

Tumor desmoides: Reporte de caso

Seijas-Jerónimo Rosario, Guzmán-Hidalgo Miriam, Guerra-González Gail Lizet,
Fuentes-Seijas María y Díaz-Izarra Antonio J.

Autor para correspondencia

Miriam A. Guzmán Hidalgo, Especialidad en Medicina Interna, Master en Infectología y Epidemiología,
Instituto de Medicina Tropical Pedro Kouri, Cuba.
Contacto al correo electrónico: gmiriamaranaida@yahoo.com

Palabras clave: Fibromatosis agresiva, fibromatosis músculo-aponeurótica, fibromatosis profunda, fibrosarcoma, tumor desmoide.

Keywords: Aggressive fibromatosis, deep fibromatosis, desmoid tumor, fibrosarcoma, muscle-aponeurotic fibromatosis.



Tumor desmoides: Reporte de caso

Seijas-Jerónimo R, Guzmán-Hidalgo M, Guerra-González Gail L, Fuentes-Seijas M, Díaz-Izarra AJ

Resumen

El tumor desmoide, también conocido como fibromatosis músculo-aponeurótica, fibromatosis agresiva, fibromatosis profunda, fibrosarcoma no metastatizante y fibrosarcoma grado I, es una fibromatosis agresiva de instalación lenta y progresiva. Existen discrepancias relacionadas con su óptimo tratamiento; debido a su naturaleza benigna la cirugía está justificada, pero en algunos casos, la quimioterapia ha sido administrada, cuando la evolución no es la habitual y ha existido respuesta a dicha medicación. Los tumores desmoides pueden considerarse como sarcomas con muy bajo grado de virulencia. La creencia convencional indicaría que tales tumores no tendrían respuesta alguna a la quimioterapia, pero sucede todo lo contrario. Tiene una incidencia de 3-4 casos por millón, con un pico entre los 25 y los 35 años de edad, afectando principalmente al sexo femenino. Presenta alta probabilidad de recurrencia. Suele aparecer en mujeres, en el periodo posparto, en el músculo recto anterior del abdomen y en las cicatrices de la cirugía abdominal. Pero puede aparecer en cualquier músculo del cuerpo. Presentamos el caso de una paciente femenina de 27 años con litiasis renal izquierda que fue sometida a nefrectomía parcial por lumbotomía. Un año y 9 meses después contando con 8 semanas de embarazo, en el área de la cicatriz aparece una tumoración. La cual va teniendo un crecimiento acelerado con una consistencia dura sin ser dolorosa, tras procedimientos diagnósticos se concluye con un tumor desmoides, expresándose su diagnóstico y tratamiento, el caso fue diagnosticado en el Hospital Camilo Cienfuegos de Sancti Spiritus Cuba.

Palabras clave: *Fibromatosis agresiva, fibromatosis músculo-aponeurótica, fibromatosis profunda, fibrosarcoma, tumor desmoide.*

Desmoid tumor: A Case Report

Abstract

The desmoid tumor also known as muscle-aponeurotic fibromatosis, aggressive fibromatosis, deep fibromatosis, no metastatic fibrosarcoma and fibrosarcoma grade I, is an aggressive fibromatosis of slow and gradual installation. There are discrepancies regarding optimal treatment; because of its benign nature surgery is justified, but in some cases, chemotherapy has been administered, when evolution is not the usual and has existed response to this medication. Desmoid tumors can be considered as sarcomas with very low virulence. Conventional wisdom would indicate that such tumors would not have any response to chemotherapy, but the opposite happens. It has an incidence of 3-4 cases per million, with a peak between 25 and 35 years of age, affecting mainly females. Presents high probability of recurrence. It usually occurs in women in the postpartum period, the rectus abdominis and the scars of abdominal surgery. But can appear in any muscle. We present the case of a female aged 27 with APP health until November 2010 when she was diagnosed with left renal calculi and subjected to partial nephrectomy lumbotomy. One year and nine months after, having eight weeks of pregnancy, in the area of the scar a tumor appears. The tumor had rapid growth hard consistency without being painful, after diagnostic procedures, it was concluded as a desmoid tumor, expressing their diagnosis and treatment, the case was diagnosed in the Camilo Cienfuegos Hospital of Sancti Spiritus Cuba.

Key words: *Aggressive fibromatosis, deep fibromatosis, desmoid tumor, fibrosarcoma, muscle-aponeurotic fibromatosis.*

Servicio de Medicina Interna,
Universidad de Dr. Zaustino Pérez
Hernández Sancti Spiritus-Cuba
Ciencias Médicas.

Autor para correspondencia
Miriam A. Guzmán Hidalgo,
Especialidad en Medicina Interna,
Master en Infectología y Epidemiología,
Instituto de Medicina Tropical Pedro
Kouri, Cuba.
Contacto al correo electrónico:
gmiriamaranaida@yahoo.com

Presentación de caso

Paciente femenina de 27 años con antecedente de litiasis renal izquierda, por lo que fue sometida a nefrectomía parcial por lumbotomía. Un año y 9 meses después, contando con 8 semanas de embarazo, notó aumento de volumen en la zona de la cicatriz quirúrgica. Consultó con urología y este hallazgo fue interpretado como celulitis. La tumoración continuó creciendo con una consistencia dura sin ser dolorosa. A las 33,4 semanas de gestación se realizaron estudios de laboratorio reportando: hemoglobina 11 g/dL, eritrosedimentación 13 mm/h, leucocitos 8,600/mm³ (segmentados 55%, linfocitos 5%), glucosa 4.5 mmol/L, transaminasa glutámica oxalacética 1.12 mmol/L, ácido úrico 116 mmol/L, creatinina 70 mmol/L, perfil hepático normal.

Se realizó ultrasonido renal dado los antecedentes de la paciente, el cual se describió con presencia de riñón derecho con dilatación calicial ligera, parénquima conservado; y riñón izquierdo con imagen de microlitiasis, estasis pielocalicial, remanente de parénquima conservado. Se realizó además un ultrasonido de partes blandas que arrojó como resultado la presencia de una masa tumoral de 67x80 mm dependiente de pared torácica inferior contigua al riñón izquierdo, suprarrenal y bazo sin alteraciones. No obstante, por el embarazo de la paciente se decidió dar seguimiento estrecho hasta precisar diagnóstico histológico para posterior conducta terapéutica.

A las 35 semanas se decidió procurar diagnóstico etiológico dado los elementos clínicos que hacían pensar en malignidad, particularmente el crecimiento rápido, el tamaño superior a 15 cm y la consistencia dura, realizándose una biopsia por aspiración con aguja fina cuyo resultado sólo informó infiltrado inflamatorio inespecífico. En las últimas semanas la tumoración alcanzó un tamaño superior a los 12x9 cm, se decidió entonces terminar el embarazo para posterior conducta quirúrgica. Posterior a esto, se realizó una tomografía computada en donde se constató una tumoración que rechazaba sin invadir el músculo psoas y el riñón izquierdo.

El resultado histopatológico fue consistente con una fibromatosis postraumática o tumoración desmoide con fibrosis reactiva asociada. La paciente tuvo una evolución satisfactoria y continua en vigilancia.

Discusión

El tumor desmoide fue descrito por primera vez por McFarlane en 1832, lo cual fue enriquecido después por Muller, quien usó por primera vez el término *desmos* que significa característica tendinosa.^{1,2} También se conoce como una fibromatosis agresiva, siendo las lesiones desmoides aquellas que comienzan localmente y después se irradia a la musculatura aponeurótica tisular, con alta tasa de recidiva. Estos tumores comprometen, como el nombre lo dice, estructuras profundas, particularmente la musculatura del tronco y extremidades. El término tumor desmoide tiene como sinónimos: fibromatosis músculo-aponeurótica,³ fibromatosis agresiva, fibromatosis profunda, fibrosarcoma no metastatizante y fibrosarcoma grado I.

El tumor desmoide es una neoplasia fibrosa benigna originada de las estructuras músculo-aponeuróticas del cuerpo, están constituidos por la lenta proliferación de miofibroblastos diferenciados en seno a una matriz colágeno laxo. Bastantes características permiten diferenciarlos de otras fibromatosis benignas y por otra parte de los sarcomas.

Suele aparecer en mujeres, en el posparto, en el músculo recto anterior del abdomen, y en las cicatrices de la cirugía abdominal; aunque, también puede aparecer en cualquier músculo del cuerpo. Suponen el 0.03% de todos los tumores. Cuando se presenta en pacientes con poliposis familiar de colon, la prevalencia es superior al 13%, aparecen normalmente en jóvenes mujeres después del parto; son dos veces más frecuentes que en varones. En niños, la incidencia del sexo es igual. Son más comunes en las personas entre 10-40 años, aunque pueden ocurrir en cualquier edad. Reitamo et al. clasifica los tumores desmoides en 4 grupos en función de la edad (Cuadro 1).

Los tumores desmoides, inicialmente se presentan como un tumor localizado sobre la pared abdominal de la mujer en el post-parto, han sido descritos ulteriormente en otras regiones extra-abdominales, en los miembros, el cinturón escapular y en las localizaciones intra-abdominales. Los estudios en grandes series de pacientes son raros y el porcentaje de cada uno de las localizaciones variable según los distintos autores. En la importante serie estudiada de Reitamo et al.^{4,5}

Los tumores desmoides extra-abdominales pueden alcanzar múltiples sitios; las localizaciones más frecuentes son los hombros, la pared torácica, la región de los muslos y la región cervical. En la región de los cinturones y el cuello, los músculos deltoides, del cinturón escapular y la fosa supraclavicular son alcanzados frecuentemente con extensión posible en las regiones axilares. La presencia de estructuras vasculares y nerviosas explica la dificultad de una exéresis completa. Las fibromatosis de los muslos alcanzan preferentemente los cuádriceps y la fosa poplítea, las manos y los pies raramente son afectados.

A pesar de su aspecto histológico benigno y su insignificante potencial metastático, la tendencia de los tumores desmoides a causar infiltración local es significativa en términos de deformidad, de morbosidad, y mortalidad

Cuadro 1. Clasificación de los tumores desmoides.

Clasificación	Características
Tumores juveniles	Esencialmente de localización extra-abdominal con una predilección para femeninas de 15 años y menos, la edad media es de 4 a 5 años
Tumores de la menopausia	Situado mayoritariamente en el abdomen con una frecuencia igual entre los hombres y las mujeres
Tumores en fase de fertilidad	Abdominal en las mujeres en edad reproductiva
Tumores del período de la vejez	De localización abdominal y extra-abdominal y repartándose a igualdad sobre los dos sexos

resultante de los efectos de la presión y de la obstrucción potencial de estructura y órganos vitales.

El 35% a los cinco años que siguen la cirugía recidivan. Las recaídas parecen más frecuentes en las mujeres de más de 30 años. Se han descrito muy raros casos de curaciones espontáneas después de la menopausia.^{6,7}

Los reportes sugieren que dichos tumores representan el 0.03% del resto de las tumoraciones y aproximadamente el 3% provoca lesiones tisulares. La incidencia es de 3-4 casos por millón, resultando en 900 casos anualmente en Estados Unidos. La mayoría de los casos ocurre entre los 15 y los 60 años de edad, con un pico de incidencia entre los 25-35 años, siendo más frecuente en el sexo femenino.

La mayoría de los tumores desmoides son de naturaleza idiopática. Su prevalencia aumenta en el síndrome de Gardner, en el rol de la poliposis adenomatosa colónica con mutación genética y la regulación de la beta-catenin aún está siendo investigada. La mayoría de los tumores desmoides son tumores esporádicos, pero algunos se desarrollan en el entorno del síndrome de Gardner, una variante de la poliposis adenomatosa familiar.

La etiología de los tumores desmoides es incierta y se puede relacionar con el trauma o los factores hormonales, o pueden tener una asociación genética. El gen de la poliposis familiar en el cromosoma 5 se ha estudiado extensamente (Caspari, 1995; teoría endocrina Gurbu, 1994).^{6,7} Los tumores regresan durante la menopausia (Lotfi, 1989) y después del tratamiento con tamoxifeno (Wilcken, 1991).^{4,7} La inmunohistoquímica con vimentina, actina alfa del músculo liso, actina muscular, y desmina son útiles para el diagnóstico diferencial de los tumores desmoides. La exploración de con TAC y RM se utilizan para el diagnóstico y el seguimiento de los tumores desmoides. Pueden ayudar a determinar el grado del tumor y su relación con las estructuras próximas, especialmente antes de la extirpación quirúrgica.

La RM es superior a la TAC en la definición del patrón y el grado de extensión así como para determinar si ha habido recidiva después de la cirugía.

El diagnóstico definitivo lo da la biopsia del tumor. Se puede realizar la microscopia electrónica, donde se aprecian las células fusiformes de los tumores desmoides aparecen ser miofibroblastos. En el examen con microscopia electrónica, estos hallazgos hacen pensar en una proliferación anormal de miofibroblastos, que normalmente desaparecen gradualmente durante las fases tardías de la curación de las heridas. La colonoscopia y el examen del fundus están indicados para investigar la presencia del síndrome de Gardner.

En el adulto la resección macroscópica es posible en 2/3 de los casos. Las posibilidades están en función de la localización del tumor y su tamaño. Es muy difícil para el cirujano estar seguro de haber hecho una resección completa porque el tumor no está encapsulado y la extensión muscular es impalpable. Para evitar al máximo el riesgo de recaída, es aconsejable, una resección amplia o una resección radical que lleva todo el músculo concernido. Los márgenes positivos después de la cirugía suponen un alto grado de recurrencia (Buitendijk).⁶

En caso de resección quirúrgica del tumor primario con

márgenes indemnes el interés de la radioterapia no es admitido por todos, aunque un estudio detallado de las principales series, 780 pacientes, hallan un beneficio en favor de esta terapia: el 6% de recaídas con radioterapia contra el 28% sin radioterapia. La radioterapia también permite el control de tumores macroscópicos inoperables: el 78% de control local de los 102 pacientes. De los pacientes jóvenes la indicación de la radioterapia tiene que ser discutida en el conocimiento del riesgo de tumores secundarios.⁷

En caso de progresión o recaída se han propuesto numerosos tratamientos médicos, siendo la valoración de los resultados de estos tratamientos difícil. Otras alternativas de tratamiento incluyen agentes hormonales como tamoxifeno,^{7,8} sin embargo los resultados suelen ser decepcionantes y la hormonoterapia no tiene ninguna indicación demostrada en un tratamiento adyuvante loco-regional. Aunque generalmente se la evita debido a su elevado nivel de toxicidad, la quimioterapia citotóxica cuenta con un índice de éxito sorprendentemente alto en el tratamiento de los tumores desmoides, algunos esquemas incluyen vinblastina o vinorelbina y metotrexato. Con curaciones o estabilizaciones de la enfermedad en más que la mitad de los casos.⁸ Se emplea el tratamiento con radioterapia a los casos que resulten inoperables.^{9,10} El papel de la APC y la beta-catenina en la etiología de la fibromatosis agresiva (tumores desmoides) se plantea por Lips DJ, Barker et al. en *European Journal of Surgical Oncology*.^{11,12,13} La vía de señalización Wnt regula muchos procesos de desarrollo a través de un complejo de beta-catenina y el factor de células T / factor de potenciador linfóide familia de factores de transcripción alta movilidad de grupo-(-/ LEF TCF). Wnt estabiliza la beta-catenina citosólica, que se une a TCF y activa la transcripción de genes. Esta cascada de señalización se conserva en los vertebrados, *Drosophila* y *Caenorhabditis elegans*. En *C. elegans*, las proteínas MOM-4 y LIT-1 regulan la señalización Wnt polariza células que responden durante la embriogénesis. MOM-4 y LIT-1 son homólogos a TAK1, según estudios celulares y genéticos.^{13,14} Las lesiones desmoides extra-abdominal, también conocidos como fibromatosis agresiva, son lesiones benignas que pueden encontrarse en la práctica clínica de crecimiento lento. Existen controversias recientes en cuanto a su tratamiento óptimo. Dada su naturaleza benigna, la cirugía de citorreducción está justificada, o es digno de la administración de la quimioterapia para el proceso de una enfermedad que desafía inusualmente enseñanza común y responde a estos medicamentos. Se presenta una revisión de la literatura de esta patología con el objetivo de discutir la etiología, presentación clínica, y varias controversias actuales en las opciones de tratamiento.^{15,16}

Algunos tumores desmoides son localmente agresivos e invasivos a estructuras anatómicas circundantes. La resonancia magnética es la técnica de elección para el diagnóstico y la evaluación de los tumores. La gestión actual de los tumores desmoides implica un enfoque multidisciplinar. La resección quirúrgica de amplio margen sigue siendo la principal modalidad de tratamiento para el control local del tumor. La amputación no debe ser el tratamiento inicial y los procedimientos de la función de preservación deben ser el objetivo principal del tratamiento a

emplear.^{17,18} La fibromatosis mesentérica o tumor desmoide es una enfermedad infrecuente en la que se reconocen 2 formas: una esporádica y otra asociada a poliposis familiar adenomatosa. De etiología desconocida, su diagnóstico preoperatorio es dificultoso y el tratamiento de elección es quirúrgico.^{19,20}

Conclusiones

Este ha sido uno de los pocos casos que se han presentado en nuestra provincia y en el país, y el mismo tuvo un comportamiento clínico similar al resto de los casos descritos por la bibliografía a nivel mundial. El tumor desmoide es poco

frecuente en la práctica médica, este tipo de tumoración prevalece en el sexo femenino fundamentalmente entre los 25 y los 35 años de edad. Planteándose que la mujer embarazada o durante el posparto resulta un factor de riesgo importante para la proliferación de esta fibromatosis agresiva, así como cirugías abdominales; tiene un alto porcentaje de probabilidades de recidiva en los 5 años próximos a la cirugía; en cuanto al tratamiento, muchos pacientes reciben tratamiento quirúrgico solamente, pero otros requieren además radioterapia y quimioterapia por la agresividad de dicha fibromatosis.

Referencias bibliográficas

- Hosalkar HS, Torbert JT, Fox EJ, Delaney TF, Aboulafia AJ, Lackman RD. Musculoskeletal desmoid tumors. *Journal of the American Academy of Orthopaedic Surgery*. 2008.
- Pakos EE, Tsekeris PG, Goussia AC. Desmoidtumours of the extremities and trunk: a review of the literature. *International Orthopaedics*. 2005;29(4):210–213.
- Meazza C, Bisogno G, Gronchi A, et al. Aggressive fibromatosis in children and adolescents: the Italian experience. *Cancer*. 2010;116(1):233–240.
- García EBG, Knoers NV. Gardner's syndrome (familial adenomatous polyposis): a cilia-related disorder. *The Lancet Oncology*. 2009;10(7):727–735.
- Arturo Mahiquez. Tumores y lesiones tumor like del tejido fibroso. American Academy of Orthopaedic Surgeons: Actualizaciones en Cirugía Ortopédica y Traumatología. Volumen 4. Garsi. Madrid 1993.
- Maria Elena Hijós Bitrician. Tumor desmoide extraabdominal. Gestio de Serveis Sanitaris Hospital Santa Maria. Barcelona 2011.
- Giarola M, Wells D, Mondini P, et al. Mutations of adenomatous polyposis coli (APC) gene are uncommon in sporadic desmoidtumours. *British Journal of Cancer*. 1998;78(5):582–587.
- Fallen T, Wilson M, Morlan B, Lindor NM. Desmoid tumors—a characterization of patients seen at Mayo Clinic 1976–1999. *Familial Cancer*. 2006;5(2):191–194.
- Nieuwenhuis MH, Casparie M, Mathus-Vliegen LMH, Dekkers OM, Hogendoorn PCW, Vasen HFA. A nationwide study comparing sporadic and familial adenomatous polyposis-related desmoid-type fibromatoses. *International Journal of Cancer*. 2011;129(1):256–261.
- H. Nieuwenhuis, M. Casparie, L. M. H. Mathus-Vliegen, O. M. Dekkers. Extrabdominal desmoid tumores associated with familial adenomatous polyposis. www.hindawi.com/journals/sarcoma/2012/726537/
- Dalén BPM, Bergh PM, Gunterberg BUP. Desmoid tumors: a clinical review of 30 patients with more than 20 years' follow-up. *Acta Orthopaedica Scandinavica*. 2003;74(4):455–459.
- Ozger H, Eralp L, Tokar B, Ağaoğlu F, Dizdar Y. Evaluation of prognostic factors affecting recurrences and disease-free survival in extra-abdominal desmoid tumors. *Acta Orthopaedica et Traumatologica Turcica*. 2007;41(4):291–294.
- Jenkins NH, Freedman LS, McKibbin B. Spontaneous regression of a desmoidtumour. *Journal of Bone and Joint Surgery*. 1986;68(5):780–781.
- Lips DJ, Barker N, Clevers H, Hennipman A. The role of APC and beta-catenin in the aetiology of aggressive fibromatosis (desmoid tumors) *European Journal of Surgical Oncology*. 2009;35(1):3–10.
- Ishitani T, Ninomiya-Tsuji J, Matsumoto K. Regulation of lymphoid enhancer factor 1/T-cell factor by mitogen-activated protein kinase-related Nemo-like kinase-dependent phosphorylation in Wnt/ β -catenin signaling. *Molecular and Cellular Biology*. 2003;23(4):1379–1389.
- Kong Y, Poon R, Nadesan P, et al. Matrix metalloproteinase activity modulates tumor size, cell motility, and cell invasiveness in murine aggressive fibromatosis. *Cancer Research*. 2004;64(16):5795–5803.
- Matono H, Tamiya S, Yokoyama R, et al. Abnormalities of the Wnt/ β -catenin signalling pathway induce tumour progression in sporadic desmoidtumours: correlation between β -catenin widespread nuclear expression and VEGF overexpression. *Histopathology*. 2011;59(3):368–367.
- Picariello L, Tonelli F, Brandi ML. Selective oestrogen receptor modulators in desmoidtumours. *Expert Opinion on Investigational Drugs*. 2004;13(11):1457–1468.
- O'Keefe F, Kim EE, Wallace S. Magnetic resonance imaging in aggressive fibromatosis. *Clinical Radiology*. 1990;42(3):170–173.
- Owens CL, Sharma R, Ali SZ. Deep fibromatosis (desmoid tumor): cytopathologic characteristics, clinicoradiologic features, and immunohistochemical findings on fine-needle aspiration. *Cancer*. 2007;111(3):166–172.
- Nuytens JJ, Rust PF, Thomas CR, Jr., Turrisi AT, III. Surgery versus radiation therapy for patients with aggressive fibromatosis or desmoid tumors: a comparative review of 22 articles. *Cancer*. 2000;88(7):1517–1.