

Tumor desmoide, un reto diagnóstico

Desmoid tumor, a diagnostic challenge

Zonia María Quijada Ucelo¹ y Engracia Estefanía Quijada Ucelo²

1 Dermatooncóloga y cirujana dermatóloga, Dermaq Centro de Dermatología Especializada, Guatemala

2 Médico y cirujano, Universidad Francisco Marroquín, Guatemala

RESUMEN

Los tumores desmoides (TD), o fibromatosis agresiva, son neoplasias de tejidos blandos originadas a partir de fibroblastos, con crecimiento infiltrativo localmente agresivo y sin metastatizar. Afectan a órganos y estructuras adyacentes, lo que influye de forma negativa en la calidad de vida de los pacientes. Son poco frecuentes, con una baja incidencia y predominan en mujeres alrededor de los 35 años. El diagnóstico representa un reto por su morfología y presentación clínica variable.

Se trata de una paciente de 38 años con dermatosis crónica en el hombro izquierdo, caracterizada por una neoformación sólida de extensión profunda, asociada a dolor y cambios de coloración eritematovioláceos en la piel. La inmunohistoquímica confirmó el diagnóstico de tumor desmoide, se dio tratamiento con resección quirúrgica amplia y radioterapia adyuvante.

Debido a su comportamiento infiltrativo y riesgo de recurrencia, estas neoplasias requieren un abordaje multidisciplinario. La inmunohistoquímica es clave para el diagnóstico, y el tratamiento debe ser individualizado ante la falta de protocolos estandarizados.

PALABRAS CLAVE: *fibromatosis profunda, tumor desmoide, inmunohistoquímica, radioterapia.*

Antecedentes

Los tumores desmoides (TD), también conocidos como fibromatosis agresiva o profunda, son tumores raros de tejidos blandos, originados a partir de fibroblastos localmente agresivos que no metastatizan. Se caracterizan por un crecimiento infiltrativo que puede afectar a órganos y estructuras adyacentes, esto afecta la calidad de vida de los pacientes.¹ En la población general los tumores

ABSTRACT

Desmoid tumors (DT), also known as aggressive fibromatosis, are rare soft tissue neoplasms originating from fibroblasts. Characterized by locally invasive growth without metastasis, they can affect adjacent organs and structures, significantly impacting patients' quality of life. These tumors are uncommon, with a low incidence and a predilection for women around 35 years of age. Diagnosis can be challenging due to their variable morphology and clinical presentation.

We report the case of a 38-year-old female patient with a chronic dermatosis on her left shoulder, presenting as a deep-seated solid neoformation associated with pain and erythematous-violaceous skin changes. Immunohistochemical analysis confirmed the diagnosis of DT, which was treated with wide surgical excision and adjuvant radiotherapy.

Due to their infiltrative nature and high risk of recurrence, these neoplasms necessitate a multidisciplinary approach. Immunohistochemistry plays a crucial role in diagnosis, and treatment should be individualized given the absence of standardized protocols.

KEYWORDS: *deep fibromatosis, desmoid tumor, radiotherapy, immunohistochemistry.*

desmoides son raros, representan 0.03% de las neoplasias y menos de 3% de los tumores de tejidos blandos. Tienen una incidencia de dos a cinco casos por un millón de habitantes al año, con una edad promedio de 35 años y predominio en el sexo femenino.² El diagnóstico representa un reto por su morfología y presentación clínica variable. Las opciones de tratamiento dependen de la localización y comportamiento clínico, éstas incluyen cirugía, radiote-

CORRESPONDENCIA

Dra. Zonia María Quijada Ucelo ■ zquiijada@ufm.edu ■ Teléfono: +502 50191451
7 avenida 10-13 Zona 1, Barrio San Sebastián, C.P. 20007, Esquipulas, Guatemala

terapia o tratamiento sistémico. Sin embargo, el tratamiento de los TD sigue en discusión; no existen protocolos estandarizados.³

Caso clínico

Se trata de una paciente de 38 años de edad, sin antecedentes médicos de importancia, consultó por una lesión en el hombro izquierdo de seis meses de evolución, asociada a dolor durante la movilización activa y en reposo de intensidad 7/10, con cambios de coloración en la piel y crecimiento progresivo de la neoformación. La paciente fue evaluada y tratada por traumatólogos y cirujanos en múltiples ocasiones como una infección de tejidos blandos, se le indicó esquema antibiótico con ceftriaxona y clindamicina, sin presentar mejoría. En el examen físico se evidenció una dermatosis localizada en la región supraescapular y el hombro izquierdo, caracterizada por una neoformación de consistencia firme y extensión profunda de 10×13 cm de diámetro, mal delimitada, dolorosa y con aumento de temperatura a la palpación, con cambios en la piel de coloración eritematovioláceos, dando un aspecto de piel de naranja (**figura 1**).

Se realizó biopsia en huso profundo por sospecha de morfea vs. dermatofibrosarcoma protuberans. El estudio histológico reveló características correspondientes a tumor neural compatible con neurofibroma y tumor muscular asociado, sin evidencia de malignidad. Sin embargo, debido a la incongruencia de los datos clínicos e histológicos, se decidió reevaluar el diagnóstico histológico, el cual arrojó resultados acordes con piloleomioma, sin

evidencia de malignidad, con el borde profundo afectado. Debido al continuo deterioro clínico de la paciente se inició tratamiento sintomático, sin embargo, aumentó la intensidad del dolor hasta 9/10, se observó crecimiento del tumor e incremento de la sensación térmica del mismo. Un mes después se realizó nuevamente un huso profundo y estudio histopatológico con inmunohistoquímica, los cuales reportaron hallazgos consistentes con tumor desmoide/fibromatosis profunda; e inmunohistoquímica: s-100 (negativo), CD-34 (negativo) y actina de músculo liso (positividad citoplasmática intensa en células neoplásicas) (**figura 2**). Se solicitó resonancia magnética del hombro izquierdo, la cual reportó masa inflamatoria de $5.3 \times 4.3 \times 5.9$ cm en el aspecto posterior y superior del hombro, a nivel del tejido celular subcutáneo con involucramiento del músculo supraespinal.

La paciente fue intervenida quirúrgicamente para realizar resección amplia del tumor desmoide de tejidos blandos en la región escapular izquierda, con rotación de colgajo dorsal ancho. Se hizo estudio patológico transoperatorio para evaluar los márgenes quirúrgicos, por lo que se amplió 2 cm de margen quirúrgico profundo transoperatorio. El reporte histopatológico corroboró el diagnóstico inmunohistoquímico previo por hallazgos consistentes



Figura 1. Lesión de consistencia firme y extensión profunda de 10×13 cm de diámetro, mal delimitada, con cambios de coloración eritematovioláceos y aspecto de piel de naranja.

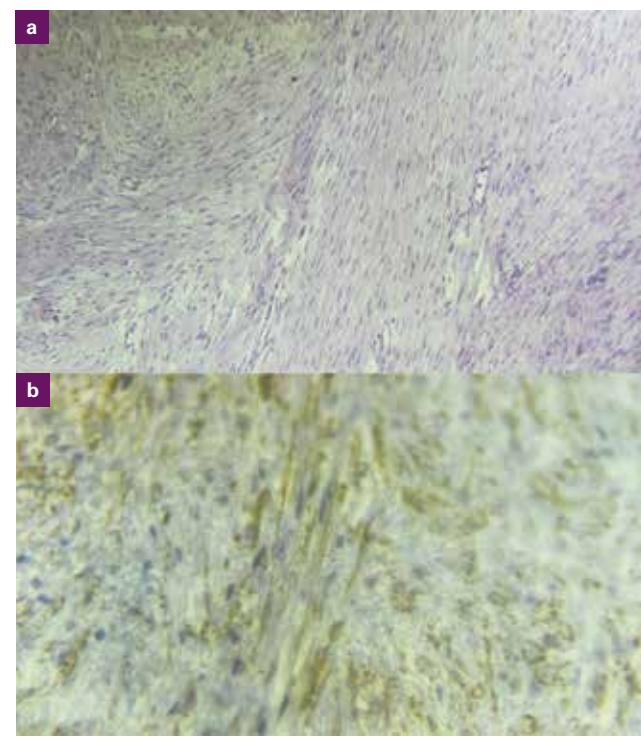


Figura 2. Biopsia de piel. **A)** Corte histológico (H-E 10x). Células fusiformes dispuestas, enlaces entrelazados y en el centro patrón ondulante, también se aprecian vasos capilares redondeados. **B)** Reacción de inmunohistoquímica de actina de músculo liso con positividad moderada citoplasmática en las células fusiformes.



Figura 3. A) Defecto posterior a la resección amplia de tumor desmoide de tejidos blandos en la región escapular izquierda. B) Colgajo de rotación de dorsal ancho.

de tumor desmoide de 9 cm en su dimensión mayor, con márgenes quirúrgicos libres de neoplasia (figura 3). Un mes después se administró radioterapia externa con acelerador lineal (50 Gy/25 fracciones) en el lecho quirúrgico de la región dorsoescapular izquierda. La paciente finalizó el tratamiento sin interrupciones; con complicación de radiodermatitis grado 1, se le trató con esteroide de alta potencia por vía tópica y reepitelizante tópico. Tres meses después acudió a consulta donde refirió mejoría en cuanto a la movilidad del miembro superior izquierdo y ausencia de dolor, además no se palpaba la lesión firme ni cambios de temperatura, tampoco se observaron cambios de coloración en la piel (figura 4).

Discusión

Los TD, también conocidos como fibromatosis profunda, son neoformaciones monoclonales de crecimiento lento, infiltrativos, no metastatizantes, de características benignas. Son raros en la población general; ocurren principal-



Figura 4. Evolución clínica al completar el tratamiento con radioterapia.

mente entre la segunda y cuarta décadas de la vida; el sexo femenino es el más afectado (65-80%).⁴

Se desconoce la etiología exacta del TD, pero se cree que es multifactorial, asociada a factores genéticos, endocrinos y físicos que tienen un rol crucial en el desarrollo tumoral.⁵ El 90% de los TD surgen esporádicamente y 85% de ellos se deben a una mutación en el exón 3 del gen que codifica para β -catenina (CTNBB1). Aproximadamente de 5 a 10% de los casos están relacionados con síndromes hereditarios, como poliposis adenomatosa familiar (síndrome de Gardner), caracterizada por una mutación en la línea germinal del gen APC.⁵ El embarazo es un factor predisponente debido a la carga hormonal. Otro factor a considerar son los traumatismos, por una transformación fibrosa de un hematoma.⁶

La presentación clínica de los tumores desmoides es variable y depende de múltiples factores. Según su localización, tamaño, número de lesiones y el patrón de crecimiento (agresivo, estable o regresivo).² Los casos esporádicos se localizan en la pared abdominal o extraabdominal, en las extremidades, la pared torácica, la cabeza, el cuello y la mama. Mientras que los casos familiares se localizan intraabdominalmente en el mesenterio o en la pared intestinal. Algunos tumores desmoides presentan un curso indoloro y asintomático, éstos tienden a una regresión espontánea o permanecen estables, y algunos

tienden a ser localmente invasivos causando dolor crónico.⁵ El síntoma principal es el aumento de volumen.² En las extremidades el tumor se asocia con dolor, parestesias, neuropatías o limitaciones en la función al generar compresión en estructuras neurovasculares.²

Debido a la baja incidencia de esta enfermedad, los pacientes se enfrentan a diagnósticos tardíos y erróneos, que pueden afectar negativamente su evolución clínica, manejo y tratamiento. A pesar de ello, estudios radiológicos como el ultrasonido, la tomografía axial computarizada y la resonancia magnética son herramientas diagnósticas fundamentales.² El examen histológico establece el diagnóstico, el cual revela una alta celularidad compuesta de fibroblastos y miofibroblastos organizados en fascículos largos, con núcleos de tamaño variable, pero sin atipia ni signos de malignidad. Entre los diagnósticos diferenciales se incluyen patologías como: rabdomiosarcoma, histiocitoma maligno, neurofibroma y tumores mesenquimales.⁴

La inmunohistoquímica desempeña un papel clave en la diferenciación de la fibromatosis profunda respecto de otras neoplasias con hallazgos histológicos similares. Los tumores desmoides expresan positividad para β -catenina, vimentina, cox-2, tirosina cinasa, PDGFR β , así como receptores de andrógenos y estrógeno β . En contraste, son negativos para desmina, s-100, h-caldesmon, CD-34 y c-KIT.² El caso descrito demostró negatividad para s-100, lo cual descarta lesiones de origen neural o melanocítico, como schwannomas o melanomas desmoplásicos.¹ Asimismo, la ausencia de CD-34 permite diferenciar esta entidad de neoplasias fibroblásticas o miofibroblásticas, como el dermatofibrosarcoma protuberante. La positividad intensa para actina de músculo liso confirma el fenotipo miofibroblástico característico de los tumores desmoides, reflejando la proliferación celular y su rol en la síntesis de matriz extracelular.² Aun cuando no se realizó la evaluación de β -catenina, este marcador es relevante en el diagnóstico, debido a que la mayoría de tumores desmoides presentan expresión nuclear anómala por mutaciones en CTNNB1.⁴ En este escenario, la combinación de estudios de imagen con la correlación clínica, histopatológica e inmunohistoquímica fue esencial para un diagnóstico preciso.

Las modalidades de tratamiento deben ser individualizadas para cada paciente, ya que la enfermedad es rara, y el manejo depende según el tamaño del tumor, la localización, los síntomas y el patrón de crecimiento de la enfermedad.³ Muchos expertos recomiendan la vigilancia activa con resonancia magnética o tomografía axial computarizada cada seis meses, como primera línea de tratamiento, especialmente en pacientes asintomáticos o con

tumores estables.⁴ El tratamiento sistémico es adecuado cuando hay progresión durante la vigilancia activa o cuando el paciente rechaza esta opción; se pueden utilizar antiinflamatorios, bloqueadores estrogénicos, quimioterapia e inhibidores de tirosina cinasa. A pesar de que los tumores desmoides no son quimiosensibles, el régimen con doxorubicina ha desmotrado ser efectivo. El sorafenib, un inhibidor multiquinasa de tirosina cinasa, ha mostrado que mejora la supervivencia libre de evolución en pacientes que requieren terapia sistémica.⁵ El tratamiento quirúrgico está reservado para casos seleccionados, como tumores sintomáticos, de crecimiento rápido o en localizaciones donde la cirugía es menos mórbida, con el objetivo de preservar la función de las extremidades y de los órganos vitales. Sin embargo, a pesar de una resección con márgenes adecuados, la tasa de recurrencia local es alta; estudios retrospectivos han informado tasas de entre 20 y 60% a los cinco años. La radioterapia adyuvante se recomienda para disminuir el riesgo de recurrencia local o en pacientes que han rechazado el tratamiento quirúrgico.⁶

Este caso clínico ejemplifica el reto y la complejidad diagnóstica de los tumores desmoides. La falta de familiaridad con esta patología a menudo es una limitante para determinar un diagnóstico temprano y compromete la instauración temprana de un manejo oportuno. No obstante, en el presente reporte, la inmunohistoquímica resultó crucial para establecer un diagnóstico y conducta terapéutica precisa.

Conclusión

Los tumores desmoides representan un reto diagnóstico debido a su rareza y variabilidad en su presentación clínica. Aun cuando son tumores benignos, su crecimiento infiltrativo y localmente agresivo, junto con la falta de conocimiento de esta patología, pueden conducir a retrasos en el diagnóstico y a un manejo inadecuado. Clínicamente este tumor puede tener múltiples diagnósticos diferenciales, incluyendo rabdomiosarcoma, histiocitoma maligno, neurofibroma y tumores mesenquimales, por esta razón, el caso clínico reportado destaca la importancia de un abordaje diagnóstico completo, que considere estudios de imagen, histopatología y principalmente inmunohistoquímica. El tratamiento debe ser individualizado, no existe un consenso estandarizado.

BIBLIOGRAFÍA

1. Bektas M, Bell T, Khan S, Tumminello B, Fernández MM, Heyes C *et al.*, Desmoid tumors: a comprehensive review, *Adv Ther* 2023; 40(9):3697-3722. Disponible en: <https://doi.org/10.1007/s12325-023-02592-0>.

2. Brener-Chaoul M, Cervantes-Gutiérrez Ó, Padilla-Longoria R y Martín-Téllez KS, Tumores desmoides: consideraciones diagnóstico-terapéuticas, *Gac Med Mex* 2020; 156(5). Disponible en: <https://doi.org/10.24875/gmm.20000027>.
3. Sánchez-Mete L, Ferraresi V, Caterino M, Martayan A, Terrenato I, Mannisi E *et al.*, Desmoid tumors characteristics, clinical management, active surveillance, and description of our FAP case series, *J Clin Med* 2020; 9(12):4012. Disponible en: <https://doi.org/10.3390/jcm9124012>.
4. El Qadiri Y, El Adaoui O, El Andaloussi Y, Haddoun AR, Bennouna D y Fadili M, Rare localisation of a recurrent desmoid tumour of the foot: a case report and review of the literature, *Int J Surg Case Rep* 2024; 118(109370):109370. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2024.109370>.
5. Riedel RF y Agulnik M, Evolving strategies for management of desmoid tumor, *Cancer* 2022; 128(16):3027-40. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/cncr.34332>.
6. Master SR, Mangla A y Shah C, Desmoid tumor, *StatPearls* 2024. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK459231/>.