

# POLIPOSIS ADENOMATOSA FAMILIAR ASOCIADA A TUMORES DESMOIDES: DIAGNÓSTICO POR IMAGEN.

*Family adenomatous polyposis associated with desmoid tumors: diagnosis by imaging.*

**Garrido Márquez I, Pérez Cuenca E**

HOSPITAL UNIVERSITARIO CLÍNICO SAN CECILIO. GRANADA.

## Resumen

La fibromatosis agresiva o tumor desmoide es una rara enfermedad que se presenta de forma esporádica o asociada con la poliposis adenomatosa familiar (PAF). Su manifestación clínica es muy variada y depende fundamentalmente de la localización, siendo la mayoría de ellos intraabdominales. Su diagnóstico definitivo será anatomopatológico, si bien pruebas de imagen como la tomografía computarizada (TC) o la resonancia magnética (RM) pueden aportar una buena aproximación al mismo.

Los tumores desmoides constituyen la principal causa de morbimortalidad en los pacientes con PAF, siendo los principales factores de riesgo para su desarrollo el sexo femenino y la cirugía previa abdominal. Su tratamiento ha evolucionado en la actualidad, por lo que la cirugía es

controvertida, habiendo opciones más novedosas dentro del tratamiento médico.

**Palabras clave:** poliposis adenomatosa familiar, tumor desmoide, cáncer colorrectal, obstrucción intestinal, abdomen agudo.

## Abstract

Aggressive fibromatosis or desmoid tumor is a rare disease that occurs sporadically or associated with familial adenomatous polyposis (FAP). Its clinical manifestation is very varied and depends fundamentally on the location, being the majority intra-abdominal. The definitive diagnosis will be anatomopathological, nevertheless imaging tests such as computed tomography (CT) or magnetic resonance imaging (MRI) can provide a good approximation to it.

Desmoid tumors are the main cause of morbidity and mortality in patients with FAP, with the main risk factors being female and previous abdominal surgery. Its treatment has



**Irene Garrido Márquez**  
Hospital Universitario Clínico San Cecilio. Granada.  
igamar26@gmail.com  
@IreneGamar

evolved at present, so the surgery is controversial, there are more new options within medical treatment.

**Keywords:** familiar adenomatous polyposis, desmoid tumor, colorectal cancer, intestinal obstruction, acute abdomen.

### Introducción y presentación del caso

Presentamos un caso de un varón de 26 años con antecedente de PAF con mutación APC positiva intervenido mediante pancolectomía laparoscópica con anastomosis ileorrectal y colecistectomía hace cuatro años, que acude a Urgencias por dolor abdominal intenso que asocia fiebre de hasta 38.5°C con náuseas y vómitos biliosos. A la exploración física destaca abdomen doloroso en epigastrio y mesogastrio con signos de irritación peritoneal, sin palpación de masas ni megalias. En la analítica destacaban 12850 x 10<sup>3</sup>/μL leucocitos con neutrofilia del 84% y una proteína C reactiva de 5.6 mg/L.

Ante los antecedentes y la clínica, se solicita prueba de imagen para valoración de posible obstrucción intestinal vs perforación. Se realiza una TC abdominopélvica con contraste intravenoso en fase portal, en la que se visualiza un engrosamiento de la pared intestinal de flanco derecho con edema submucoso y realce en "diana", que asocia ingurgitación de vasa recta y cambios inflamatorios y provoca dilatación del segmento proximal de intestino (Figura 1). Igualmente se aprecian numerosas masas sólidas de morfología irregular en mesenterio, sugestivas de proceso neoplásico (Figura 2).

Se decide ingreso y se realiza Entero-RM, en la que se confirman dichas masas sólidas que se muestran hipointensas en T2, con intensidad de señal más heterogénea la de mayor tamaño, la mayoría de ellas con evidente restricción de la difusión. Son también hipointensas en T1 con realce arterial leve de predominio periférico que se incrementa en las fases venosa portal, de equilibrio y tardía, por lo que todo ello sugiere naturaleza fibrosa (Figura 3).

Finalmente, la biopsia de las masas sólidas muestra un resultado de tumores desmoides.

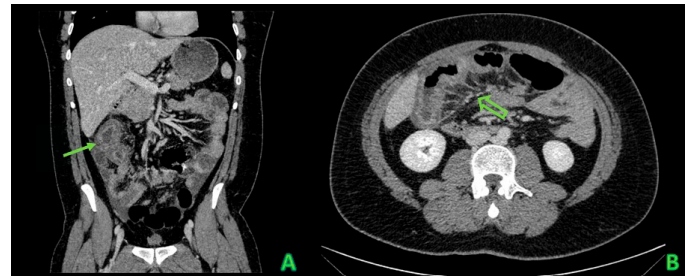


Figura 1

TC abdominopélvica con contraste iv en fase portal, cortes coronal (A) y axial (B). Se identifica un engrosamiento de la pared con edema submucoso y realce "en diana" de un segmento largo de intestino delgado en región periumbilical y flanco derecho (A, flecha fina), que asocia ingurgitación de la vasa recta y aumento de densidad de la grasa adyacente (B, flecha hueca); hallazgos sugerentes de proceso inflamatorio-infeccioso. Provoca estenosis de la luz intestinal con dilatación de asas de intestino delgado proximales de hasta 4,7 cm.

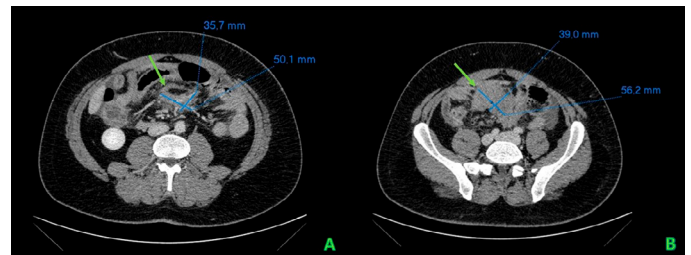


Figura 2

TC abdominopélvica con contraste iv en fase portal, cortes axiales. Se muestran masas de morfología irregular y densidad sólida en mesenterio centroabdominal de 36 x 50 mm (A) e infraumbilical de 39 x 56 mm (B), de aspecto neofornativo.

### Discusión

El tumor desmoide, también conocido como fibromatosis agresiva, se define según la Organización Mundial de la Salud como una proliferación fibroblástica monoclonal que surge de los tejidos blandos profundos, caracterizada por un crecimiento infiltrativo, con tendencia a la recurrencia local, pero sin capacidad para metastatizar<sup>1</sup>. Es una rara enfermedad que se presenta de forma esporádica o asociada con la PAF. Su incidencia es de 800 a 1000 veces mayor en la PAF que en la población general (0,03%), y ocurren en 10% a 15% de los pacientes con PAF, con una media de edad de 30 a 40 años<sup>2</sup>.

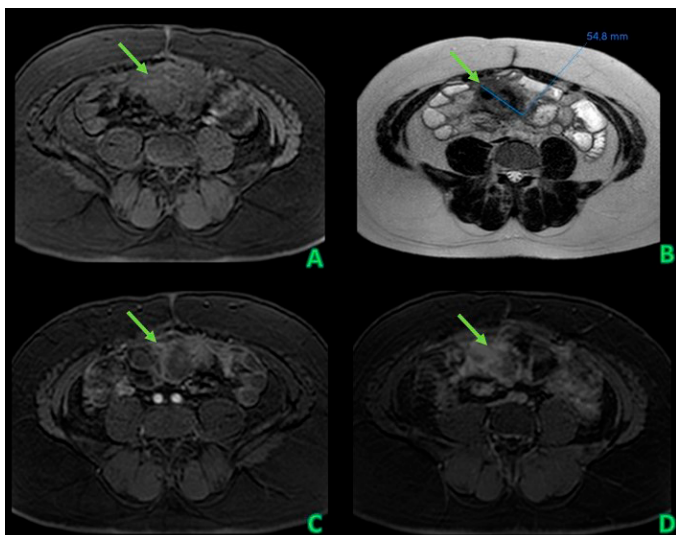


Figura 3

Entero-RM con secuencias T1 sin contraste (A), T2 (B), T1 con contraste en fase arterial (C) y T1 con contraste en fase portal (D). Las flechas señalan una masa abdominal hipointensa en T1 y heterogénea en T2, que muestra escaso realce en fase arterial que aumenta en fase portal, lo que sugiere, en el contexto clínico de poliposis adenomatosa familiar, naturaleza fibrosa (tumor desmoide).

Los riesgos de desarrollar tumores desmoides en pacientes con PAF incluyen la presencia de antecedentes familiares, sexo femenino, mutaciones genéticas, niveles altos de estrógenos y trauma quirúrgico. La mayoría de los pacientes con PAF desarrollan estos tumores dentro de los 5 años posteriores a la cirugía<sup>2,3</sup>.

La manifestación clínica de los tumores desmoides es muy variada y depende fundamentalmente de la localización. En pacientes con PAF, el 50% son intraabdominales, un 45% de pared abdominal y un 5% extraabdominales. Los tumores de pared abdominal suelen ser asintomáticos u ocasionar dolor o molestia local, y los intraabdominales pueden manifestarse igualmente como una masa asintomática<sup>1,4</sup>. Estos tumores crecen lentamente, generalmente aumentando de 2 a 9 cm por año, y localmente sin metástasis a distancia<sup>2</sup>.

En relación a su diagnóstico por imagen, la prueba ideal es la RM, si bien la TC también permite orientar el diagnóstico. La densidad de las lesiones en la TC es uniforme. En RM, se caracterizan por presentar forma ovoidea, lobulada, contorno irregular, márgenes que no respetan las fascias, sin necrosis central. En T1 son isointensas con respecto al tejido circundante y en T2 heterogéneamente hiperintensas, aunque en ambos tiempos presentan bandas de menor

intensidad. Tras la administración de contraste, presentan hiperrealce<sup>1,2</sup>.

No obstante, el diagnóstico de confirmación es histológico y por inmunohistoquímica, y el diagnóstico diferencial hay que hacerlo con otros tumores de tejidos blandos, como los sarcomas, de los que se diferencia por el bajo número de mitosis y por sus fibroblastos bien diferenciados<sup>5</sup>.

El comportamiento de los tumores desmoides es impredecible, puesto que algunos crecen de forma rápida y agresiva, muchos son estables, y algunos desaparecen de forma espontánea o con tratamiento médico. Esto ha hecho que el tratamiento médico y quirúrgico de los mismos haya sido muy heterogéneo y poco estandarizado. En la actualidad, el tratamiento abarca desde la resección quirúrgica hasta los fármacos antiinflamatorios no esteroideos, terapia hormonal, así como radio y/o quimioterapia si son irresecables<sup>6</sup>.

## Conclusión

**Los tumores desmoides constituyen la principal causa de morbimortalidad en los pacientes con PAF, concretamente, el 10% de estos pacientes los desarrollarán. Las pruebas de imagen como la TC y la RM ayudan al diagnóstico, con hallazgos característicos que los radiólogos deben conocer para realizar un informe correcto para que el clínico pueda ofertar el tratamiento más adecuado.**

## Bibliografía

1. Galletto P, Leoz ML, Castells A, Balaguer F. Tumores desmoides intraabdominales en la poliposis adenomatosa familiar. *Gastroenterol Hepatol.* 2013;36(9):580-586.
2. Liu A, Liu H, Ding X, Wu J, Tian Z, Mao T. Familial adenomatous polyposis associated with desmoid tumors presenting with abdominal abscess: a case report and literature review. *Medicine* 2021;100:46 (e27897).

3. Santos M, Rocha A, Martins V, Santos M. Desmoid tumours in familial adenomatous polyposis\_ review of 17 patients from a Portuguese Tertiary center. *J Clin Diagn Res* 2016;10:PC01-5.

4. Quintini C, Ward G, Shatnawei A, Xhaja X, Hashimoto K, Steiger E, et al. Mortality of intra-abdominal desmoid tumors in patients with familial adenomatous polyposis: a single center review of 154 patients. *Ann Surg.* 2012;255:511-6.

5. González MA, Menéndez R, Ayala JM, Herrero M, Cuesta J, Domínguez A, et al. Tumor desmoide intraabdominal. *Cir Esp.* 2005;77(6):362-4.

6. Janinis J, Patriki M, Vini L, Aravantinos G, Whelan JS. The pharmacological treatment of aggressive fibromatosis: a systematic review. *Ann Oncol.* 2003;14:181-90.