

## TUMOR DESMOIDE MESENTÉRICO: A PROPÓSITO DE UN CASO

## MESENTERIC DESMOID TUMOR: A CASE REPORT

Anabella Fong Moreno. Universidad de Panamá. Panamá.  
fonganabella@gmail.com, <https://orcid.org/0000-0003-2523-3591>

Recibido: 18/01/2022

Aceptado: 03/02/2022

DOI: <https://doi.org/10.48204/2218-8266.5200>

## RESUMEN

**CASO CLÍNICO:** Presentamos el caso de una paciente femenina de 63 años con historia de sensación de masa y aumento de volumen en abdomen (hipogastrio). Se le realiza una tomografía donde se visualiza una masa en hipogastrio de 11 cm con forma ovalada de densidad de tejidos blandos con refuerzo heterogéneo y contornos bien definidos. La paciente fue llevada a salón de operaciones donde se le realizó laparotomía exploratoria, resección de tumoración mesentérica y resección de segmento de intestino delgado con anastomosis. Posteriormente, se da la confirmación histológica de tumor desmoide a partir de la muestra de patología. La paciente evoluciona satisfactoriamente y se le da egreso al 5to día posoperatorio.

**MOTIVO DE REPORTE:** Los tumores desmoide (o fibromatosis agresiva) son neoplasias poco frecuentes y usualmente no amenazantes para la vida, pero tienen un comportamiento localmente agresivo y curso clínico variable que puede afectar la calidad de vida del paciente. La sospecha ante la presencia de masas abdominales y antecedentes, el diagnóstico diferencial, los estudios de imagen, la histopatología e inmunohistoquímica juegan un papel clave en el diagnóstico. El tratamiento debe ser multidisciplinario e individualizado dependiendo de cada paciente y garantizar un adecuado seguimiento debido a la alta tasa de recurrencia de dichos tumores.

**CONCLUSIÓN:** Los tumores desmoides se caracterizan por un comportamiento localmente agresivo, con crecimiento infiltrativo sin capacidad de metástasis y una alta tasa de recurrencia local debido a que no poseen cápsula. Son patologías benignas infrecuentes por lo que su diagnóstico y tratamiento son un desafío.

## PALABRAS CLAVE:

*Fibromatosis agresiva, neoplasias, mesenterio, fibromatosis abdominal*

## ABSTRACT

**CLINICAL CASE:** We present the case of a 63-year-old female patient with a history of sensation of mass and increased volume in the abdomen (hypogastrium). She underwent a tomography scan showing an 11 cm mass in the hypogastrium with an oval shape of soft tissue density with heterogeneous reinforcement and well-defined contours. The patient was taken to the operating room where she underwent exploratory laparotomy, resection of the mesenteric tumor, and resection of the small intestine segment with anastomosis. Subsequently, histological confirmation of desmoid tumor is given from the pathology sample. The patient progressed satisfactorily and was discharged on the 5th postoperative day.

**REASON FOR REPORT:** Desmoid tumors are extremely rare and usually non-life-threatening neoplasms, but they have a locally aggressive behavior and variable clinical course that can affect the patient's functional capacity and quality of life. The clinician's suspicion in the presence of abdominal masses and antecedents, the differential diagnosis, imaging studies, histopathology and immunohistochemistry play a key role in the diagnosis. Treatment must be multidisciplinary and individualized depending on each patient and guarantee adequate follow-up due to the high recurrence rate of these tumors.

**CONCLUSION:** Desmoid tumors are characterized by locally aggressive behavior, infiltrative growth, high local recurrence rate due to the lack of capsule, and metastasis absence. They are infrequent benign pathologies so; their diagnosis and treatment are a medical challenge.

## KEY WORDS:

*Fibromatosis, Aggressive, Neoplasms, Mesentery*

Los tumores desmoides, entidad conocida también como fibromatosis desmoide, fibromatosis agresiva o fibromatosis profunda son proliferaciones clonales fibroblásticas que se originan en los tejidos blandos profundos. Se caracterizan por un comportamiento localmente agresivo, un crecimiento infiltrativo, y alta tasa de recurrencia local debido a que no presentan cápsula y no hacen metástasis. La mayoría se localiza en la

<https://revistas.up.ac.pa/index.php/revistamedicocientifica>

pared abdominal (50%). Un 40% tiene localización extraabdominal principalmente en las extremidades y un 10% se ubica en el mesenterio. Son patologías benignas infrecuentes, por lo que su diagnóstico y tratamiento son un desafío médico. [1,2,3]

## CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 63 años con historia de un mes de sensación de una masa y aumento de volumen en la región hipogástrica acude por una semana de dolor en el área de la masa, de intensidad 8/10, punzante, no irradiado y que se aliviaba con ibuprofeno. Es admitida por el servicio de Medicina Interna del Complejo Hospitalario Metropolitano Dr. Arnulfo Arias Madrid (CHMDr.AAM). En el interrogatorio por aparatos y sistemas, la paciente refiere sentirse bien y sin molestias adicionales. Antecedentes quirúrgicos de cirugía abierta para histerectomía por motivos desconocidos en el 2014. Antecedentes personales patológicos y no patológicos sin importancia.

A la exploración física presenta masa en hipocondrio de aproximadamente 12 cm, sólida, bordes poco definidos, sin cambios cutáneos, abdomen no doloroso, no distendido. Ruidos hidroaéreos normales.

Laboratorios sin alteraciones.

En la tomografía abdominopélvica se visualiza masa en hipogastrio de 11 cm con forma ovalada de densidad de tejidos blandos con refuerzo heterogéneo y contornos bien definidos. No hay evidencia de crecimientos ganglionares patológicos. Colonoscopia normal.

Se le realizó una biopsia por aguja gruesa por parte del servicio de radiología intervencionista y se reporta proliferación fusocelular sin hiper cromasia nuclear ni atipia citológica con positividad nuclear a la  $\beta$ -catenina y en parches, débil para la actina específica del músculo liso. Resto de marcadores negativos. Hallazgos compatibles con tumor desmoide.

Es referida al servicio de Cirugía General del CHMDr.AAM para manejo definitivo.

Se realiza abordaje quirúrgico vía laparotomía en línea media, se revisó cavidad, localizando una masa dependiente del mesenterio. Se liberan adherencias peritoneales y se ligan los vasos que la irrigan. Se reseca segmento de intestino delgado cuya irrigación se veía comprometida por el mesenterio devascularizado y posteriormente se realiza resección y anastomosis del intestino delgado cuyo mesenterio se veía comprometido por el tumor.

La paciente evoluciona satisfactoriamente en el posoperatorio y se le da egreso el día 5.



**Figura 1. Tumor desmoide mesentérico**

Imagen transoperatoria en la que se observa masa en mesenterio de intestino delgado y altamente vascularizada.

**Fuente:** Servicio de Cirugía General CHMDr.AAM

Informe histopatológico: Tumor fusocelular de aspecto fibroblástico de bajo grado, mide 13 x 13 x 10 cm, se encuentra circunscrito, pero no encapsulado, sólido, fibroso, de color crema, relativamente homogéneo; adherido a la subserosa del segmento de intestino delgado sin invadirlo; márgenes de resección libres.

Inmunohistoquímica: Difusamente positiva fuerte para  $\beta$ -catenina, focalmente positiva para la actina

del músculo liso  $\alpha$  (SMA) y débil focalmente positivo para Desmina. Negativo para CD117, CD34 y S-100. Con base en estas características morfológicas e inmunohistoquímicas, se realizó el diagnóstico de “fibromatosis mesentérica de tipo desmoide” (ver figura 2).



**Figura 2. Tumor desmoide dependiente de mesenterio**

Se observa la pieza de resección. Una masa fuertemente adherida al mesenterio, de un tamaño correspondiente a 13x13x10 cm.

**Fuente:** Servicio de Cirugía General CHMDr.AAM

## EPIDEMIOLOGÍA

Los tumores desmoides representan menos del 3% de los tumores de tejidos blandos y un 0,03% de todas las neoplasias. La incidencia anual es de 2 a 4 pacientes por cada millón de habitantes por año. Predomina en mujeres y la edad de diagnóstico está entre los 15 y 65 años, siendo más agresiva en pacientes jóvenes, con una máxima incidencia entre la tercera y cuarta década de vida. Un 15% de los casos se asocian a poliposis adenomatosa familiar, enfermedad autosómica dominante con una mutación del gen APC (Adenomatous polyposis coli),

<https://revistas.up.ac.pa/index.php/revistamedicocientifica>

que participa en el control de los niveles de  $\beta$ -catenina en el citoplasma. Cuando se ubican en el mesenterio del intestino delgado, localización típica de estos tumores, representan una causa de muerte. [2,4,5]

## ETIOLOGÍA

La etiología del tumor desmoide no se encuentra del todo dilucidada. En un 16% de los casos, aparecen subyacente o alrededor de cicatrices quirúrgicas previas por lo que se plantea una predisposición en estos pacientes, principalmente en personas con poliposis adenomatosa familiar que hayan sido sometidos a cirugías abdominales. Se ha descrito un riesgo mayor de desarrollo de un tumor desmoide posterior al embarazo debido al estiramiento de las fibras musculares de la pared abdominal y se ha vinculado el incremento de los niveles de estrógenos después del parto a su formación y crecimiento, pero no se ha demostrado una correlación entre los niveles de la hormona y el tamaño del tumor. Debido a la ausencia de ensayos clínicos aleatorizados, la terapia hormonal aislada no es un tratamiento estándar en esta enfermedad. La tendencia a la aparición de estos tumores en los pacientes con historia de cirugía abdominal refiere un proceso de reparación celular alterado y el papel de la  $\beta$ -catenina que se eleva en el fibroblasto durante la cicatrización. [2,3]

## FISIOPATOLOGÍA

El avance en los conocimientos de la citogenética molecular ha proporcionado un probable mecanismo de su desarrollo: las alteraciones en la cascada de señalización de la vía Wnt /  $\beta$ -catenina juegan un papel clave en la patogénesis.

La vía Wnt /  $\beta$ -catenina juega un papel en la selección del destino celular durante el desarrollo fetal y participa en los procesos de regeneración y

homeostasis del adulto. Los genes a los que se dirige esta vía de señalización participan en la regulación del equilibrio entre la regeneración, la diferenciación, la apoptosis y el mantenimiento celular. Entre las dos mutaciones genéticas específicas que han sido identificadas como modificadoras de esta vía se encuentran el gen de la catenina beta (CTNNB1), que codifica la proteína  $\beta$ -catenina, y el gen APC, que codifica la proteína de (APC). La  $\beta$ -catenina es una molécula importante cuyas funciones incluye servir como molécula de adhesión celular en las uniones adherentes en las células mesenquimatosas. Los niveles intracelulares de  $\beta$ -catenina están regulados por el gen de la poliposis coli adenomatosa (APC) y la vía Wnt. El gen APC y gen CTNNB1 juegan un papel clave en la regulación, fosforilación y la subsiguiente degradación proteasomal de la  $\beta$ -catenina. Dicha fosforilación es inhibida por la vía Wnt. El tumor desmoide esporádico se asocia con una alta incidencia (85%) de mutaciones en el gen CTNNB1, protooncogén responsable de regular la adhesión y transcripción celular, que pueden conducir a una activación desinhibida de la vía Wnt, lo que lleva a una acumulación excesiva de  $\beta$ -catenina citoplasmática, que finalmente da como resultado el desarrollo del tumor. Cuando muta el gen CTNNB1, se produce una estabilización anormal y acumulación de  $\beta$ -catenina, que a su vez se une a la proteína 1 similar a la beta de la transducina (TBL1 / TBLR1), estimulando la expresión de genes en la vía Wnt / APC /  $\beta$ -catenina, incluidos factores de proliferación como S100A4 o CTHRC1.

Posteriormente, la interacción entre APC /  $\beta$ -catenina se modifica inhibiendo la capacidad de APC para degradar la  $\beta$ -catenina. En los casos asociados a polipomatosis adenomatosa familiar, la proteína APC es no funcional y tiene baja afinidad por la  $\beta$ -catenina, resultando en la acumulación nuclear de  $\beta$ -catenina y, en consecuencia, la sobreexpresión

deletérea de sus genes diana como ciclina-D1 o c-MYC que provocan proliferación y diferenciación celular que culmina en el desarrollo de un tumor desmoide. [6,7,8,9]

---

## PRESENTACIÓN CLÍNICA

---

Las manifestaciones clínicas son muy amplias y van desde un cuadro asintomático hasta un cuadro totalmente incapacitante. La sensación de aumento de volumen es el síntoma principal. En las extremidades los tumores se asocian a dolor, parestesias, neuropatías o limitación en las funciones al generar compresión de estructuras neurovasculares; en cabeza y cuello se relacionan con disnea o estridor. Los tumores abdominales, en cambio, pueden cursar con vómitos, diarrea, obstrucción intestinal, ulceración, hematoquecia, isquemia e, incluso, perforaciones. [1,3]

---

## DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL

---

La historia clínica y los estudios de imagen juegan un papel fundamental a la hora del diagnóstico definitivo de un tumor desmoide; sin embargo, requieren una confirmación histopatológica. Varias patologías dan lugar a masas en la pared abdominal: infecciones, endometriosis, hematomas y neoplasias. En cuanto a masas mesentéricas, se deben tener presente tumores carcinoides, linfomas, mesenteritis esclerosante retráctil, tumores del estroma gastrointestinal y metástasis mesentéricas. [9]

---

## MÉTODOS DIAGNÓSTICOS

---

La apariencia macroscópica de los tumores desmoides es firme, de color gris o blanquecino asemejando tejido cicatricial. Microscópicamente, se caracterizan por una proliferación heterogénea, uniforme y poco definida de células fusiformes que

reflejan miofibroblastos envueltos en un estroma de abundante colágeno y una red vascular sin cápsula. No se presenta atipia, necrosis ni mitosis.<sup>[8]</sup>

El ultrasonido, la tomografía y la resonancia magnética son estudios de imagen que representan una herramienta clave en el diagnóstico de un tumor desmoide.<sup>[8]</sup>

El ultrasonido tiene un papel en la evaluación inicial, principalmente en los tumores localizados en las extremidades o en la pared abdominal, y es el estudio de elección para pacientes gestantes y para orientar las biopsias. Se puede observar una masa ovalada de contorno liso o una tumoración de tejido blando de pobre definición con ecogenicidad variable. Existen dos signos radiológicos característicos que se pueden identificar: el “signo de la cola”, una extensión lineal en los planos fasciales, y el “signo del cuerno de ciervo” causado por las proyecciones digitiformes intramusculares del tumor.

En la tomografía (TC) los tumores desmoides son isodensos por el músculo esquelético con áreas de hipo o hiper atenuación dependiendo de los elementos mixoides o fibróticos. La mayoría de ellos presentan un realce moderado del contraste y no presentan zonas necróticas ni calcificaciones. Se puede observar una masa blanda bien definida en el caso de tumores en la pared abdominal hasta márgenes infiltrativos en caso de tumores mesentéricos. La TC representa el estudio de elección en el seguimiento de pacientes con tumores desmoides intraabdominales.

La resonancia magnética es el estudio de elección en tumores de localización extraabdominal y en pacientes alérgicos a los medios de contraste yodados. Se muestran las áreas más fibróticas y de mayor cantidad de colágeno con una baja intensidad de señal en T2 con realce moderado del contraste.

Aquellos tumores con mayor cantidad de componentes celulares o mixoides se muestran más heterogéneos con áreas hiperintensas en secuencias T2 y el “signo de banda” que se refiere a la presencia de bandas lineales dentro del tumor hipointensas en T1 y T2 que no realzan con contraste.<sup>[8]</sup>

En la histopatología, el tumor desmoide se caracteriza por la proliferación de células fusiformes uniformes que se asemejan a los miofibroblastos durante la etapa proliferativa de cicatrización de heridas, en el fondo de abundante estroma colágeno y red vascular. Las células pueden tener núcleos que contengan eucromatina o heterocromatina. No existe hiperchromasia, atipia, necrosis ni mitosis.<sup>[8,10]</sup>

---

## TRATAMIENTO

---

En un principio, la cirugía era el tratamiento estándar de un tumor desmoide. Actualmente, la cirugía inmediata se encuentra en debate debido a la alta tasa de recurrencias a los cinco años, así como la realización de cirugías extensas y mutilantes. De acuerdo con el último consenso europeo, la cirugía debe reservarse para casos refractarios al tratamiento médico o radioterapia y considerando la edad del paciente y la localización del tumor.

Se recomienda la resección quirúrgica con márgenes microscópicos negativos (R0). En cambio, los márgenes positivos son un factor pronóstico independiente para el riesgo de recurrencia, sin embargo, no se considera obligatorio debido a que el objetivo primordial de la cirugía es preservar la función y las guías prohíben una cirugía mórbida por intentar lograr una resección R0.<sup>[1,10,11]</sup>

**Radioterapia:** se reserva como terapia adyuvante cuando la cirugía deja un margen positivo o cuando la resección quirúrgica no es posible.

**Terapia sistémica:** se utiliza en pacientes con tumores desmoides de rápido crecimiento, cuando el

tumor amenaza una estructura crítica o la cirugía sería mórbida.

- **Quimioterapia:** Pocas opciones quimioterapéuticas se recomiendan en la terapéutica del tumor desmoide. Se ha encontrado éxito con el tratamiento con doxorubicina sin embargo la observación de los resultados es lenta incluso tiempo después de suspendida la quimioterapia. A su vez, se han observado beneficios con la terapia de Meloxicam específicamente en pacientes con fibromatosis desmoide asociada a poliposis adenomatosa familiar.
- **Terapia dirigida:** el imatinib y sorafenib han mostrado algún beneficio.
- **Terapia hormonal:** se ha encontrado que el tamoxifeno podría ser útil, sin embargo, no existen estudios controlados.
- **Medicamentos antiinflamatorios no esteroideos:** las vías de la COX-2 se han estudiado por su papel en favorecer el aumento de tamaño del tumor desmoide, por lo que inhibidores de la COX-2 como indometacina, sulindac y meloxicam se ha observado que propician la involución del tumor.

## CONCLUSIÓN

Se presentó el caso de una paciente femenina de 63 años con un tumor desmoide mesentérico, con localización de un 10% de los casos, que contrasta con lo descrito en la literatura respecto a la edad de aparición y la mayor incidencia en el sexo femenino. Con respecto a los factores de riesgo, en nuestra paciente llama la atención el antecedente de una histerectomía ya que estos tumores tienden a aparecer en sitios de cicatrices quirúrgicas previas.

Los tumores desmoides son neoplasias sumamente raras y usualmente no amenazantes para la vida,

pero tienen un comportamiento localmente agresivo y curso clínico variable que puede afectar la capacidad funcional y calidad de vida del paciente. La sospecha del clínico ante la presencia de masas abdominales y antecedentes, el diagnóstico diferencial, los estudios de imagen, la histopatología e inmunohistoquímica juegan un papel clave en el diagnóstico. El tratamiento debe ser multidisciplinario e individualizado dependiendo de cada paciente y garantizar un adecuado seguimiento debido a la alta tasa de recurrencia de dichos tumores.

## BIBLIOGRAFÍA

- [1] Brener-Chaoul M, Cervantes-Gutiérrez O, Padilla-Longoria R, Martín-Téllez KS. Tumores desmoides: consideraciones diagnóstico-terapéuticas. *Gac Méd Méx* [Internet]. 2020 [citado 18 de enero 2022];156(5):447-453. Referencia 1. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/gmm.20000027>
- [2] Palacios-Fuenmayor LJ, Naranjo-Isaza AM, Fuentes Ossian, Palacio MF, Martelo A, Gómez LR, et al. Tumor desmoide intraabdominal. Presentación de caso clínico y revisión de la literatura. *Cir Cir* [Internet]. 2020 [citado 18 de enero 2022]; 88(3):361-365. Disponible en: <https://doi.org/10.24875/ciru.19001011>.
- [3] Núñez-Delgado Y, Eisman-Hidalgo M, Gómez-Ángulo Montero P. Tumor desmoide de la pared abdominal. *RAPD* [Internet]. 2015 [citado 18 de enero 2022];384):180–2. Disponible en: <https://www.sapd.es/revista/2015/38/4/07/resumen>
- [4] Schiappacasse Faundes G, Gatica Troncoso C, Alvaay Quilodran P, Silva Fuente-Alba C. Tumor Desmoide abdominal gigante en puerperio: Caso Clínico y Revisión de la literatura. *Revista Colombiana de Cirugía* [Internet]. 2021 [citado 18 de enero 2022];36(4):703–8. Disponible en: <https://doi.org/10.30944/20117582.794>
- [5] 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* [Internet]. 2021 [citado 18 de enero 2022];32(1):53–6. Disponible en: <https://www.asacirujanos.com/documents/revista/pdf/2021/Cir Andal vol32 n1 09.pdf>

- [6] Penel N, Chibon F, Salas S. Adult desmoid tumors: Biology, management and ongoing trials. *Current Opinion in Oncology* [Internet]. 2017 [citado 18 de enero 2022];29(4):268–74. Disponible en: [https://journals.lww.com/co-oncology/fulltext/2017/07000/adult\\_desmoid\\_tumors\\_biology\\_management\\_and.8.aspx](https://journals.lww.com/co-oncology/fulltext/2017/07000/adult_desmoid_tumors_biology_management_and.8.aspx)
- [7] Howard JH, Pollock RE. Intra-abdominal and abdominal wall desmoid fibromatosis. *Oncology and Therapy* [Internet]. 2016 [citado 18 de enero 2022];4(1):57–72. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5315078>
- [8] Garcia-Ortega DY, Martín-Tellez KS, Cuellar-Hubbe M, Martínez-Said H, Álvarez-Cano A, Brener-Chaoul M, et al. Desmoid-Type Fibromatosis. *Cancers* [Internet]. 2020 [citado 18 de enero 2022]; 12(7):1851. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.3390/cancers12071851>
- [9] Ganeshan D, Amini B, Nikolaidis P, Assing M, Vikram R. Current update on Desmoid fibromatosis. *Journal of Computer Assisted Tomography* [Internet]. 2019 [citado 18 de enero 2022];43(1):29–38. Disponible en: <https://europepmc.org/backend/ptpmcrender.fcgi?accid=PMC6331223&blobtype=pdf>
- [10] Kasper B, Baumgarten C, Garcia J, Bonvalot S, Haas R, Haller F, et al. An update on the management of sporadic desmoid-type fibromatosis: A European consensus initiative between Sarcoma Patients Euronet (SPAEN) and European Organization for Research and Treatment of Cancer (eortc)/soft tissue and bone sarcoma group (STBSG). *Annals of Oncology* [Internet]. 2017 [citado 18 de enero 2022];28(10):2399–408. Disponible en: [https://www.annalsofoncology.org/article/S0923-7534\(19\)34935-X/fulltext](https://www.annalsofoncology.org/article/S0923-7534(19)34935-X/fulltext)
- [11] Master SR, Mangla A, Puckett Y, Shah C. Desmoid Tumor. *Florida Stat Pearls* [Internet]. 2021 [citado 25 de agosto de 2021]; PMID: 29083753. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK45923>