones, lo que dio lugar a la denominación "wild type".

El patrón de crecimiento suele ser expansivo y hacia la serosa, siendo poco frecuente o bien tardío el compromiso de la mucosa, en cuyo caso pueden presentarse complicados con hemorragia digestiva clínicamente evidente u oculta. Es por esto mismo que el síntoma habitual que motiva el diagnóstico sea el dolor abdominal, aunque también pueden encontrarse como masas de hallazgo incidental.

El diagnóstico histológico confirmatorio resulta un verdadero desafío, ya que las biopsias endoscópicas no alcanzan una profundidad suficiente en la mayoría de los casos, lo que puede lograrse cuando se recurre a la eco-endoscopia con punción.

Los estudios de imagen como la tomografía computada y la resonancia magnética nuclear son de gran utilidad, especialmente para distinguir los GIST de otros tumores subepiteliales como los leiomiomas y el páncreas heterotópico, tomando en cuenta parámetros como la localización, el ratio del diámetro longitudinal / transversal, la baja atenuación, el crecimiento endoluminal y la estructura de tipo ductal⁶. La razón fundamental es la posibilidad de seguimiento de esta última entidad, dada la rareza de su transformación maligna, contrariamente a lo que sucede con los GIST.

En nuestro paciente, ninguno de los dos estudios previamente mencionados pudo establecer con claridad el verdadero origen del tumor, hecho que por otra parte tampoco es infrecuente en los GIST de intestino delgado en virtud de la pequeña base de implantación que tienen, existiendo reportes de casos en los que dicha entidad se presenta bajo la máscara de un tumor anexial y hasta una miomatosis uterina^{7,8}, siendo el mesotelioma un diagnóstico diferencial más alejado.

El tratamiento de los tumores estromales gastrointestinales es principalmente quirúrgico, debiendo reseca la lesión completamente, con un margen de al menos 1 cm, no siendo necesaria la disección ganglionar dado que los mismos no tienen un patrón de diseminación linfática, aunque sí hematogena. La vía de abordaje laparoscópica ofrece ventajas de la cirugía mínimamente invasiva, aunque la presencia de masas voluminosas pueden dificultar su realización aumentando además el riesgo de rotura y siembra tumoral, en cuyo caso se debe optar por una vía de acceso a cielo abierto⁹.

El estudio anatomopatológico del tumor con técnica de inmunohistoquímica es clave para caracterizar la lesión, al detectar la expresión del receptor CD 117, siendo menos frecuente la del CD 34.

La identificación de las mutaciones en los receptores tirosin-quinasa condujo al desarrollo de drogas inhibitoras de la tirosin-quinasa. Una de ellas fue el Imatinib, que constituye actualmente el tratamiento de primera línea en los tumores con alto riesgo de recurrencia (adyuvante) y con criterio neoadyuvante en los irresecables y/o metastásicos, con resultados satisfactorios en cuanto a supervivencia global y libre de enfermedad¹⁰. Sin embargo, el mayor problema con el uso de estos fármacos es el desarrollo de resistencia por subsecuentes mutaciones, por lo que otros como el Sunitinib y Regorafenib constituyen la 2a y 3a línea de tratamiento respectivamente.

En 2020, atendiendo a este problema, se aprobó una nueva generación de inhibidores de los receptores como el Ripretinib y Avapritinib, cuyo mecanismo de acción difiere de los anteriores¹¹.

El comportamiento de los GIST, es decir el riesgo de recaída y/o metástasis, está definido por varios factores, entre los que se destacan la localización anatómica (menor riesgo para los gástricos), el tamaño tumoral (máximo en mayores de 10 cm) y el grado histológico, éste último representado únicamente por el conteo mitótico en campo de gran aumento (mayor cuando es superior a 5 mitosis). De acuerdo a lo establecido en la última versión del protocolo del colegio americano de patólogos del año 2021 para la evaluación de tumores GIST resecados¹², en el caso de nuestro paciente el riesgo calculado de progresión lesional es moderado (24%), lo que justifica el uso de Imatinib con criterio adyuvante por un período de 3 años.

CONCLUSIÓN

Los tumores GIST de intestino delgado son infrecuentes, tienen peor pronóstico que los de topografía gástrica, y representan un reto diagnóstico pudiendo simular masas solitarias de origen incierto. El tratamiento quirúrgico debe intentarse de inicio si la lesión es reseccable y los riesgos aceptables.

BIBLIOGRAFÍA

1. Miettinen M, Sobin LH, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors of the stomach. A clinicopathologic, immunohistochemical, and molecular genetic study of 1765 cases with long term follow-up. *Am J Surg Pathol.* 2005; 29:52–68.
2. Mazur MT, Clark HB: Gastric stromal tumors: Reappraisal of histogenesis. *Am J Surg Pathol.* 1983; 7(6):507-19.
3. Boonstra PA, Steeghs N, Farag S, van Coevorden F, Gelderblom H, Grunhagen DJ, et al. Surgical and medical management of small bowel gastrointestinal stromal tumors: A report of the Dutch GIST registry. *Eur J Surg Oncol.* 2019 Mar;45(3):410-415.
4. Søreide K, Sandvik OM, Søreide JA, Giljaca V, Jureckova A, Bulusu VR. Global epidemiology of gastrointestinal stromal tumours (GIST): A systematic review of population-based cohort studies. *Cancer Epidemiol.* 2016 Feb;40:39-46.
5. Martin-Broto J, Martínez-Marín V, Serrano C, Hindi N, López-Guerrero JA, Bisculua M, et al. Gastrointestinal stromal tumors (GISTs): SEAP-SEOM consensus on pathologic and molecular diagnosis. *Clin Transl Oncol.* 2017 May;19(5):536-545.
6. Yang CW, Liu XJ, Wei Y, Wan S, Ye Z, Yao S, et al. Use of computed tomography for distinguishing heterotopic pancreas from gastrointestinal stromal tumor and leiomyoma. *Abdom Radiol (NY).* 2021 Jan;46(1):168-178.
7. Shrestha S, Shrestha BM, Kharel S, Rijal Y, Joshi JP, Tiwari SB, et al. Jejunal GIST masquerading as an ovarian mass: A case report. *Int J Surg Case Rep.* 2021 May;82:105960.
8. Gonzalez-Vivo M, Zugazaga A, Cusco JMD, Naranjo-Hans D, Casajoana A, Carot L. Jejunal gist simulating a uterine myoma: A case report. *Int J Surg Case Rep.* 2023 May;106:108257.
9. Hu J, Or BH, Hu K, Wang ML. Comparison of the post-operative outcomes and survival of laparoscopic versus open resections for gastric gastrointestinal stromal tumors: a multi center prospective cohort study. *Int J Surg.* 2016; 33:65-71.
10. Blanke CD, Rankin C, Demetri GD, Ryan CW, von Mehren M, Benjamin RS, et al. Phase III randomized, intergroup trial assessing imatinib mesylate at two dose levels in patients with unresectable or metastatic gastrointestinal stromal tumors expressing the kit receptor tyrosine kinase: S0033. *J Clin Oncol.* 2008 Feb 1;26(4):626-32.
11. Bauer S, George S, von Mehren M, Heinrich MC. Early and Next-Generation KIT/PDGFR Kinase Inhibitors and the Future of Treatment for Advanced Gastrointestinal Stromal Tumor. *Front Oncol.* 2021 Jul 12;11:672500.
12. https://documents.cap.org/protocols/Stomach.GIST_4.2.0.0.REL_CAPCP.pdf.