

# Importancia de la exploración clínica

Fernández Durán C, Vico Martínez F, Valles Ugarte ML, Martín García MC, Peco Arregui C, Sanz de Miguel E

Centro de Salud Francia. Fuenlabrada (Madrid)

Mujer de 44 años de edad, que consulta por un cuadro de disnea progresiva de una semana de evolución, hasta haberse hecho de reposo, sin dolor torácico acompañante. En los tres últimos días refiere dolor en la pantorrilla izquierda. No otra sintomatología.

Aporta analítica reciente, en la que se detectó una hemoglobina de 9.

Exfumadora desde hace dos años, diagnosticada de anemia microcítica ferropénica con estudio de sangre oculta en heces negativo y sin estudio endoscópico adicional. Además, está diagnosticada de lupus eritematoso sistémico, sin actividad en la actualidad.

En la exploración física presenta palidez cutánea e hipoventilación generalizada en la auscultación pulmonar. En el abdomen se palpa una masa suprapúbica, mal delimitada, de consistencia dura, adherida a planos profundos, no dolorosa con la palpación. Los miembros inferiores son normales, salvo dudoso Homans positivo en el inferior derecho.

Se la deriva a Urgencias para valoración de su disnea progresiva y la masa abdominal.

En Urgencias realizan:

- Analítica: hemoglobina 9,2, hematocrito 29,7 VCM 65,5, plaquetas y leucocitos normales, bioquímica: normal, dímero D 7545.
- Radiología de tórax: normal.
- ECG: normal.
- AngioTC de arterias pulmonares y miembros inferiores: tromboembolismo pulmonar agudo, múltiples defectos de repleción de las arterias de ambas pirámides basales; trombosis venosa profunda de la vena poplítea izquierda; masa de 10 cm, engrosada e irregular, mamelonada, con una calcificación tosca y contenido de aspecto necrótico (figuras 1 y 2).

Ante los hallazgos descritos se inicia tratamiento anticoagulante con heparina de bajo peso molecular a dosis terapéuticas, como tratamiento del tromboembolismo pulmonar, y se realizan nuevas pruebas complementarias para filiar la masa hallada en la TAC.

Tras el hallazgo de una masa pélvica y la presencia de anemia se repite la analítica: hemoglobina 7,8, VSG 82; hierro < 10, ferritina y transferrina normales; bioquímica, Coombs directo, hormonas tiroideas, serología hepática y para VIH, proteínas, inmunoglobulinas, marcadores tumorales CA 125, CA 15.3, CA 19.9, CEA y alfa-fetoproteína dentro de los parámetros normales; el estudio de autoinmunidad es similar al previo con ANA y anticuerpos anti-Ro positivos.

Se decide realizar transfusión de dos hemoconcentrados y se lleva a cabo la implantación de un filtro temporal en la cava.

La masa pélvica es estudiada por el Servicio de Ginecología, que descarta que derive del aparato genital, por lo que se presenta el caso en el Comité de Cirugía General, que decide realizar intervención quirúrgica para extirpar la masa pélvica.

Dicha masa parece depender de la pared de la cúpula vesical, a la que finalmente se encuentra

Figura 1



adherida. También se encuentra unida íntimamente a dos asas del intestino delgado.

El diagnóstico anatomopatológico de la pieza extirpada fue de tumor de la estroma gastrointestinal (GIST), de 11 cm, alto riesgo (íleon >5 mitosis/50 cga, >10 cm), que infiltra la pared de la vejiga y presenta dos metástasis en el peritoneo y el mesenterio. Los bordes de resección se encuentran libres (T4, L0, V0, R0, M1).

La paciente es remitida al Servicio de Oncología, donde finalmente se le diagnostica un GIST de alto riesgo y se indica tratamiento adyuvante de la cirugía con Imatinib durante tres años.

## COMENTARIO

Los GIST son neoplasias digestivas con entidad clínica e histopatológica propias. Originados de las células intersticiales de Cajal, que regulan el movimiento de los intestinos, se caracterizan por la sobreexpresión de la proteína KIT (tirosinquinasa). El gen c-Kit sufre una mutación que hace que la célula produzca moléculas incorrectas del enzima Kit y se multiplique incontroladamente, lo que promueve la aparición de un GIST.

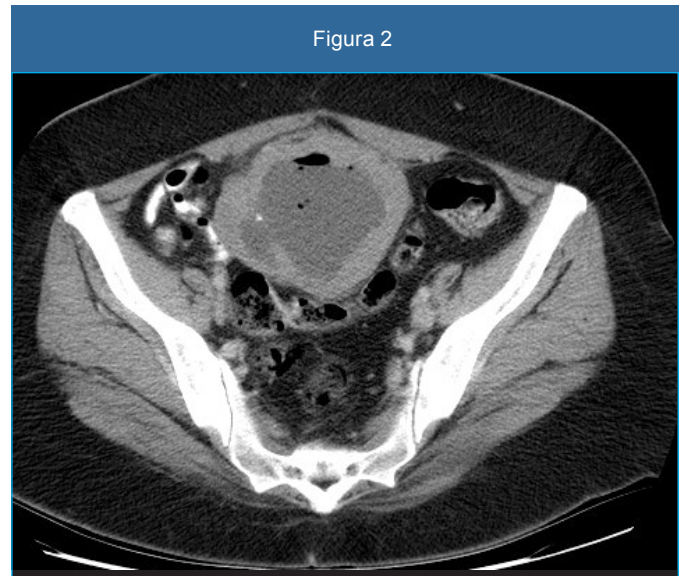
Son tumores infrecuentes en el tracto gastrointestinal. La incidencia anual varía de 10 a 20 casos por millón de habitantes en países desarrollados. Entre 20 y 45 % son malignos y la incidencia máxima se presenta en la cuarta a sexta décadas de la vida. Afecta por igual a hombres y mujeres.

Se localizan en el estómago (50 %), el intestino delgado (25 %), el colon (10 %), el mesenterio (7 %) y el esófago (5 % restante). Pueden dar metástasis hepáticas, es raro que se diseminen a los ganglios regionales y prácticamente nunca lo hacen al pulmón.

Histológicamente 95 % de los GIST presenta c-Kit positivos (CD117); otros marcadores habituales son CD 34, actina-músculo-liso, proteína S-100 y desmina.

Pueden presentarse con tres patrones histológicos:

- Fusiforme (70 %), con mejor pronóstico.
- Epitelioides (20 %): presentan c-Kit y las localizaciones más frecuentes son epiplón y mesenterio.
- Mixto (10 %).



La sintomatología clínica es variable. La mayor parte son asintomáticos en etapas precoces y en esos momentos constituyen un hallazgo casual endoscópico o radiológico.

La anemia es el signo más frecuente en todos los GIST. También pueden presentarse con un cuadro de dolor o disconfort abdominal, náuseas, masa abdominal palpable, hemorragia digestiva, anorexia y pérdida peso.

El diagnóstico se lleva a cabo mediante técnicas de imagen.

Para descartar la presencia de un tumor abdominal la técnica de elección es la TAC. También se puede realizar ecografía o endoscopia. La biopsia y la inmunohistoquímica confirman el diagnóstico. Existe un pequeño porcentaje de GIST *KIT-negativos*, que precisan un estudio genético adicional para su diagnóstico.

En las pruebas de imagen aparecen como masas sólidas, heterogéneas y vascularizadas, que captan contraste intravenoso; también pueden presentar necrosis, hemorragia, componentes degenerativos y gas.

El diagnóstico diferencial debe hacerse con lesiones similares morfológicamente o CD34 positivas, como tumores fibrohistiocitarios, tumores de vaina nerviosa periférica, tumor fibroso solitario, angiosarcoma, sarcoma de Kaposi, pólipo fibroide inflamatorio, tumor miofibroblástico inflamatorio y otros tumores que expresen c-KIT (melanoma, liposarcoma indiferenciado, carcinoma indiferenciado de células pequeñas de pulmón, condrosarcoma mixoide extraesquelético, sarcoma de Ewing,

neuroblastoma, sarcoma granulocítico...).

El tratamiento de elección de los GIST es la cirugía en el caso de tumores extirpables. Los demás (por extensión o metástasis) pueden ser tratados con mesilato de imatinib; en estos casos se recomienda realizar control con TAC cada 3-4 meses.

Según el tamaño tumoral y el índice mitótico (las dos variables de pronóstico más importantes en los GIST) se clasifican en muy bajo riesgo (1 %), bajo riesgo (27 %), riesgo medio (36 %) y riesgo alto (36 %). El pronóstico de los GIST avanzados ha mejorado desde que en 2000 se inició tratamiento de los tumores no operables con mesilato de imatinib (inhibidor selectivo del receptor Kit de la tirosinquinasa).

Queremos recalcar la importancia de realizar exploraciones físicas completas, más allá de examinar el aparato según la clínica por la que consulta el paciente. En este caso, a pesar de que la consulta fue por disnea y dolor en pantorrilla, gracias a una exploración física completa se detectó una masa abdominal que resultó ser un GIST, tumor de difícil diagnóstico debido a su rareza y a lo anodino de los síntomas que presenta.

## BIBLIOGRAFÍA

- Muñoz C, Sabah S, Navarro A, Planzer M, Silva C, Santander R. Tumores del estroma gastrointestinal (GIST). Revisión de la literatura. *Gastr Latinoam* 2006;17:43-51.
- Martín-Lorenzo JG, Aguayo-Albasini JL, Torralba-Martínez JA, Lirón-Ruiz R, Giménez-Bascuñana A, Miquel-Perelló J, Moreno-Egea A, Carrasco-González L. Tumores gástricos estromales. Diagnóstico, pronóstico y tratamiento quirúrgico actual. Seguimiento de 18 pacientes tratados. *Cir Esp* 2006;79:22-7.
- Eizaguirre Zarza B, Burgos Bretones JJ. Tumores GIST. Revisión de la literatura GIST tumors. *Rev Esp Patol* 2006;39:209-18.
- Artigas-Raventós V, López-Pousa A. Tumores de la estroma gastrointestinal: nuevos conceptos y estrategias terapéuticas multidisciplinarias médico-quirúrgicas. *Cir Esp* 2006;79:1-2.
- Miettinen M, Majidi M, Lasota J. Pathology and diagnostic criteria of gastrointestinal stromal tumors (GISTs): a review. *Eur J Cancer* 2002;33:S39.
- Fernández Salazar LI, Álvarez Gago T, Sanz Rubiales A, Velayos Jiménez B, Aller de la Fuente R, González Hernández JM. Tumores de la estroma gastrointestinal (GIST): aspectos clínicos. *Rev Esp Enferm Dig (Madrid)* 2007;99:19-24.