



Ciencia Latina
Internacional

Ciencia Latina Revista Científica Multidisciplinar, Ciudad de México, México.
ISSN 2707-2207 / ISSN 2707-2215 (en línea), enero-febrero 2024,
Volumen 8, Número 1.

DOI de la Revista: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1

REPORTE DE CASO DE UN TUMOR DEL ESTROMA GASTROINTESTINAL RECTAL

**CASE REPORT OF A RECTAL
GASTROINTESTINAL STROMAL TUMOR**

Reynaldo Esquivel Treviño
Centro Médico Naval, México

Gabriel Partida Cota
Centro Médico Naval, México

DOI: https://doi.org/10.37811/cl_rcm.v8i1.10314

Reporte de Caso de un Tumor del Estroma Gastrointestinal Rectal

Reynaldo Esquivel Treviño¹

reynaldoet.9504@gmail.com

<https://orcid.org/0009-0007-7783-4766>

Centro Médico Naval

Departamento: Cirugía General

Ciudad de México

México

Gabriel Partida Cota

dr.gabrielpc.117@gmail.com

Centro Médico Naval

Departamento: Cirugía General

Ciudad de México

México

RESUMEN

Introducción: Los tumores del estroma gastrointestinal (GIST) son un grupo de neoplasias poco comunes del sistema digestivo que se originan en las células intersticiales de Cajal. El artículo aborda un caso de GIST rectal de gran tamaño inicialmente diagnosticado como pólipos inflamatorio. El objetivo radica en exponer un caso que ejemplifica la dificultad diagnóstica, potencial agresivo y pronóstico adverso de los GIST. Se presenta el caso de un hombre de 68 años con GIST rectal de gran tamaño, diagnosticado finalmente en etapa IV tras una segunda biopsia. El paciente recibió derivación intestinal y cuidados paliativos, pero tuvo una evolución tórpida con metástasis y complicaciones respiratorias, falleciendo a los 2 meses. **Conclusiones:** El caso resalta la necesidad de más investigación sobre GIST para mejorar su detección y manejo. Amplía el conocimiento sobre su potencial metastásico, respuesta limitada a terapias y mal pronóstico en etapas tardías.

Palabras clave: tumores del estroma gastrointestinal, diagnóstico, neoplasias

¹ Autor principal

Correspondencia: reynaldoet.9504@gmail.com

Case Report of a Rectal Gastrointestinal Stromal Tumor

ABSTRACT

Introduction: Gastrointestinal stromal tumors (GIST) are a group of rare neoplasms of the digestive system that originate from interstitial cells of Cajal. The article discusses a case of large rectal GIST initially diagnosed as an inflammatory polyp. The objective is to present a case that exemplifies the diagnostic difficulty, aggressive potential and adverse prognosis of GIST. Case report of a 68-year-old man with large rectal GIST, finally diagnosed as stage IV after a second biopsy. The patient received intestinal diversion and palliative care, but had a torpid evolution with metastasis and respiratory complications, dying after 2 months. **Conclusions:** The case highlights the need for more research on GIST to improve its detection and management. It broadens the knowledge about its metastatic potential, limited response to therapies and poor prognosis in late stages.

Keywords: gastrointestinal stromal tumors, diagnosis, neoplasm

Artículo recibido 25 enero 2024

Aceptado para publicación: 20 febrero 2024



INTRODUCCIÓN

En las postrimerías de la década de los ochenta, Schaldenbrand y Appelman introdujeron el término “tumor estromal” para referirse a un conjunto de neoplasias mesenquimales, las cuales anteriormente se conocían bajo diversas denominaciones, tales como STUMP (*Smooth muscle Tumors of uncertain Malignant Potential*), GANT (*Gastrointestinal Autonomic Nerve Tumors*) y GIPACT (*Gastrointestinal Pacemaker Cell Tumors*)¹.

Con el paso del tiempo, el término GIST (*Gastrointestinal Stromal Tumors*) fue ganando aceptación, lo cual refleja la incertidumbre sobre su origen real, al igual que las dificultades que se solían asociar con la predicción de su comportamiento biológico². Los tumores del estroma gastrointestinal consisten en neoplasias producidas en el tejido mesenquimal del tracto gastrointestinal y, en casos más inusuales, se pueden desarrollar en otros tejidos mesenquimales intrabdominales³.

Se considera que se derivan principalmente de las células intersticiales de Cajal localizadas en el plexo mientérico del tracto gastrointestinal. Por otra parte, el origen de esta clase de tumores se encuentra en las mutaciones de un gen del receptor del factor de crecimiento denominado C-KIT. En otros casos, se puede atribuir dichas mutaciones a tratamientos previos de radioterapia en la región abdominales como tratamiento de tumores que el paciente haya presentado en el pasado^{4,5,6}.

Aunque se pueden producir en diversas ubicaciones a lo largo del tracto digestivo, las áreas más comunes en donde se presentan los GIST son el estómago con una incidencia del 50-60% y el intestino delgado con una frecuencia que va del 30 al 35% de los casos. Asimismo, se pueden producir en el colon y el recto (5%) y aún más raramente en el esófago (<1%). Los casos identificados en otras regiones de la cavidad abdominal —tales como el omento, el mesenterio y el retroperitoneo (<5%)— se relacionan con metástasis de un GIST primario no diagnosticado^{3,7}.

Se ha observado que aproximadamente entre el 10 y el 30% de los GIST presenta una evolución clínica maligna. Por ello, los criterios histopatológicos —en los que se incluye la delimitación tumoral, el pleomorfismo, la necrosis y la anaplasia— son empleados en la mayoría de las ocasiones para discernir entre tumores benignos y malignos. Sin embargo, en lo que respecta a los GIST, dicha delimitación representa un desafío considerable y se fundamenta en otros criterios para lograr una clasificación precisa de los tumores permitiendo así la adecuada determinación del pronóstico el tratamiento⁸.

Cabe reparar en que los tumores del estroma gastrointestinal representan las neoplasias más comunes en el tubo digestivo, ya que constituyen entre el 1 y el 3% de los tumores malignos en esta región. Su incidencia se sitúa entre 6.8 y 14.4 casos por cada millón de personas cada año (8). Debido a lo anterior, el GIST debe ser clasificado como una neoplasia poco común; los criterios aceptados establecen que una enfermedad se considera rara cuando su prevalencia es inferior a un caso por cada 2,000 personas. En el contexto de los tumores, se considera rara una neoplasia que afecta a menos de tres de cada 100,000 individuos⁹.

Los GIST pueden manifestarse en cualquier etapa de la vida, aunque son más frecuentes en individuos con edades comprendidas entre los 40 y los 70 años de edad^{10,6}. la mayor prevalencia se ve en China, Corea, Taiwán y Noruega, mientras que la prevalencia más baja es vista en Estados Unidos y Canadá^{11,12}.

La gran mayoría de los GIST son esporádicos, sin embargo, en aproximadamente un 5 % se asocian a otros síndromes, como el síndrome de GIST familiar, neurofibromatosis tipo 1, síndrome de Carney-Stratakis y en la triada de Carney (GIST, paraganglioma y condromas pulmonares)¹³.

Para establecer el diagnóstico se emplean recurre a gastroscopia, tránsito baritado esófago gastroduodenal, ecografía, tomografía computarizada, punción-aspiración con aguja fina e histopatología^{2,14,15}. El diagnóstico diferencial de los GIST debe hacerse frente a otros tumores subepiteliales, por ejemplo: leiomioma, leiomiosarcoma, Schwannoma, en el cual el diferencial se establece mediante inmunohistoquímica¹⁶. Los principales factores de riesgo que influyen en el pronóstico de la enfermedad son el tamaño e índice mitótico, así como localización del tumor¹⁷.

Los síntomas más comunes provocados por GIST incluyen dolor en la región abdominal, la pérdida de sangre a través del sistema digestivo (hemorragia gastrointestinal) y la presencia de anemia. En algunas ocasiones, se presentan síntomas como náuseas, vómitos, fatiga o cambios en el funcionamiento gastrointestinal, como estreñimiento o diarrea. En numerosas ocasiones, durante la etapa inicial, no se manifiestan señales clínicas y se llega al diagnóstico de forma fortuita al realizar una endoscopia motivada por otras razones^{15,18}.

Para el tratamiento de los tumores del estroma gastrointestinal, se suele recurrir a procedimientos quirúrgicos y terapia focalizada. Cualquier de dichas alternativas está en función de las circunstancias

individuales del paciente. En algunos casos, los GIST no requieren intervención inmediata. Los tumores de tamaño reducido y asintomáticos puede ser objeto de monitoreo y exámenes para determinar la posible expansión del cáncer^{19,20}.

Por el contrario, si el crecimiento del tumor gastrointestinal es considerable, se procede al tratamiento. La intervención quirúrgica representa la opción más adecuada cuando no existe diseminación a otras áreas del cuerpo. El tipo de operación quirúrgica depende del tipo de cáncer presente; es común el empleo de técnicas de cirugía mínimamente invasiva para acceder al tumor gastrointestinal del estroma a través de pequeñas incisiones en lugar de una incisión abdominal extensa¹⁹.

En caso de que el tumor sea de mayor tamaño o haya invadido zonas cercanas, se opta por terapias dirigidas con medicamentos para reducir el tamaño del tumor antes de la cirugía. Esta clase de medicamentos se enfoca en sustancias químicas específicas dentro de las células cancerosas con la finalidad de bloquearlas para inducir la muerte celular. En el caso de los tumores gastrointestinales, tales medicamentos se concentran especialmente en la enzima tirosina cinasa, que promueve la multiplicación de células cancerosas¹⁹.

En los casos en los que se ha estimado sólo necesario monitorizar mediante endoscopias sin aplicar un tratamiento en concreto, se debe a que se considera que el GIST no representará una amenaza para la vida del individuo. Por otro lado, en situaciones que demandan intervención quirúrgica, la tasa de supervivencia sin evidencia de recurrencia del tumor a los 5 años postoperatorias supera el 70%. En aquellos casos en los que el GIST ha conseguido hacer metástasis a otros órganos, la administración de quimioterapia contribuye a que aproximadamente la mitad de los pacientes sobreviva más de cuatro años y medio¹⁵.

Caso clínico

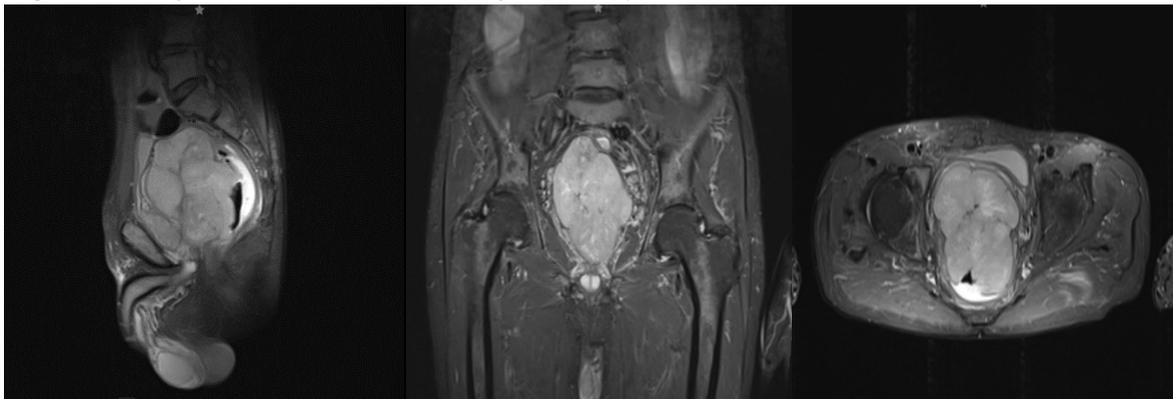
Masculino de 68 años de edad quien debuta con cuadro de síncope, por lo que es traído a la consulta de urgencias. En la anamnesis refiere sangrado rectal, mientras que en los paraclínicos se registra hemoglobina de 5.6, se corrige anemia y se estabiliza para posteriormente continuar protocolo de estudio. Se toma TAC abdominopélvica en donde se describe imagen heterogénea que ocupa todo el piso pélvico y mesogastrio con realce al contraste intravenoso con dimensiones de 227 x 147 x 147 mm,

con infiltración grasa mesorectal (figura 1), por lo cual se solicitó RMN pélvico para delimitar tumoración (figura 2).

Figura 1. Imágenes de TAC en cortes sagital, axial y coronal.



Figura 2. Imágenes de RMN en cortes sagital, axial y coronal.



En colonoscopia, se observa una lesión de aspecto neoplásico en recto, ulcerada y con necrosis que abarca el 70% de la circunferencia y condiciona estenosis parcial la luz (a 3 cm de la línea dentada). En reporte histopatológico, se documenta pólipo inflamatorio, sin demostrar cambios morfológicos que sugieran neoplasia maligna.

Valorado por oncología quirúrgica quien solicita nueva toma de biopsia la cual es diferida por pérdida de seguimiento por parte del paciente retomando protocolo de estudio nuevamente 2 años después. Retoma protocolo al acudir a urgencias por cuadro de síncope asociado a dolor pélvico crónico y retención aguda de orina.

Se reinicia protocolo de estudio esta vez siendo abordado por el servicio de coloproctología donde se practica anoscopía encontrándose una tumoración a 2 cm del margen anal que abarca el 90 % de la circunferencia de la cual se toman biopsias. En esta ocasión, se reporta neoplasia fusiforme con inmunofenotipo y tumor del estroma gastrointestinal de bajo grado, inmunohistoquímica positiva para marcador KIT y DOG1.

Se clasifica en una etapa clínica IV, por lo que su manejo fue con derivación gástrica por colostomía e Imatinib, sólo para cuidados paliativos; sin embargo, el paciente tuvo progresión tórpida y complicaciones respiratorias por lo cual falleció a dos meses del diagnóstico.

DISCUSIÓN

Los tumores del estroma gastrointestinal son un grupo de neoplasias con muy baja incidencia, los GIST con localización rectal son extremadamente raros y hay poca literatura respecto a ellos, por lo cual es importante tener conocimientos del comportamiento de los mismos para su adecuado abordaje y tratamiento.

En este caso comparado con la bibliografía el paciente debuta con síncope secundario a anemia grave, síntoma no descrito como presentación clínica en la literatura, pero en el contexto de sangrado gastrointestinal crónico es esperado. Sin embargo, el hallazgo incidental si esta descrito como fue en este caso al encontrar la tumoración a nivel rectal, es importante en el contexto de sangrado de tubo digestivo hacer el diferencial con enfermedades oncológicas para no pasar por alto neoplasias que requieran mayor abordaje con la finalidad de establecer un manejo oportuno.

En este caso en particular es llamativo la lesión infiltrante que abarca gran porcentaje de la circunferencia luminal, un dato endoscópico importante para el diferencial de estas neoplasias frente a carcinoma u otro tipo de tumores es que son subepiteliales, por lo tanto, la compresión extra luminal es el dato endoscópico esperado.

No obstante, en este caso tuvo afección intraluminal, tal vez por el estadio avanzado de la enfermedad, por lo cual es un dato importante el cual también tendremos que tomar en cuenta en casos de GIST avanzados, por otro lado la tumoración tuvo un crecimiento importante en hueco pélvico y solo un mes antes del deceso del paciente manifestó sintomatología oclusiva, lo cual nos advierte que pacientes con

tumores de este tipo pueden pasar mucho tiempo sin presentar datos obstructivos independientemente del tamaño de la tumoración.

CONCLUSIÓN

Los tumores del estroma gastrointestinal representan un grupo de neoplasias poco frecuentes, pero potencialmente malignas. Su presentación clínica tiene diversas presentaciones y su diagnóstico diferencial resulta complejo. Debido a lo anterior, resulta de gran importancia realizar más investigaciones en torno a este tema y así mejorar el conocimiento en la materia.

En particular, los GIST ubicados en la región rectal representan casos excepcionalmente poco comunes, por lo cual existe una escasa documentación al respecto. En ese sentido, el presente artículo se destaca por aportar una descripción detallada de un caso clínico de GIST rectal, en donde se incluye características histopatológicas, inmunohistoquímicas y evolutivas. Asimismo, se debe subrayar que este caso ejemplifica la dificultad diagnóstica de estas neoplasias, su potencial agresivo y mal pronóstico cuando se diagnostican en etapas avanzadas.

En el caso presentado, el paciente debutó con un cuadro atípico de síncope secundario a anemia grave por sangrado de tubo digestivo crónico. El hallazgo de la tumoración fue incidental durante la valoración endoscópica por la anemia. La lesión era de gran tamaño, con infiltración importante de estructuras adyacentes. Inicialmente se interpretó como un pólipo inflamatorio benigno, lo que retrasó el diagnóstico definitivo. Finalmente se estableció el diagnóstico de GIST rectal mediante inmunohistoquímica. El paciente recibió derivación intestinal y tratamiento paliativo, pero la enfermedad tuvo una progresión tórpida con metástasis, provocando la muerte en sólo dos meses del diagnóstico.

El reporte permite ampliar el conocimiento sobre estos tumores: potencial metastásico, respuesta limitada a terapias convencionales y pronóstico adverso en etapas tardías. Esta información es de utilidad para incrementar la sospecha diagnóstica y mejorar el abordaje clínico-quirúrgico.

Este estudio deja al descubierto la necesidad de realizar una mayor cantidad de informes de casos y la realización de estudios abocados a este padecimiento con la finalidad de desarrollar directrices de práctica clínica especializadas en los GIST localizados en la región rectal. La recopilación y difusión de estos hallazgos resulta de gran importancia no sólo para la mejora de la identificación temprana de

estos tumores, sino también para el tratamiento oportuno de esta condición, lo cual tendrá un impacto significativo en el pronóstico de los pacientes afectados.

La colaboración en la investigación y el intercambio de conocimiento representa un mecanismo crucial para el avance en la comprensión y el manejo efectivo de los GIST rectales contribuyendo así al desarrollo de estrategias clínicas más eficaces y especializadas.

Agradecimientos.

El presente estudio no podría haberse llevado a cabo sin la colaboración de mi coautor, agradezco el apoyo prestado para llevar a cabo este proyecto.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Pérez-González AF, González-Torres DM, Quiroz-Castro O, Cornelio-Rodríguez G. Tumor del estroma gastrointestinal (GIST) como causa de síndrome anémico. Reporte de caso y revisión de la literatura. *Anales de Radiología México*. 2018;(17):234-42.
2. Martín-Lorenzo JG, Luis Aguayo-Albasini J, Antonio Torralba-Martínez J, Lirón-Ruiz R, Giménez-Bascuñana A, Miquel-Perelló J, et al. Tumores gástricos estromales. Diagnóstico, pronóstico y tratamiento quirúrgico actual. Seguimiento de 18 pacientes tratados. *Cirugía Española*. enero de 2006;79(1):22-7.
3. Soriano-Lorenzo J, Lima-Pérez M, Soriano-García J, Zaldívar-Blanco K, Fleites-Calvo V. Tumores del estroma gastrointestinal. *An Fac med*. 30 de junio de 2019;80(2):214-21.
4. Nguyen M. Manual MSD. 2021 [citado 12 de diciembre de 2023]. Tumores del estroma gastrointestinal (TEGI) - Trastornos gastrointestinales. Disponible en: <https://www.msmanuals.com/es/professional/trastornos-gastrointestinales/tumores-del-aparato-digestivo/tumores-del-estroma-gastrointestinal-tegi>
5. Hirota S, Nishida T, Isozaki K, Taniguchi M, Nakamura J, Okazaki T, et al. Gain-of-function mutation at the extracellular domain of KIT in gastrointestinal stromal tumours. *J Pathol*. abril de 2001;193(4):505-10.
6. Fletcher CDM, Berman JJ, Corless C, Gorstein F, Lasota J, Longley BJ, et al. Diagnosis of Gastrointestinal Stromal Tumors:A Consensus Approach. *Int J Surg Pathol*. abril de 2002;10(2):81-9.



7. Beltran MA, Cruces KS. Primary tumors of jejunum and ileum as a cause of intestinal obstruction: A case control study. *International Journal of Surgery*. junio de 2007;5(3):183-91.
8. Portillo-Miño JD, Carlosama-Rosero YH, Melo-Yépez JM, Mera-Martínez PF. Gist gigante de alto riesgo: Reporte de caso y revisión de la literatura. *sun*. 17 de febrero de 2022;37(03):878-90.
9. Vargas-Ávila AL, Reyes-García VG, Torres-Silva C, Silva-González S, Vargas-Flores J, Lombardini-Tolentino P. GIST en segunda porción de duodeno, abordaje quirúrgico, reporte de caso y revisión de literatura. *Cirujano general*. 41(3):191-201.
10. Moreno-Paquentín E, Caba Molina D, Sánchez-García J, Arrangoiz-Majul R, Cordera-González de Cosío F, Luque de León E, et al. Reporte de caso clínico de un tumor del estroma gastrointestinal (GIST) gigante y revisión bibliográfica. *Cirujano General*. 2018;40(2):127-32.
11. Perez EA, Livingstone AS, Franceschi D, Rocha-Lima C, Lee DJ, Hodgson N, et al. Current Incidence and Outcomes of Gastrointestinal Mesenchymal Tumors Including Gastrointestinal Stromal Tumors. *Journal of the American College of Surgeons*. abril de 2006;202(4):623-9.
12. Patel N, Benipal B. Incidence of Gastrointestinal Stromal Tumors in the United States from 2001-2015: A United States Cancer Statistics Analysis of 50 States. *Cureus* [Internet]. 22 de febrero de 2019 [citado 12 de diciembre de 2023]; Disponible en: <https://www.cureus.com/articles/17509-incidence-of-gastrointestinal-stromal-tumors-in-the-united-states-from-2001-2015-a-united-states-cancer-statistics-analysis-of-50-states>
13. NIH. Tratamiento de los tumores de estroma gastrointestinal [Internet]. 2011 [citado 12 de diciembre de 2023]. Disponible en: <https://www.cancer.gov/espanol/tipos/sarcoma-de-tejido-blando/paciente/tratamiento-tegi-pdq>
14. Kim S, Lee S. Performance of F-18 FDG PET/CT for predicting malignant potential of gastrointestinal stromal tumors: A systematic review and meta-analysis. *J of Gastro and Hepatol*. marzo de 2018;33(3):576-82.
15. Martín Mateos R, García Alonso J. Tumor del estroma gastrointestinal (GIST). *Revista Española de Enfermedades Digestivas*. 2014;106(3):227.
16. Van Roggen JFG. The histopathological differential diagnosis of gastrointestinal stromal tumours. *Journal of Clinical Pathology*. 1 de febrero de 2001;54(2):96-102.

17. 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. *The American Journal of Surgical Pathology*. enero de 2005;29(1):52-68.
18. Joensuu H, Hohenberger P, Corless CL. Gastrointestinal stromal tumour. *The Lancet*. septiembre de 2013;382(9896):973-83.
19. Mayo Clinic. Tumor del estroma gastrointestinal - Descripción general [Internet]. 2023 [citado 12 de diciembre de 2023]. Disponible en:
<https://www.mayoclinic.org/es/diseases-conditions/gastrointestinal-stromal-tumors/cdc-20387715>
20. Joensuu H, Eriksson M, Sundby Hall K, Reichardt A, Hartmann JT, Pink D, et al. Adjuvant Imatinib for High-Risk GI Stromal Tumor: Analysis of a Randomized Trial. *JCO*. 20 de enero de 2016;34(3):244-50.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes. Además, los autores han reconocido y seguido las recomendaciones según las guías SAGER dependiendo del tipo y naturaleza del estudio.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Uso de inteligencia artificial para generar textos. Los autores declaran que no han utilizado ningún tipo de inteligencia artificial generativa en la redacción de este manuscrito ni para la creación de figuras, gráficos, tablas o sus correspondientes pies o leyendas.