

# Fibromatosis desmoide de gran tamaño: serie de casos y revisión de la bibliografía

## Large desmoid fibromatosis: Cases series and literatura review

Andrés Felipe Valencia-Cardona,<sup>1\*</sup> Juan Pablo Muñoz-Manzano,<sup>1</sup> María Claudia Moreno-Zúñiga<sup>2</sup>

### Resumen

**OBJETIVO:** Evaluar una serie de casos y la recidiva de fibromatosis desmoide en un hospital de Cali, Colombia, entre enero de 2010 y junio de 2021.

**MATERIALES Y MÉTODOS:** Serie de casos, retrospectiva, llevada a cabo en el Hospital Universitario del Valle, Cali, Colombia, identificados a través del programa de reporte de biopsias del servicio de Patología del hospital. Se seleccionaron pacientes con diagnóstico de fibromatosis desmoide, atendidos entre enero de 2010 y junio de 2021. Para el análisis estadístico se evaluó la normalidad de los datos con la prueba de *Shapiro Wilk*, con una  $p < 0.05$ . Los datos se analizaron con el programa STATA® (StataCorp, 2019, Stata 15 Base Manual de referencia, College Station, TX: StataPress).

**RESULTADOS:** Se registraron 10 pacientes (9 mujeres y 1 hombre), con edad promedio de 29.8 años ( $p = 0.09$ ). Se identificaron 5 pacientes con tumoraciones abdominales, dos de estas con diámetro mayor de 25 cm, y 5 casos de recidiva.

**CONCLUSIONES:** Los tumores gigantes, con recidiva, encontrados en este estudio pueden relacionarse con características demográficas y de salud que afectan el diagnóstico y tratamiento oportunos.

**PALABRAS CLAVES:** Recidiva; fibromatosis desmoide; Colombia; tumores abdominales; variables demográficas.

### Abstract

**OBJECTIVE:** To evaluate a series of cases and recurrence of desmoid fibromatosis in a hospital in Cali, Colombia, between January 2010 and June 2021.

**MATERIALS AND METHODS:** A retrospective case series carried out at the Hospital Universitario del Valle, Cali, Colombia, identified through the biopsy reporting program of the hospital's Pathology service. Patients with a diagnosis of desmoid fibromatosis, treated between January 2010 and June 2021, were selected. For the statistical analysis, the normality of the data was evaluated with the Shapiro Wilk test, with a  $p < 0.05$ . The data were analyzed with the STATA® program (StataCorp, 2019, Stata 15 Base Reference Manual, College Station, TX: StataPress).

**RESULTS:** 10 patients were registered (9 women and 1 man), with an average age of 29.8 years ( $p = 0.09$ ). Five patients with abdominal tumors were identified, two of these with a diameter greater than 25 cm, and 5 cases of recurrence.

**CONCLUSIONS:** Giant tumors with recurrence found in this study can be related to demographic and health characteristics that indicate timely diagnosis and treatment.

**KEYWORDS:** Recurrence; Desmoid fibromatosis; Colombia; Abdominal tumors; Demographic characteristics.

<sup>1</sup> Residente de Anatomía Patológica.

<sup>2</sup> Docente.

Departamento de Patología, Universidad del Valle, Hospital Universitario del Valle, Colombia.

**Recibido:** agosto 2021

**Aceptado:** noviembre 2021

### Correspondencia

Andrés Felipe Valencia Cardona  
andres.valencia.cardona@correounivalle.edu.co

### ORCID

\* <https://orcid.org/0000-0001-6729-7599>

### Este artículo debe citarse como:

Valencia-Cardona AF, Muñoz-Manzano JP, Moreno-Zúñiga MC. Fibromatosis desmoide de gran tamaño: serie de casos y revisión de la bibliografía. Patología Rev Latinoam 2021; 59: 1-5. <https://doi.org/10.24245/patrl.v59id.6806>

## ANTECEDENTES

El tumor desmoide (también conocido como fibromatosis desmoide o fibromatosis abdominal) es una neoplasia con diferenciación miofibroblástica de comportamiento localmente agresivo, con alto grado de infiltración, pero sin capacidad de provocar metástasis.<sup>1</sup> Es un tumor raro, con incidencia de 5 a 6 casos por 1 millón de habitantes,<sup>2</sup> que afecta predominantemente a mujeres (proporción de 2: 1).<sup>3,4</sup> El pico de incidencia varía entre los 35 y 40 años. Su localización es variable: extremidades, tronco, pared y mesenterio abdominales; sin embargo, la intrabdominal es la más frecuente.<sup>5</sup> Entre el 85 y 90% de los casos son esporádicos y se asocian con mutaciones del gen de catenina beta (CTNNB1)<sup>6</sup> y el 10-15% restantes se encuentran ligados a mutaciones de línea germinal del gen APC, relacionados con el síndrome de poliposis adenomatosa familiar (AFP).<sup>7</sup> Entre las opciones terapéuticas disponibles están la resección quirúrgica, quimioterapia y radioterapia neoadyuvante. Se estima que aproximadamente 25-60% de los tumores generan recidiva después de 5 años de la resección quirúrgica.<sup>8,9</sup> En la bibliografía científica no se reconocen estudios locales de series de casos ni su comportamiento de recidiva; por lo tanto, el objetivo de este estudio fue: evaluar una serie de casos y la recidiva de fibromatosis desmoide en un hospital de Cali, Colombia, entre enero de 2010 y junio de 2021.

## MATERIALES Y MÉTODOS

Serie de casos, retrospectiva, llevada a cabo en el Hospital Universitario del Valle, Cali, Colombia (centro de referencia para la atención de pacientes oncológicos en el suroccidente colombiano), identificados a través del programa de reporte de biopsias del servicio de Patología del hospital. Se seleccionaron todos los pacientes con diagnóstico de fibromatosis desmoide, atendidos entre enero de 2010 y junio de 2021, para posteriormente revisar las historias clínicas.

El estudio fue realizado siguiendo la Declaración de Helsinki y no requirió consentimiento informado de los pacientes porque fue realizado de forma retrospectiva.<sup>10</sup>

Las variables demográficas y clínicas se obtuvieron a través de la historia clínica, y el diagnóstico, los hallazgos macroscópicos, histológicos e inmunohistoquímicos de los programas de reporte de Patología Laboratoriopat y QHORTE. Todos los datos se obtuvieron de manera retrospectiva, y se tabularon y almacenaron en una base de datos electrónica segura.

Para el análisis estadístico se evaluó la normalidad de los datos con la prueba de *Shapiro Wilk*, con una  $p < 0.05$ . Los datos con distribución normal se expresaron en media o promedios y desviación estándar, los de distribución no normal con mediana y rangos intercuartílicos, y las variables cualitativas en proporciones. Los datos se analizaron con el programa STATA® (Stata-Corp, 2019, Stata 15 Base Manual de referencia, College Station, TX: StataPress).

## RESULTADOS

Se registraron 10 pacientes con antecedente de fibromatosis desmoide: 9 mujeres y 1 hombre, con media de edad de  $29.8 \pm 11.5$  años. Respecto de la localización del tumor, 5 se encontraron en la pared abdominal, 2 en el retroperitoneo, 2 en el glúteo y 1 en la región escapular. El tamaño del tumor fue variable, con límite máximo de 25 cm de diámetro mayor y límite mínimo de 6.9 cm. Cinco pacientes tuvieron recidiva en 2 a 6 años, con una media de  $3.8 \pm 1.6$  años. **Cuadro 1**

No se describieron los antecedentes familiares en la historia clínica ni se reportaron los estudios genéticos. Solo a 1 paciente se le realizó colonoscopia y se reportó sin alteraciones.

Los diagnósticos se establecieron con base en la historia clínica, los antecedentes y hallazgos

Cuadro 1. Características demográficas y clínicas de pacientes con fibromatosis desmoide (n = 10)

Variable	Paciente 1	Paciente 2	Paciente 3	Paciente 4	Paciente 5	Paciente 6	Paciente 7	Paciente 8	Paciente 9	Paciente 10
Edad del paciente (años) (p = 0.09)*	47	37	30	37	36	8	25	31	24	23
Sexo	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Mujer	Hombre
Tamaño del tumor (dimensiones mayores)	25 x 22 cm	14 x 12 cm	15 x 4 cm	20 x 14 cm	6.9 x 4 cm	13 x 9.5 cm	12 x 8 cm	16 x 13 cm	16.5 x 16 cm	25 x 20 cm
Localización	Pared abdominal	Pared abdominal	Retroperitoneal (perirectal)	Pared abdominal	Región escapular derecha	Glúteo izquierdo	Glúteo izquierdo	Pared abdominal	Pared abdominal	Retroperitoneal (peripancreático)
Año de diagnóstico	2010	2012	2013	2013	2013	2014	2016	2019	2019	2021
Historia de recurrencia	Sí	No	Sí	Sí	No	Sí	No	Sí	No	No
Tiempo transcurrido entre el diagnóstico y la recidiva (años): (p = 0.61)*	6 años	No aplica	3 años	5 años	No aplica	3 años	No aplica	2 años	No aplica	No aplica

\* Valor de p, distribución de acuerdo a la prueba estadística de Shapiro Wilk.

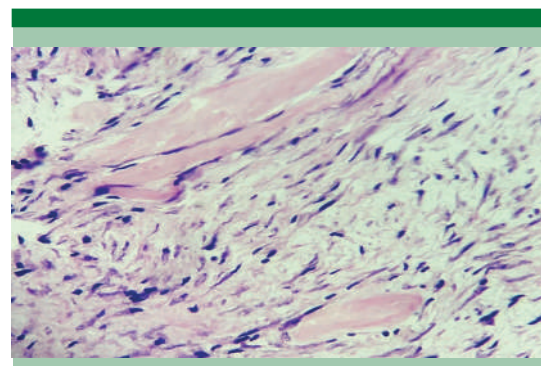


Figura 1. Tinción de hematoxilina y eosina (40x). El informe microscópico reportó una neoplasia de origen mesenquimal, compuesta por células fusiformes, de citoplasma amplio, con núcleos alargados y cromatina dispersa, organizados en fascículos alargados, con escaso colágeno interpuesto. No existe pleomorfismo, necrosis ni actividad mitótica evidente.

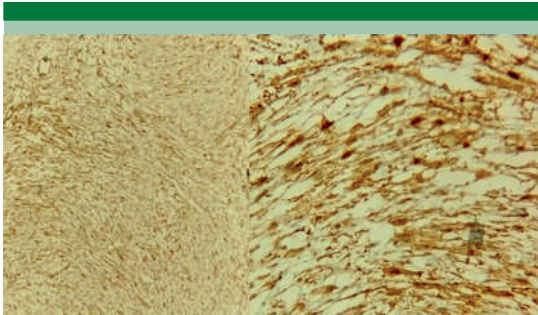
microscópicos descritos, y solo a 3 casos se efectuaron estudios de inmunohistoquímica. **Figura 1**

La inmunohistoquímica mostró marcación de actina de músculo liso heterogéneo con desmina negativo y expresión de Catenina beta fuerte y difusa en el núcleo y el citoplasma. Las mismas células resultaron negativas para CKAE1AE3, CD117, S100, CD34 y calretinina. Los receptores de estrógenos y progesterona no mostraron inmunomarcación. **Figura 2**

Respecto al tratamiento, se decidió llevar a cabo resección quirúrgica en 8 pacientes; en 1 de ellos se llevó a cabo el procedimiento porque era imposible resecar el tumor, debido al tamaño y su localización retropancreática (por lo que además se indicó quimioterapia con pazopanib), y en otro caso se propuso cirugía y ciclo de radioterapia adyuvante.

## DISCUSIÓN

La fibromatosis desmoide, por tratarse de una neoplasia poco frecuente y con una tasa de recidiva alta, obliga a que se sumen esfuerzos para



**Figura 2.** Inmunohistoquímica (10x y 40x) con marcación nuclear y citoplasmática para catenina beta.

realizar estudios que describan las características sociodemográficas, clínicas y patológicas para lograr consensos e implementar tratamientos oportunos de acuerdo con la mejor evidencia disponible. Los resultados obtenidos son comparables con la evidencia actual en todo el mundo, entre los que destacan el predominio en mujeres y la edad, con una media registrada de 30 años; sin embargo, se resalta la ocurrencia de 1 caso de 8 años de edad como dato extremo. Respecto a la localización, el 90% corresponde a tumores intrabdominales y solo existe 1 caso extrabdominal, que supone una manifestación excepcional. En esta serie se registró una tasa elevada de recidiva, con límite similar al reportado en la bibliografía, de 2 a 6 años posteriores al diagnóstico.<sup>11</sup>

Es relevante destacar y analizar la identificación de tumores de gran tamaño, dos de estos con diámetro mayor de 25 cm y 4 de 15 cm. Al comparar con la bibliografía disponible, solo existen reportes de casos aislados de tumores gigantes de la pared abdominal. Además, resalta el caso de un paciente pediátrico con esta alteración.<sup>12</sup> La incidencia puede asociarse con variables demográficas, sociales, económicas y administrativas, y las barreras que se relacionan con los accesos a los servicios de salud, lo que limita el diagnóstico oportuno y tratamiento multidisciplinario íntegro y efectivo en muchas de las situaciones.

El diagnóstico debe establecerse con base en los criterios clínicos e histológicos, y el estudio de inmunohistoquímica va dirigido a la confirmación de la expresión de catenina beta de forma nuclear y citoplasmática. Además, debe incluirse la determinación de marcadores adicionales para descartar alguna neoplasia fusocelular de bajo grado, por ejemplo: tumor estromal gastrointestinal, tumor fibroso solitario, lesiones de origen glial, entre otros.<sup>13</sup>

La asociación con síndrome de Gardner se encuentra en menos del 15% de los casos y se relaciona con la mutación terminal del gen APC, caracterizado por poliposis adenomatosa y aparición de múltiples tumores desmoides.<sup>12,13</sup> En los pacientes de este estudio no se documentaron antecedentes familiares ni hubo sospecha clínica de síndrome genético asociado.

El tratamiento se discute en sesión multidisciplinaria y se dirige de manera individual. El tratamiento de elección consiste en resección quirúrgica; sin embargo, debido a la elevada tasa de recidiva, se han evaluado nuevas estrategias terapéuticas: radioterapia, quimioterapia, medicamentos antiestrogénicos e inhibidores de la tirosina cinasa.<sup>14</sup> En los casos incluidos se eligió cirugía como tratamiento de referencia, y se propuso terapia neoadyuvante con radioterapia, y en otro caso se prescribió solo quimioterapia debido a la localización del tumor.

Entre las limitantes de este estudio se encuentran su corte de serie de casos y la ausencia de estudios de inmunohistoquímica en algunos pacientes, que obedece a circunstancias propias de la institución.

## CONCLUSIONES

Este estudio describe las características de una serie de pacientes con diagnóstico de fibromatosis desmoide, con hallazgos similares a los reportados en la bibliografía mundial, pero con

descripción de lesiones gigantes y elevada tasa de recidiva, que pueden relacionar variables demográficas y de salud que afectan el diagnóstico y tratamiento oportunos.

## REFERENCIAS

1. Fritchie K, Hornick J, Rossi S. Desmoid fibromatosis. In: The 2019 WHO classification of tumours of the digestive system. 5<sup>th</sup> ed. IARC; 2019. p. 446-7.
2. Kasper B, Ströbel P, Hohenberger P. Desmoid Tumors: Clinical Features and Treatment Options for Advanced Disease. *Oncologist*. 2011; 16 (5): 682-93. doi: 10.1634/theoncologist.2010-0281
3. Penel N, Chibon F, Salas S. Adult desmoid tumors: biology, management and ongoing trials. *Curr Opin Oncol*. 2017; 29 (4): 268-74. doi: 10.1097/CCO.0000000000000374
4. Ferenc T, Sygut J, Koczyński J, Mayer M, et al. Aggressive fibromatosis (desmoid tumors): definition, occurrence, pathology, diagnostic problems, clinical behavior, genetic background. *Pol J Pathol*. 2006; 57 (1): 5-15.
5. Ganeshan D, Amini B, Nikolaidis P, Assing M, et al. Current Update on Desmoid Fibromatosis. *J Comput Assit Tomogr*. 2019; 43 (1): 29-38. doi: 10.1097/RCT.0000000000000790
6. Le Guellec S, Soubeyran I, Rochaix P, Filleron T, et al. CTNNB1 mutation analysis is a useful tool for the diagnosis of desmoid tumors: A study of 260 desmoidtumors and 191 potential morphologic mimics. *Mod Pathol*. 2012; 25 (12): 1551-8. doi: 10.1038/modpathol.2012.115
7. Nieuwenhuis MH, Lefevre JH, Bülow S, Järvinen H, et al. Family history, surgery, and APC mutation are risk factors for desmoid tumors in familial adenomatous polyposis: An international cohort study. *Dis Colon Rectum*. 2011; 54 (10): 1229-34. doi: 10.1097/DCR.0b013e318227e4e8
8. Skubitz KM. Biology and Treatment of Aggressive Fibromatosis or Desmoid Tumor. *Mayo Clin Proc*. 2017; 92 (6): 947-64. <http://dx.doi.org/10.1016/j.mayocp.2017.02.012>
9. Wang YF, Guo W, Sun KK, Yang RL, et al. Postoperative recurrence of desmoid tumors: Clinical and pathological perspectives. *World J Surg Oncol*. 2015; 13:26. doi: 10.1186/s12957-015-0450-8
10. Manzini Jorge Luis. Declaración de helsinki: principios éticos para la investigación médica sobre sujetos humanos. *Acta bioeth*. 2000;6 (2):321-334. [http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1726-569X2000000200010&lng=es](http://www.scielo.cl/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-569X2000000200010&lng=es). <http://dx.doi.org/10.4067/S1726-569X2000000200010>.
11. Melis M, Zager JS, Sondak VK. Manejo multimodal de los tumores desmoides: ¿Qué importancia tiene un margen quirúrgico negativo? *Rev Oncol Quirurg*. 2008; 98 (8): 594-602. doi: 10.1002/jso.21033
12. Gómez-Pedraza A, Padilla-Rosciano A, Herrera-Gómez A, León-Takahashi AM. Tumor desmoide gigante de pared abdominal durante el puerperio tardío. *Cir Española*. 2011; 89 (9): 624-626. doi:10.1016/j.ciresp.2011.01.006
13. Tayeb Tayeb, C., Parc, Y., Andre, T. y Lopez-Trabada Ataz, D. Polypose adénomateuse familiale, tumeurs desmoides et syndrome de Gardner. *Bulletin Du Cancer*. 2019; 107 (3): 352-358. doi: 10.1016/j.bulcan.2019.10.011
14. Huss S, Nehles J, Binot E, Wardelmann E, et al. (2012). Mutaciones de  $\beta$ -catenina (CTNNB1) y características clínico-patológicas de la fibromatosis mesentérica de tipo desmoide. *Histopatol*. 2012; 62 (2): 294-304. doi: 10.1111/j.1365-2559.2012.04355.x