

Fibromatosis tipo desmoide: revisión y hallazgos por imagen de una patología poco frecuente.

Isabel Alonso Diego

Susana Gallego García

Sara Higuero Hernando

Sonia Francisca González Pozo

Manuel Ángel Martín Pérez

Jose Martín Marín Balbín

Servicio de Radiodiagnóstico

Hospital Virgen de la Concha

Zamora

OBJETIVO DOCENTE

- Hacer una revisión de las características por imagen (ecografía, TC y RM) de las fibromatosis tipo desmoide.
- El radiólogo debe conocer este tipo de neoplasias y tenerlas en cuenta en el diagnóstico diferencial de las masas de partes blandas.
- Las pruebas de imagen juegan un papel fundamental en el diagnóstico pero sobre todo en el seguimiento y la detección de recidivas y complicaciones.

REVISIÓN DEL TEMA

INTRODUCCIÓN

- Las fibromatosis tipo desmoide (FD) son neoplasias benignas, poco frecuentes, resultado de la proliferación de fibroblastos. [1,7]
- Son localmente agresivas, con infiltración local, pero sin potencial de metastatizar.
- Tienen un comportamiento muy variable, desde lesiones indolentes, que pueden regresar espontáneamente, a tumores más agresivos con invasión local y recurrencia.
- La recurrencia suele estar en torno al 20-68% de los pacientes, y ocurre, generalmente, entre el primer y el quinto año tras el tratamiento. [1]
- Incidencia anual 2-4 nuevos casos por millón de personas. [7]
- Suponen aproximadamente un 0,03% de todas las neoplasias y menos de un 3% de los tumores de partes blandas. [7]
- Aparecen generalmente en personas de 15 a 60 años con un pico de incidencia entre la tercera y cuarta década.

REVISIÓN DEL TEMA

FACTORES DE RIESGO Y PREDISPOSICIÓN GENÉTICA

- La mayoría de los casos son esporádicos, sin embargo puede asociarse con síndromes hereditarios con poliposis adenomatosa familiar (PAF), lo que se conoce como síndrome de Gardner.
- La asociación entre PAF y los tumores desmoides está bien establecida; mientras que sólo un 2% de los tumores desmoides están asociados con PAF, la incidencia de tumores desmoides en pacientes con PAF es aproximadamente 850 veces mayor que en la población general. [7]
- También se relacionan con alteraciones en la formación de tejido conectivo y trauma previo o cirugía en el sitio de la lesión. [7]
- Otros factores asociados son embarazo y la exposición hormonal a estrógenos.

REVISIÓN DEL TEMA

FACTORES DE RIESGO Y PREDISPOSICIÓN GENÉTICA

- Factores predictores de recurrencia y peores resultados suelen ser pacientes jóvenes, tumores de gran tamaño y localización extraabdominal.
- Hay dos específicas mutaciones genéticas asociadas con el desarrollo de tumores desmoides: el gen CTNNB1, que codifica para la proteína β -catenina, y el gen APC, que codifica para la proteína APC.
- Aunque no hay unas características específicas que puedan ayudar a distinguir los tumores desmoides de otras neoplasias sólidas, el diagnóstico de FD debe ser considerado en pacientes con masa abdominal, historia previa de cirugía y/o en asociación con PAF.

CLASIFICACIÓN

Se clasifican habitualmente en función de su localización:

- Extraabdominales: lo más frecuente en extremidades, cabeza y cuello y pared torácica y mama.
- Intraabdominales: FD esporádicas o en asociación con PAF (síndrome de Gardner)
- Pared abdominal: Es la localización más frecuente asociada con el embarazo.

CLASIFICACIÓN

➤ Fibromatosis extraabdominal:

Se originan del tejido conectivo muscular y de la fascia. Pueden infiltrar tejido celular subcutáneo.

Las localizaciones más frecuentes son las extremidades (60%), pared torácica (25%) y cabeza y cuello (15%). [3]

Generalmente se presentan como masas de tejidos blandos de crecimiento lento indoloras o mínimo dolor asociado. [1,3,5]

Los tumores de pared torácica pueden extenderse intratorácicamente y afectar al plexo braquial o vasos axilares. Los resultados de la cirugía no dependen tanto del tumor como de la afectación de estructuras vitales.

Debido a la superior resolución de partes blandas de la RM es la prueba de imagen más adecuada para delimitar el tumor y su relación con las estructuras adyacentes.

Los tumores desmoides mediastínicos, poco frecuentes, pueden confundirse con linfomas o tumor de células germinales. [1]

CLASIFICACIÓN

➤ Fibromatosis intraabdominal:

Se desarrollan en la cavidad abdominal o pélvica, la mayoría dependientes del tejido conectivo del mesenterio y del retroperitoneo. [5]

Generalmente son esporádicos, aunque su incidencia está aumentada en pacientes con síndrome de Gardner. [3,5]

Habitualmente son masas de gran tamaño en el momento del diagnóstico, bien circunscritas o infiltrativas. [3]

Suelen diagnosticarse porque producen compresión de estructuras vecinas, intestino o uréter por ejemplo.

Pueden producir incluso obstrucción o perforación intestinal por infiltración.

Los tumores desmoides pélvicos suelen manifestarse como masa palpable de crecimiento lento, asintomática o que ocasiona dolor leve.[1]

CLASIFICACIÓN

➤ Fibromatosis de pared abdominal:

Es la localización más frecuente.

Generalmente son dependientes de estructuras músculo aponeuróticas de la pared abdominal, especialmente de los músculos rectos y oblicuos internos y sus fascias correspondientes. Pueden extenderse hacia la cresta iliaca y a la cavidad abdominal.

Típicamente ocurren en gente joven y en mujeres embarazadas.

Pueden asentar sobre zonas cicatriciales de cirugía abdominal previa. [1]

Las lesiones tienden habitualmente a ser solitarias y bien circunscritas.

CARACTERÍSTICAS POR IMAGEN

- Los hallazgos por imagen en las distintas modalidades, sobre todo en la RM, reflejan las características de su composición histológica: proliferación de fibroblastos, matriz mixoide y estroma de colágeno.
- Las pruebas de imagen pueden ayudar a delimitar el tumor, determinar su extensión y las relaciones con órganos adyacentes y órganos vitales. [3]
- El TC y la RM son las dos técnicas más utilizadas para evaluar el tamaño y la extensión de la FD antes de planificar la cirugía. [3]
- También son importantes las pruebas de imagen para evaluar la recurrencia del tumor. (RM en localizaciones extraabdominales y la TC en intraabdominal)
- La FD superficial puede evaluarse mediante ecografía.

ECOGRAFÍA

- ❑ Los ultrasonidos son una técnica de imagen barata y ampliamente disponible.
- ❑ Puede utilizarse en la evaluación de FD, especialmente en la evaluación de masas palpables de extremidades, lesiones de la pared abdominal y torácica o mama.
- ❑ La apariencia es muy variable: generalmente lesiones ovaladas, masa de partes blandas con bordes bien definidos y ecogenicidad variable (baja, media o alta).[8]
- ❑ La vascularización también es variable. [8]
- ❑ Signo de la cola fascial: indica extensión lineal a lo largo de la fascia.
- ❑ “Staghorn sign” (signo del cuerno de ciervo): indica extensión intramuscular del tumor.
- ❑ Especialmente se utiliza la ecografía en el seguimiento de FD asociadas al embarazo y en lesiones de pared abdominal superficiales.

TOMOGRAFÍA COMPUTARIZADA

- ❑ Apariencia de masa de partes blandas, de márgenes bien definidos (FD de pared abdominal generalmente) o con márgenes infiltrativos mal definidos (Fibromatosis extraabdominales y tumores mesentéricos)
- ❑ Muestran valores variables de atenuación, con áreas hiper e hipodensas, similar al músculo. Tras la administración de contraste presentan moderado realce. [8]
- ❑ La TC es la modalidad de imagen más utilizada para el diagnóstico y seguimiento de pacientes con FD intraabdominal y para la detección de complicaciones asociadas. [8]
- ❑ También es la prueba de imagen más óptima para la evaluación prequirúrgica y visualizar el tumor y su relación con los vasos mesentéricos. [3]
- ❑ En caso de afectación ósea es la mejor opción por imagen para evaluar la reacción perióstica y la destrucción ósea.[3]

RESONANCIA MAGNÉTICA

- ❑ La RM es preferible para la evaluación de FD de pared abdominal y extraabdominales.
- ❑ La intensidad de señal en las diferentes secuencias es reflejo de la proporción de fibras de colágeno, fibroblastos y matriz extracelular presente. [8]
- ❑ Masas heterogéneas isointensas respecto al músculo en secuencias potenciadas en T1.
- ❑ En secuencias potenciadas en T2 demuestran intensidad de señal variable (baja, media o alta).
- ❑ La RM puede ayudar a predecir el comportamiento de estos tumores. Una alta intensidad de señal, en secuencias potenciadas en T2, indica alto contenido en agua y se asocia con rápido crecimiento.
- ❑ En T2, un descenso de la intensidad de señal refleja hipocelularidad y colágeno denso. Al contrario, una intensidad de señal alta refleja alto contenido de células fusiformes.
- ❑ Tras administración de contraste, hasta un 90% de las FD presentan moderado a marcado realce, especialmente las lesiones con mayor componente celular. [8]
- ❑ Estas características no son específicas de FD y a menudo es necesaria la biopsia para distinguirlas de otros tumores de tejidos blandos como fibrosarcoma o linfoma [8]

MANEJO Y TRATAMIENTO

- Las FD tienen un comportamiento y una presentación clínica muy variable por lo que es fundamental realizar un abordaje multidisciplinar individualizado a cada paciente.
- Se requiere la colaboración de oncólogos, cirujanos, radiólogos y radioterapeutas para realizar un tratamiento adecuado.
- Debido a que son tumores que pueden resultar localmente agresivos el principal objetivo del tratamiento debe ser el control local, minimizando el deterioro funcional y la morbilidad asociada.[3]
- El tratamiento recomendado varía desde terapias sistémicas y radiación a tratamiento quirúrgico, que debe ser individualizado para cada paciente. [5,6]
- El conocer y entender mejor la fisiopatología de esta enfermedad puede ayudar a planificar mejor el tratamiento y estratificar el riesgo.[6]

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

- La resección quirúrgica ha sido el pilar fundamental del tratamiento de la FD y sigue siendo el tratamiento recomendado cuando el tumor puede researse fácilmente sin morbilidad asociada. [3,5,6]
- El control local de la enfermedad puede lograrse en un 75-80% de los casos, sobre todo en FD que se localizan en las extremidades.
- También se plantea la cirugía para tratar las complicaciones asociadas de la FD y las recurrencias.
- La TC y la RM son las pruebas de imagen de elección para evaluar la reseabilidad y planificar la cirugía:
 - En FD de pared abdominal la cirugía suele ser la primera opción de tratamiento para lesiones sintomáticas, sobre todo en casos esporádicos en los que el riesgo de recurrencia es bajo. [3,5,6]
 - En FD intraabdominal la TC con contraste oral e IV permite visualizar adecuadamente el tumor y la relación con los vasos mesentéricos.
 - En FD extraabdominal generalmente se prefiere la RM, sobre todo en extremidades, para describir la extensión fascial y la afectación del paquete vasculonervioso que pueden tener implicación en el abordaje quirúrgico o en la planificación de otros tratamientos.

TRATAMIENTO QUIRÚRGICO

- La resección completa del tumor con márgenes negativos a menudo está limitada por la localización y la naturaleza infiltrativa de estos tumores, sobre todo en la FD intraabdominal. [5]
- A diferencia de la FD de pared abdominal, en los tumores intraabdominales la cirugía es mucho más agresiva y se asocia con un incremento de la morbilidad y la mortalidad.
- Muchos pacientes con FD intraabdominal, hasta un 65%, presentan enfermedad irresecable y el tratamiento conservador es una mejor opción.
- Debido a lo expuesto anteriormente, se considera la cirugía como tratamiento de primera línea en tumores de pared abdominal pero en FD intraabdominal se reserva para ciertas circunstancias, tales como complicaciones mayores, fallo de la terapia sistémica o crecimiento excesivamente rápido del tumor. [5]

OBSERVACIÓN

- Debido a que la naturaleza de estos tumores es impredecible y los resultados de la cirugía, a pesar de márgenes negativos, no son buenos predictores de la recurrencia, existe una nueva estrategia de “esperar y ver”, ya que existen casos de pacientes que no reciben tratamiento y no progresa la enfermedad o incluso regresa espontáneamente (por ejemplo en mujeres después de la menopausia). [5,6]
- Puede ser una opción razonable en pacientes asintomáticos con FD de pequeño tamaño, que no invaden órganos vecinos. [5]
- En estos casos puede hacerse seguimiento clínico y mediante pruebas de imagen para evaluar el crecimiento del tumor. [5]
- La TC para seguimiento de FD abdominal y la mayoría de los casos de pared abdominal y la RM de elección para el seguimiento de FD extraabdominal de extremidades, cabeza y cuello, pared torácica y localización pélvica profunda. [3]
- La aparición de síntomas asociados al tumor o un crecimiento rápido es indicación de tratamiento activo. [3,5]

TERAPIA SISTÉMICA

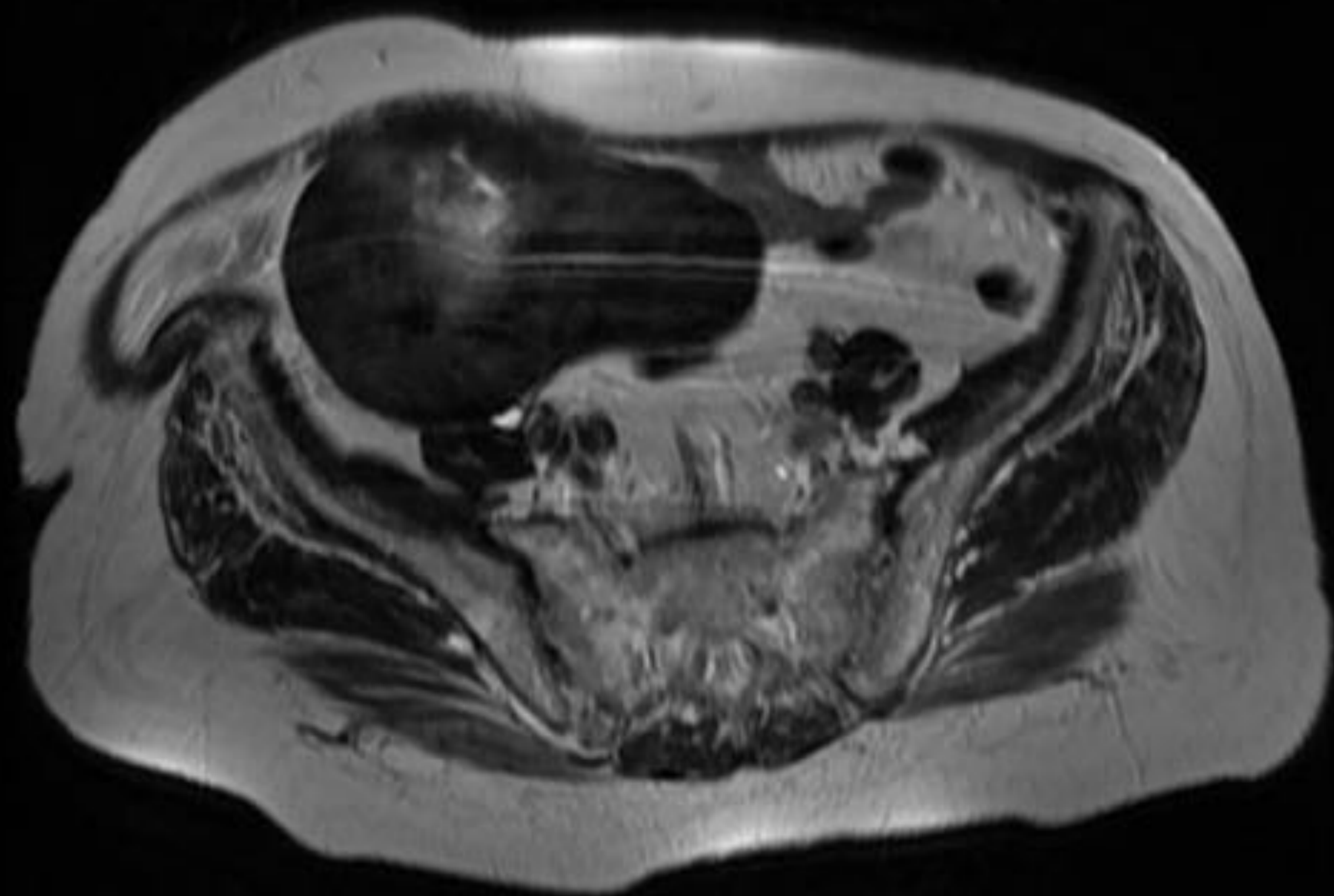
- Debido a las limitaciones de la cirugía y que el tratamiento quirúrgico no afecta a la supervivencia, las opciones no quirúrgicas han ganado más atención en los últimos años. [3]
- El objetivo de la terapia sistémica es inducir la remisión, prevenir las complicaciones y la recurrencia de la enfermedad y reducir la morbilidad. [5]
- Se utilizan en FD en las que la cirugía cause una morbilidad innecesaria debido a márgenes infiltrativos o localización profunda, tumores con recurrencia locorregional, que presenten crecimiento durante el periodo de observación y en aquellos casos en que las pruebas de imagen sugieren comportamiento agresivo o invasión de órganos vitales. También se utilizan como terapia neoadyuvante.[3]
- Diferentes líneas de tratamientos son utilizadas, desde AINEs y terapia hormonal a quimioterapia y terapias moleculares dirigidas. [3,5,6]
- La imagen (TC y RM sobre todo) juega un importante papel en la evaluación de la respuesta tumoral así como en la detección temprana de las complicaciones asociadas con estos tratamientos. [3]

Evaluación por imagen de la respuesta a las terapias sistémicas [3]

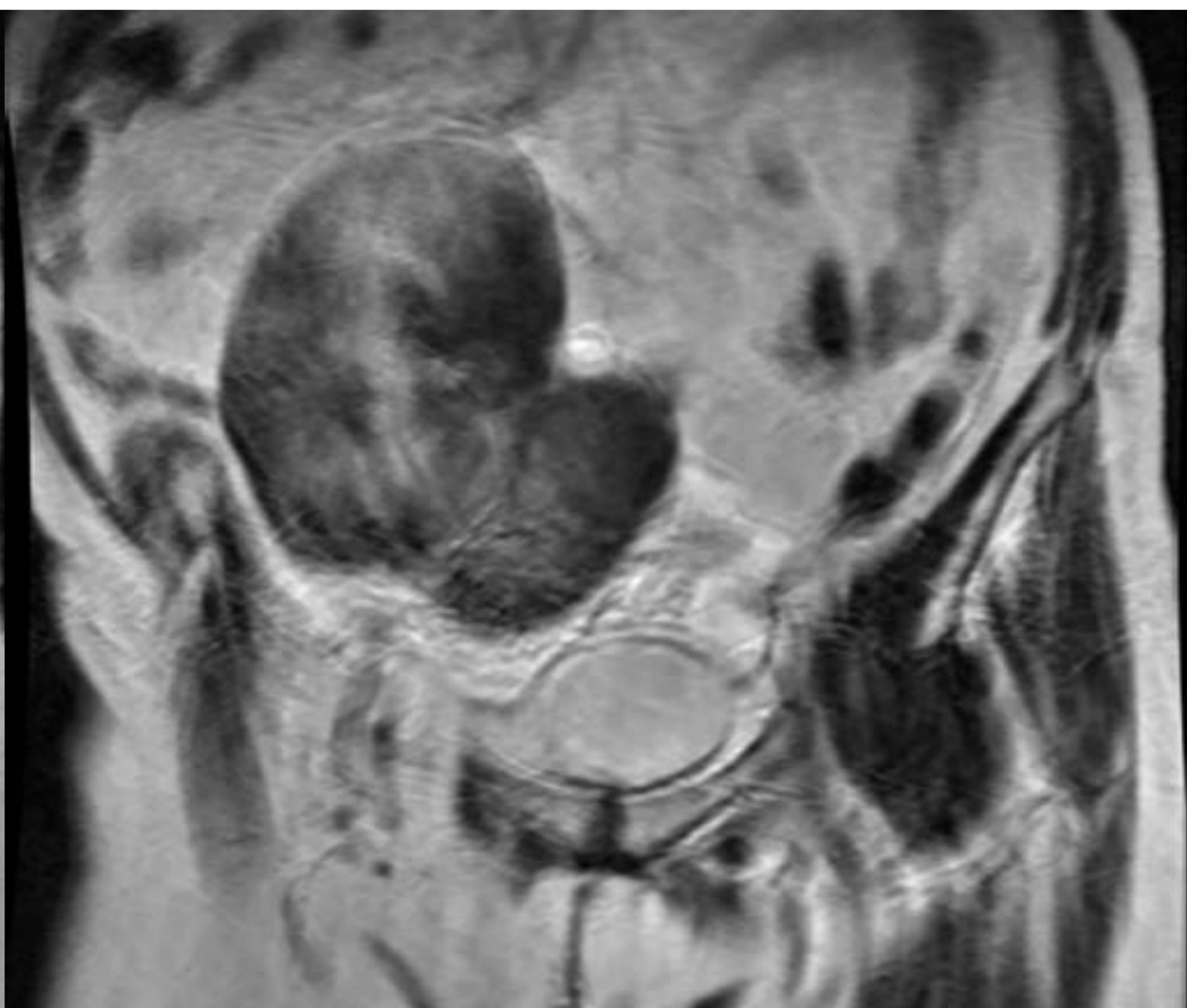
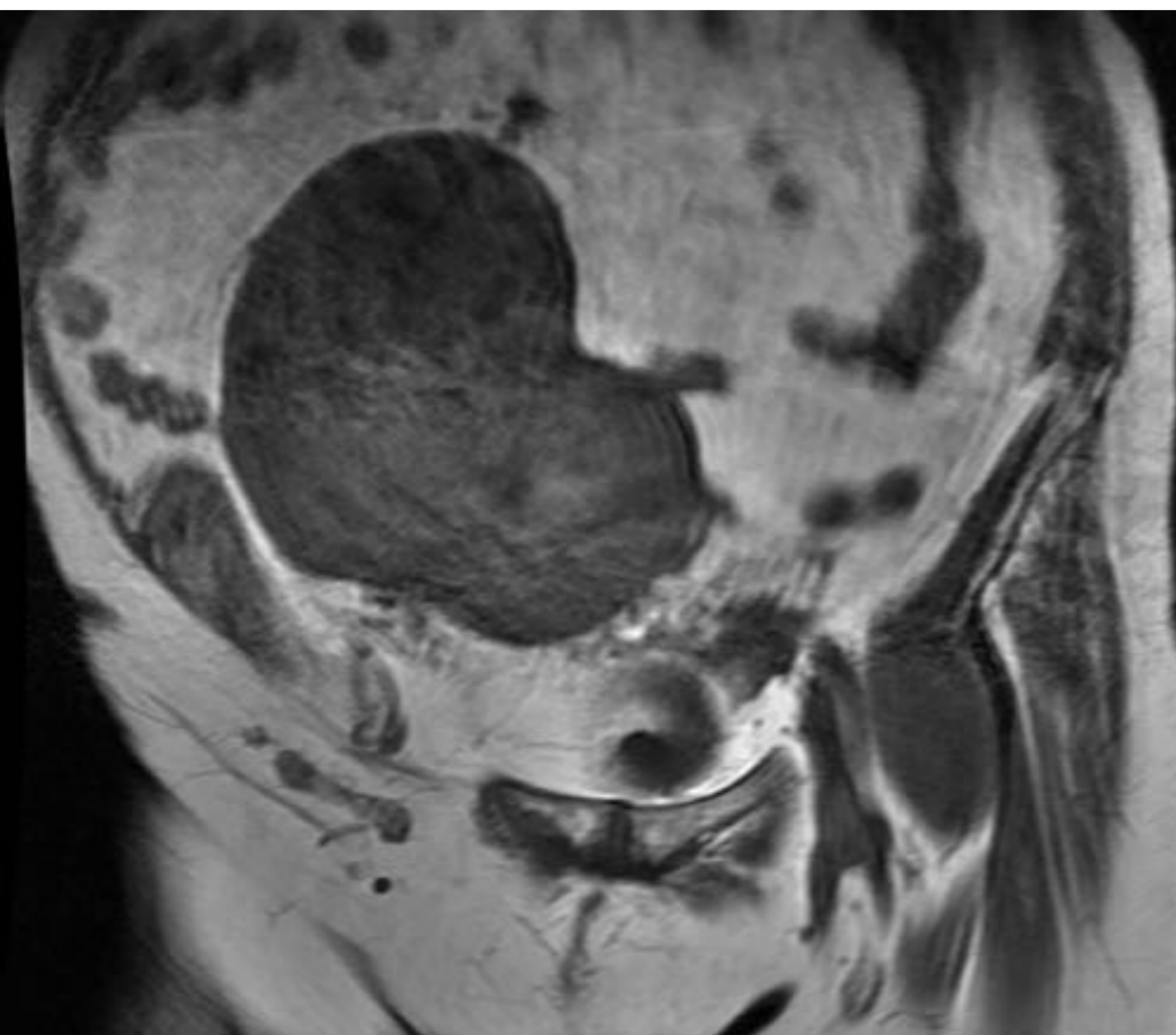
- ✓ Aunque el grado de respuesta puede variar, las manifestaciones de respuesta que podemos evaluar por imagen son el tamaño, la atenuación y la intensidad de señal.
- ✓ Existen diferentes patrones de respuesta:
 1. Respuesta al tratamiento: Disminución del tamaño con o sin cambios en la atenuación en TC o en la intensidad de señal en la RM
 2. Respuesta modificada: sin cambios en el tamaño (o incluso incremento) pero con disminución de la atenuación o de la intensidad de señal en T2. Disminución del realce tras la administración de contraste en la RM lo que sugiere fibrosis y disminución de la celularidad.
 3. Respuesta heterogénea: áreas del tumor con respuesta modificada y otras áreas con incremento de la atenuación en TC y de la señal en RM con realce tras la administración de contraste.
 4. Estabilidad.
 5. Progresión: Aumento de tamaño sin cambios en la atenuación o en la intensidad de señal.
 6. Progresión modificada: tamaño estable pero con incremento de señal T2 y del realce tras CIV que sugiere aumento de la celularidad y por lo tanto de la agresividad del tumor.

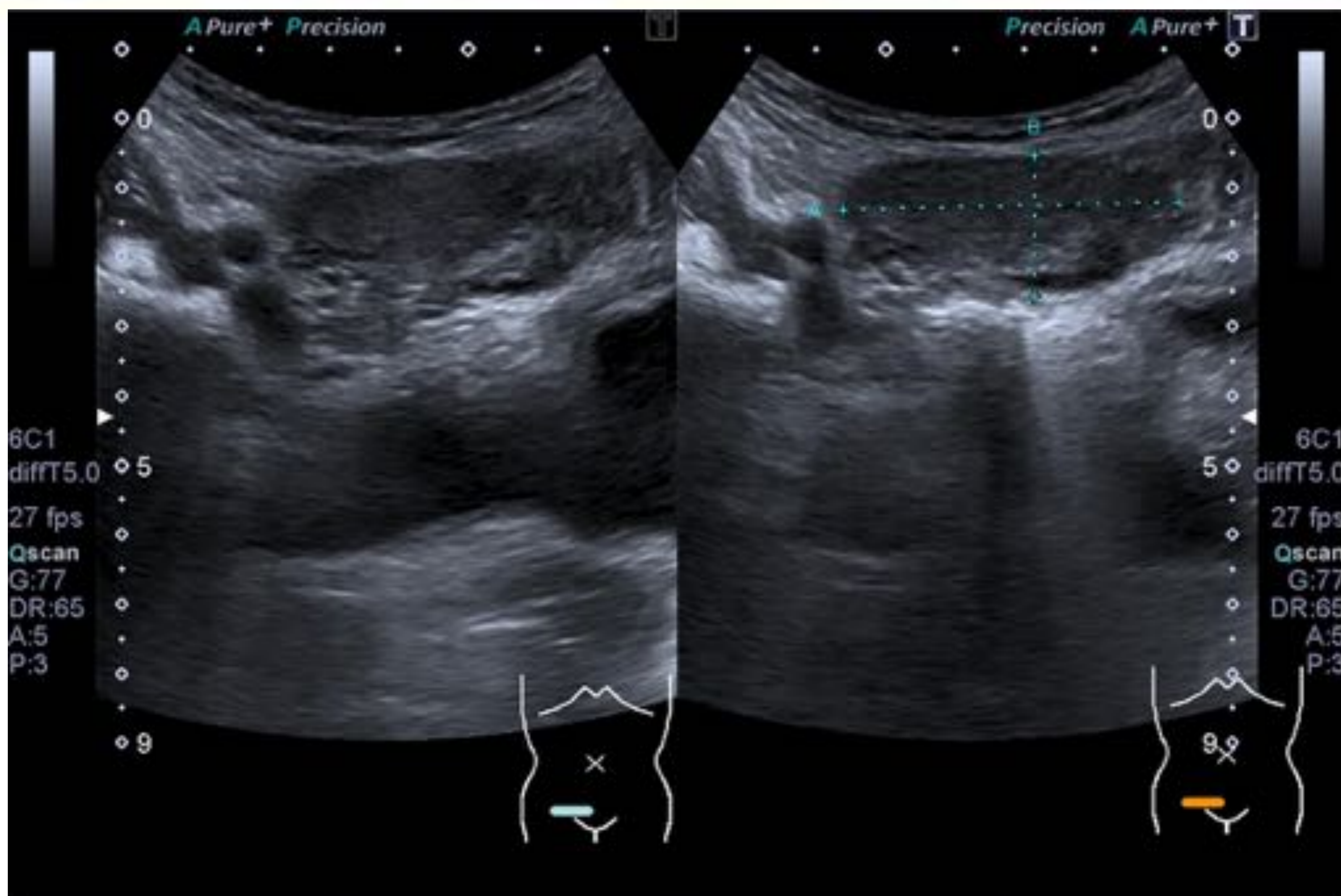
RADIOTERAPIA

- Es una opción de tratamiento en FD extraabdominal (extremidades, tronco, cabeza y cuello) como terapia adyuvante o neoadyuvante y también como primera opción cuando la resección quirúrgica no es posible. [3,5,6]
- En tumores no resecables la radioterapia puede alcanzar hasta un 70-80% de control local de la enfermedad, reduciendo los porcentajes de recurrencia. [6]
- No se recomienda en FD retroperitoneal o intraabdominal, sobre todo por el riesgo de enteritis rádica. [3,6]
- El TC y la RM aportan información para evaluar la respuesta al tratamiento. Ésta puede aparecer tiempo después de haber completado el tratamiento.
- Igual que al evaluar la respuesta a la terapia sistémica, las lesiones que responden a la radioterapia pueden demostrar disminución de tamaño, de la atenuación en la TC y de la intensidad de señal en T2 en la RM.
- Las pruebas de imagen también son fundamentales para detectar los efectos secundarios del tratamiento, tales como fibrosis, fracturas patológicas, fístulas e incluso neoplasias secundarias.

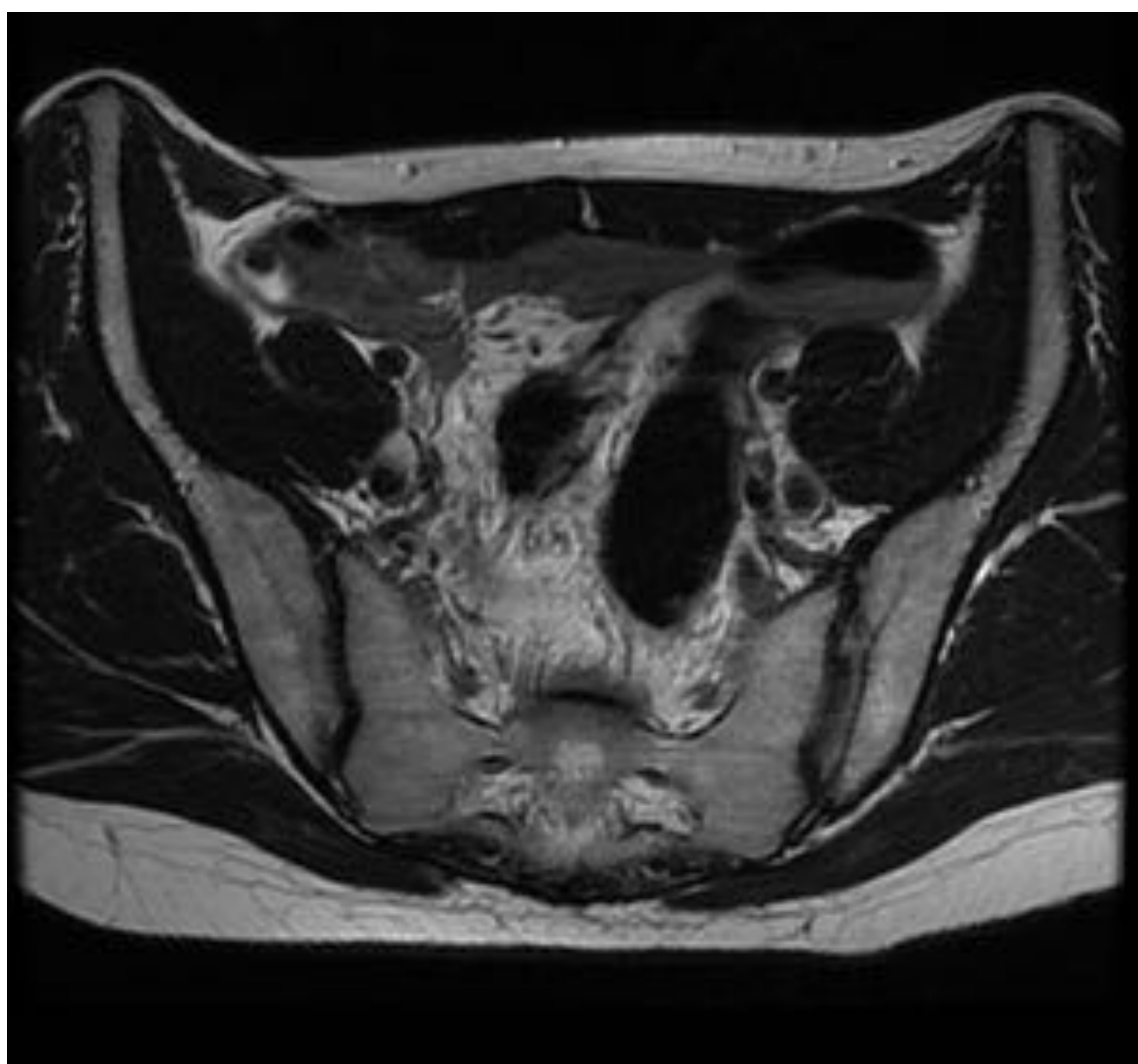


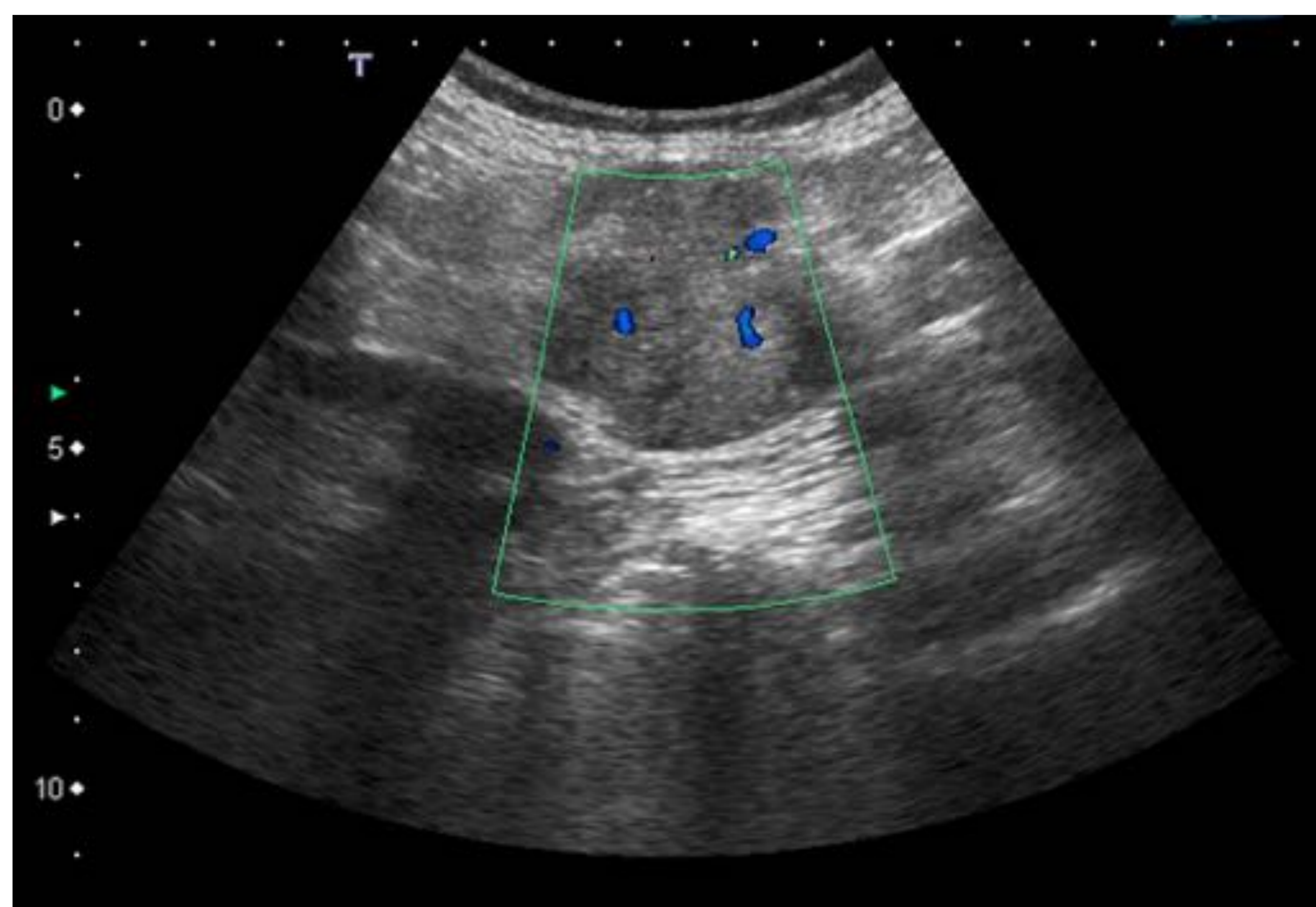
Caso 1: Mujer de 84 años.
Tumoración pélvica,
inicialmente filiada de origen
ovárico.
FD intraabdominal (TC y RM)



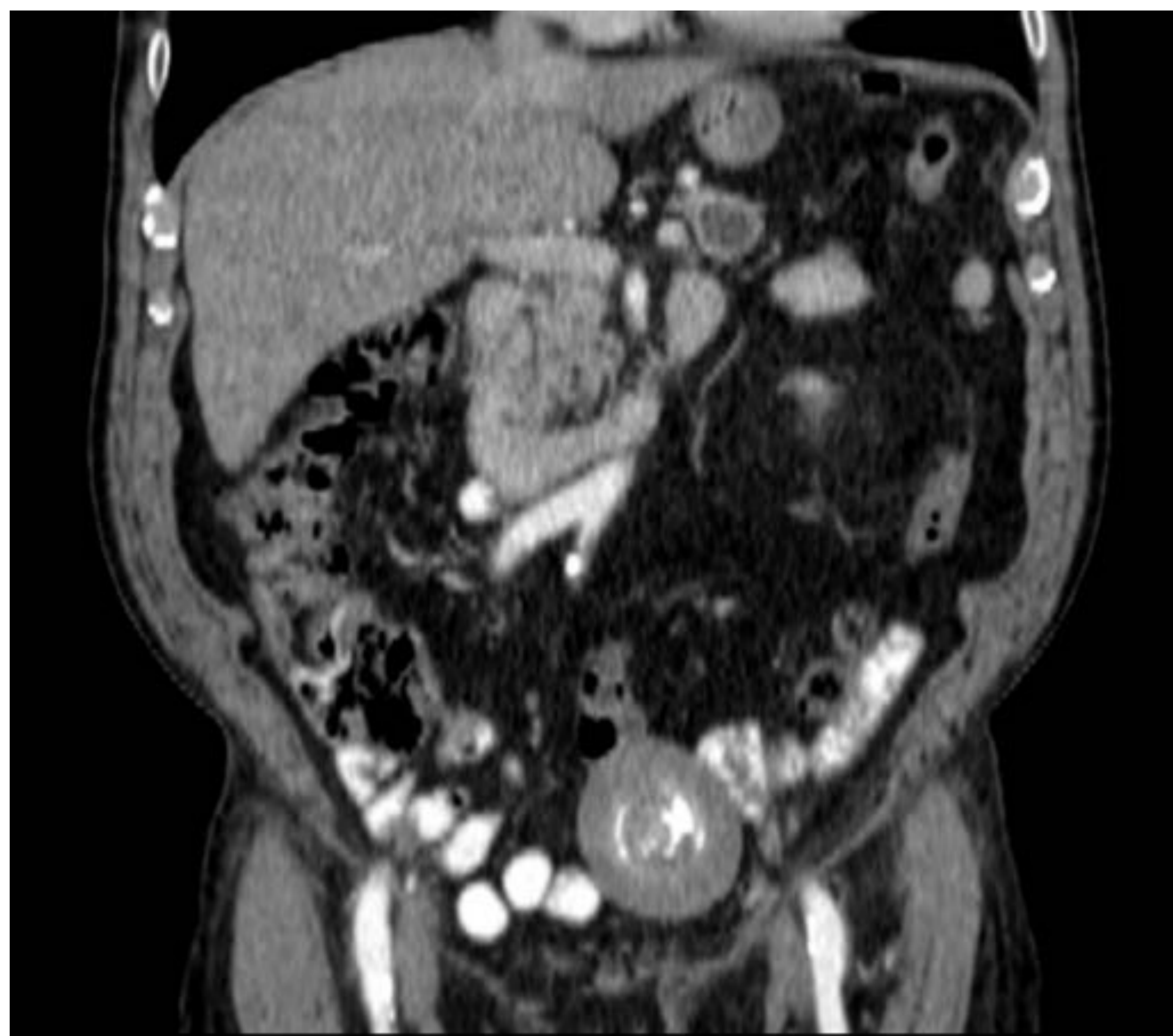
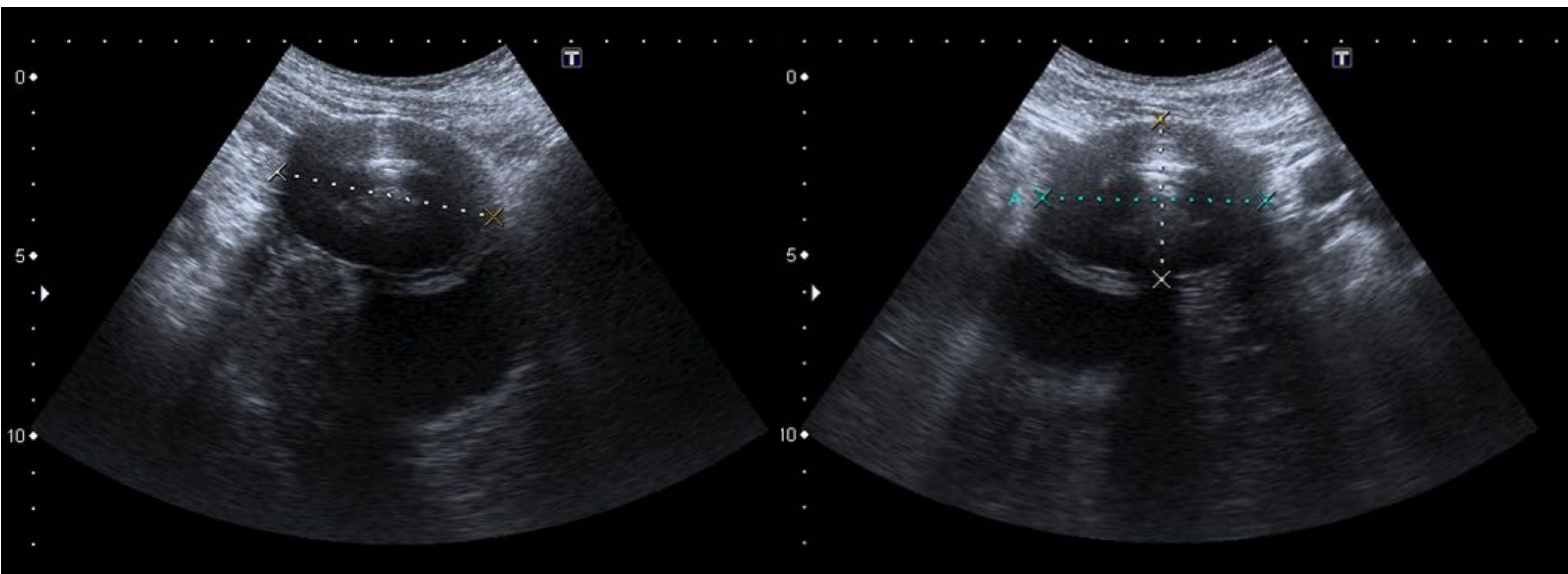


Caso 2: Mujer de 28 años.
PAF. Síndrome de Gardner.
FD de pared abdominal
(ecografía) y FD
intraabdominal (TC y RM)



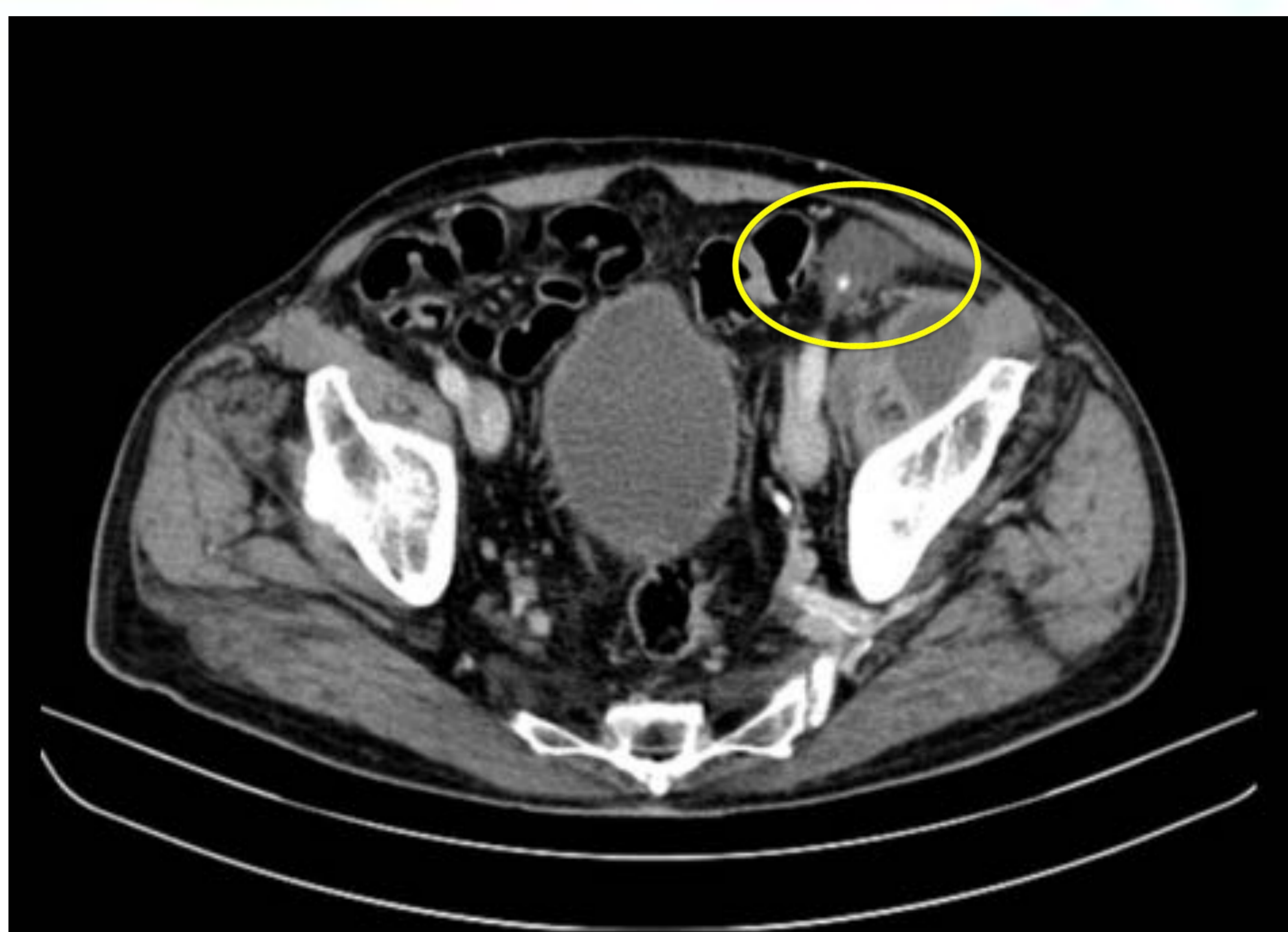
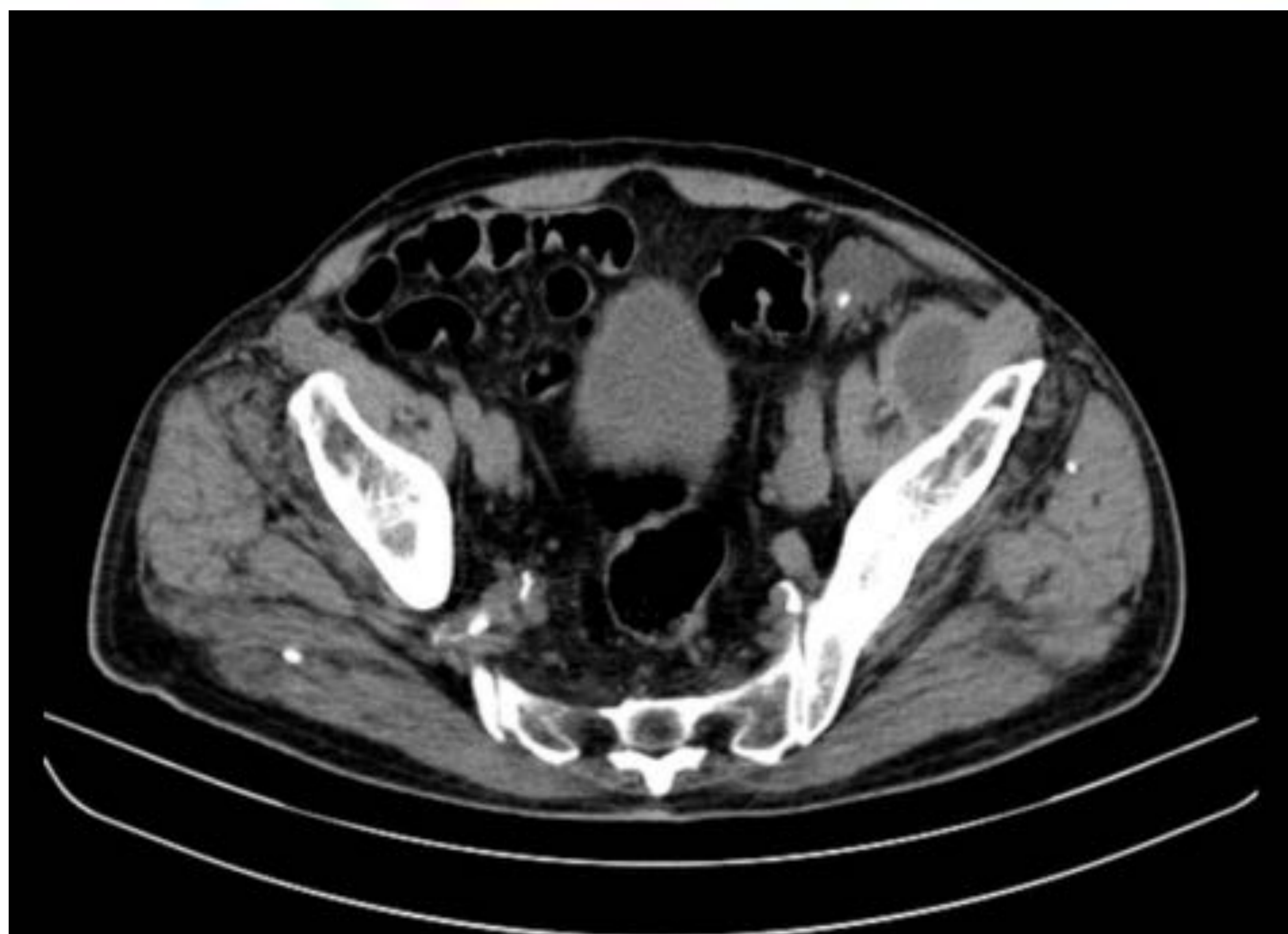


Caso 3: Mujer de 59 años. Detección de masa palpable en HCU. Tumorcación mesentérica adyacente a asa yeyunal. FD intraabdominal.



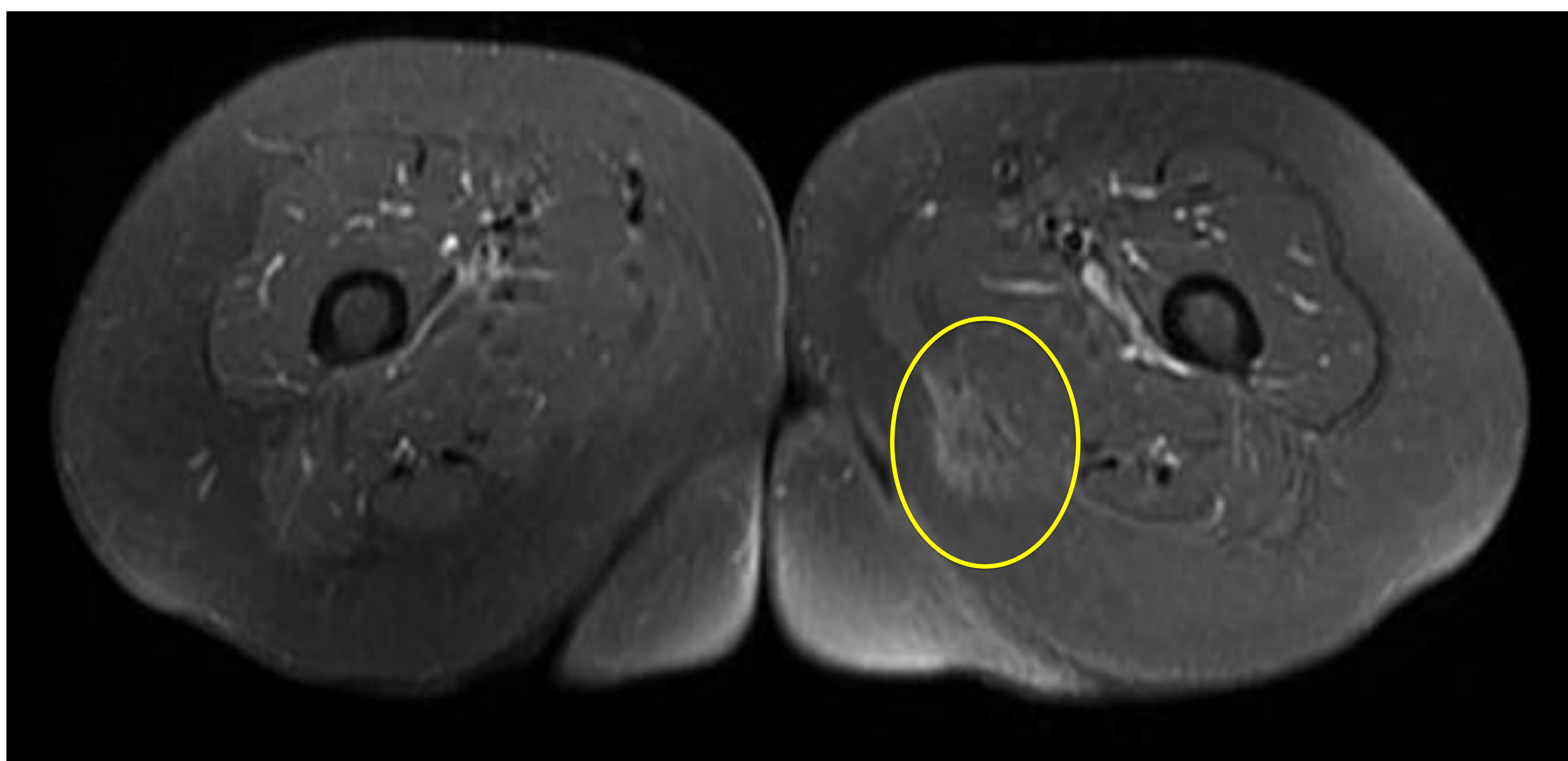
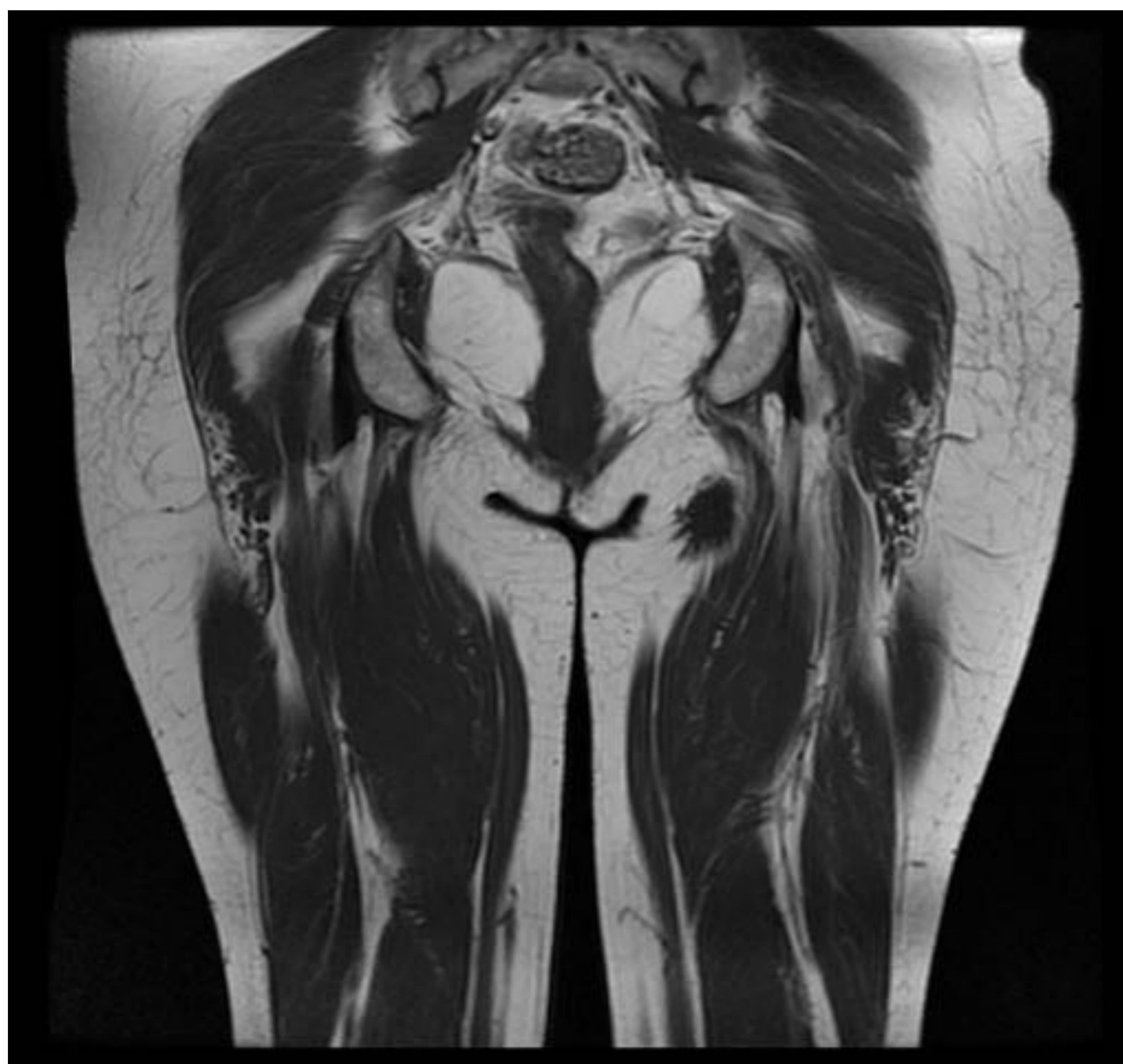
Caso 4:
FD intraabdominal.
Tumoración
mesentérica incidental



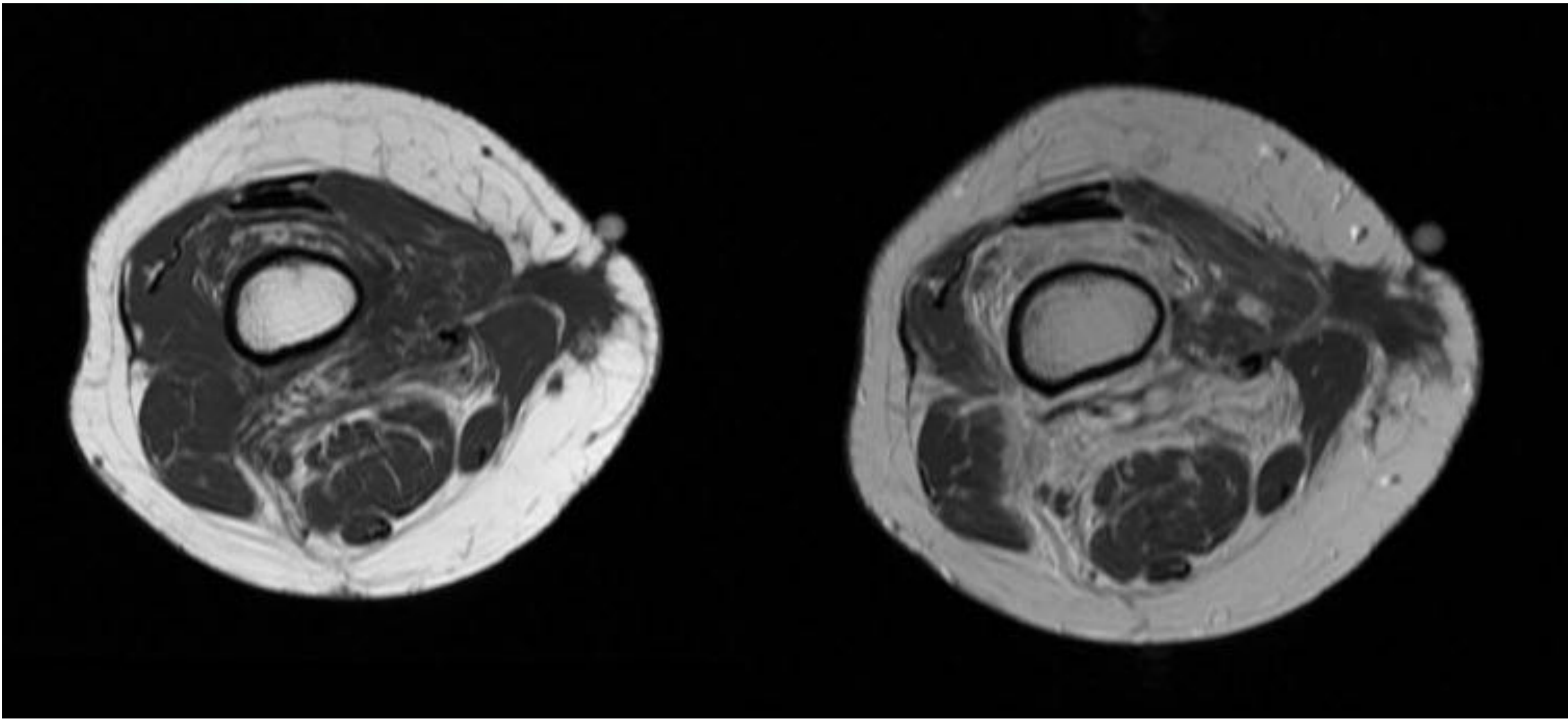


Caso 5: Varón de 86 años.
FD abdominal en FII.
Hallazgo incidental en TC
realizado por otro motivo

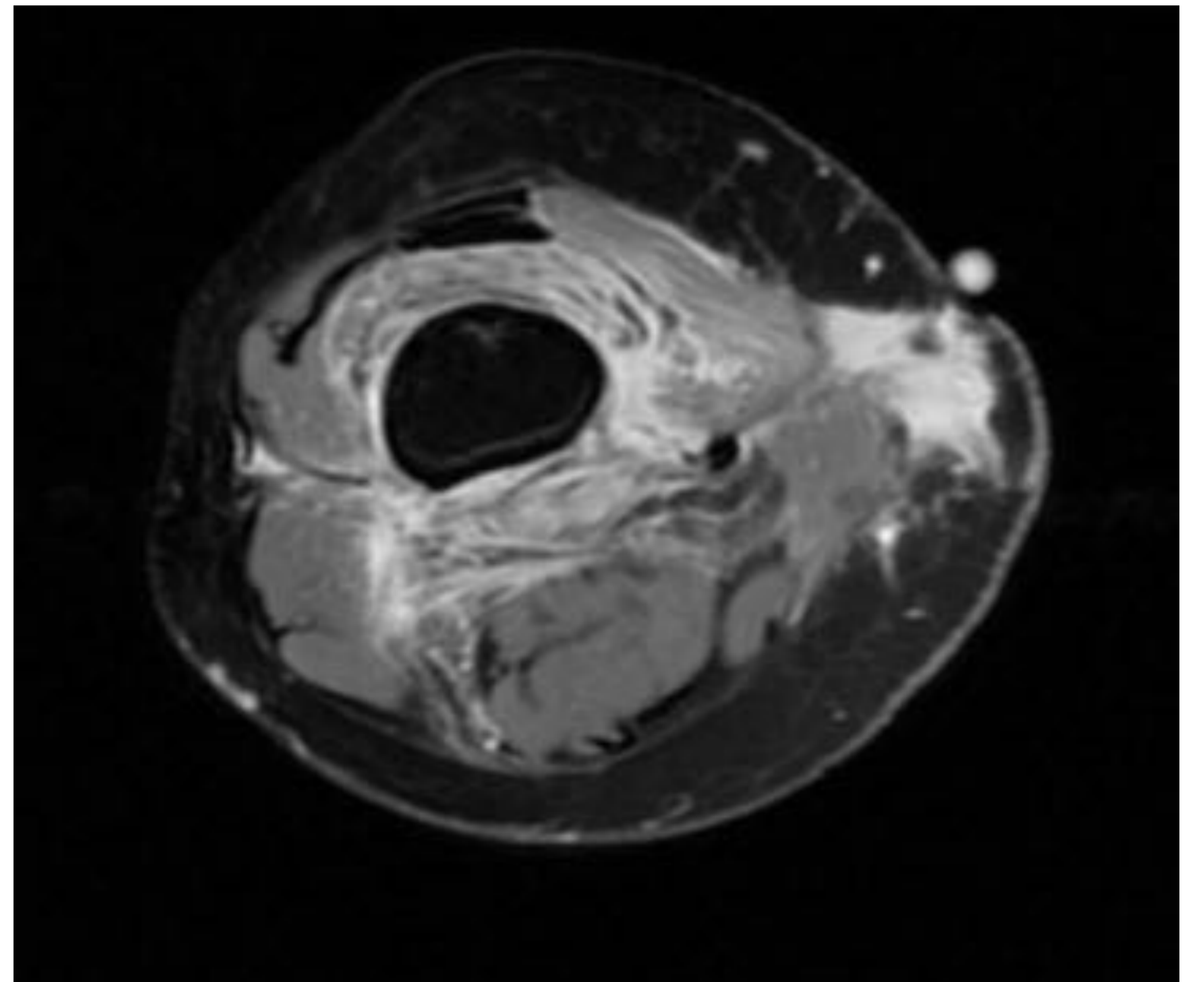




Caso 6: Mujer de 48 años. Tumoraación en parte posterior del muslo. Imagen RM coronal T2 (arriba a la izquierda), axial DP (abajo) y sagital DP tras administración de CIV (arriba a la derecha). FD extraabdominal.

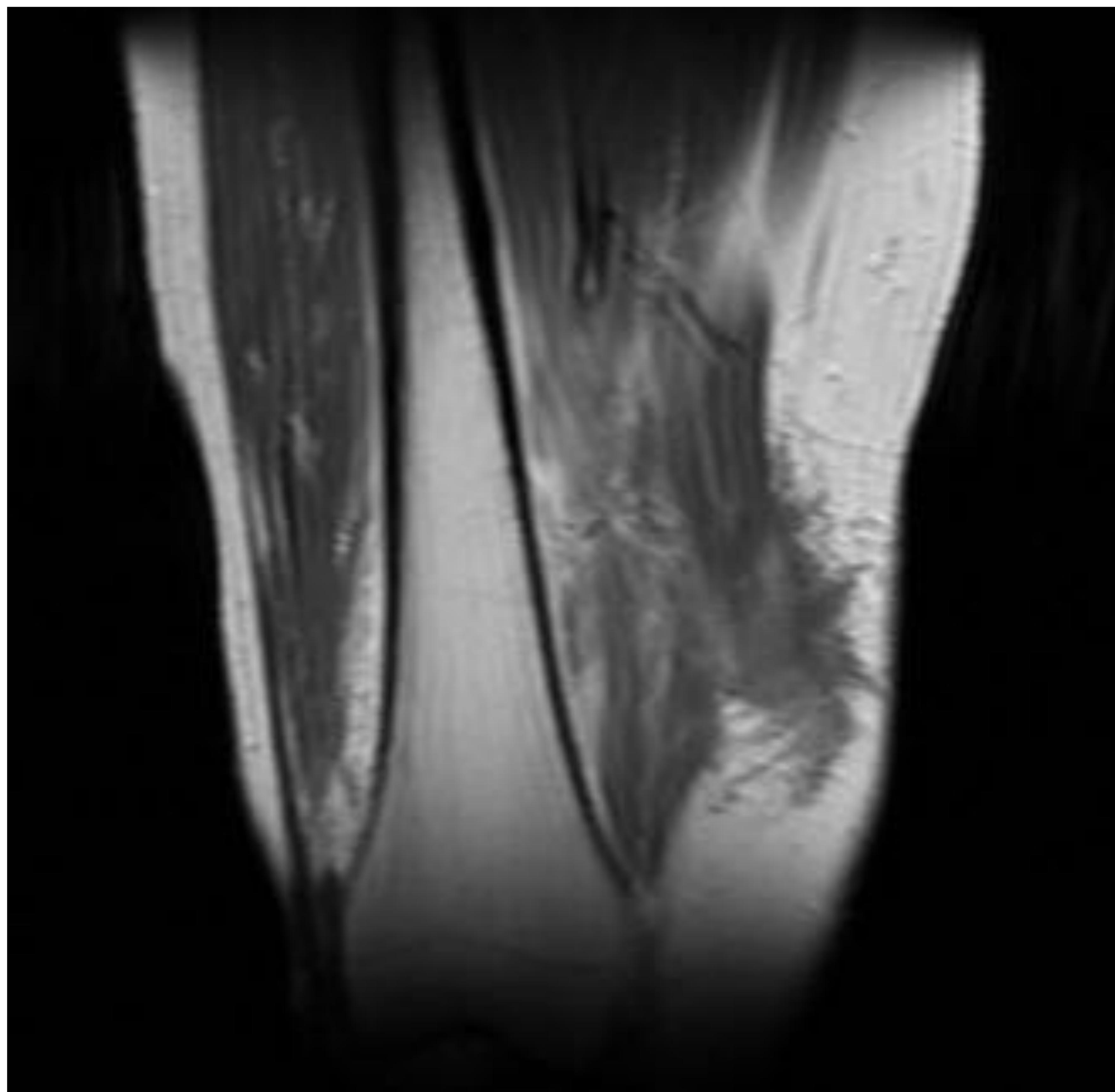


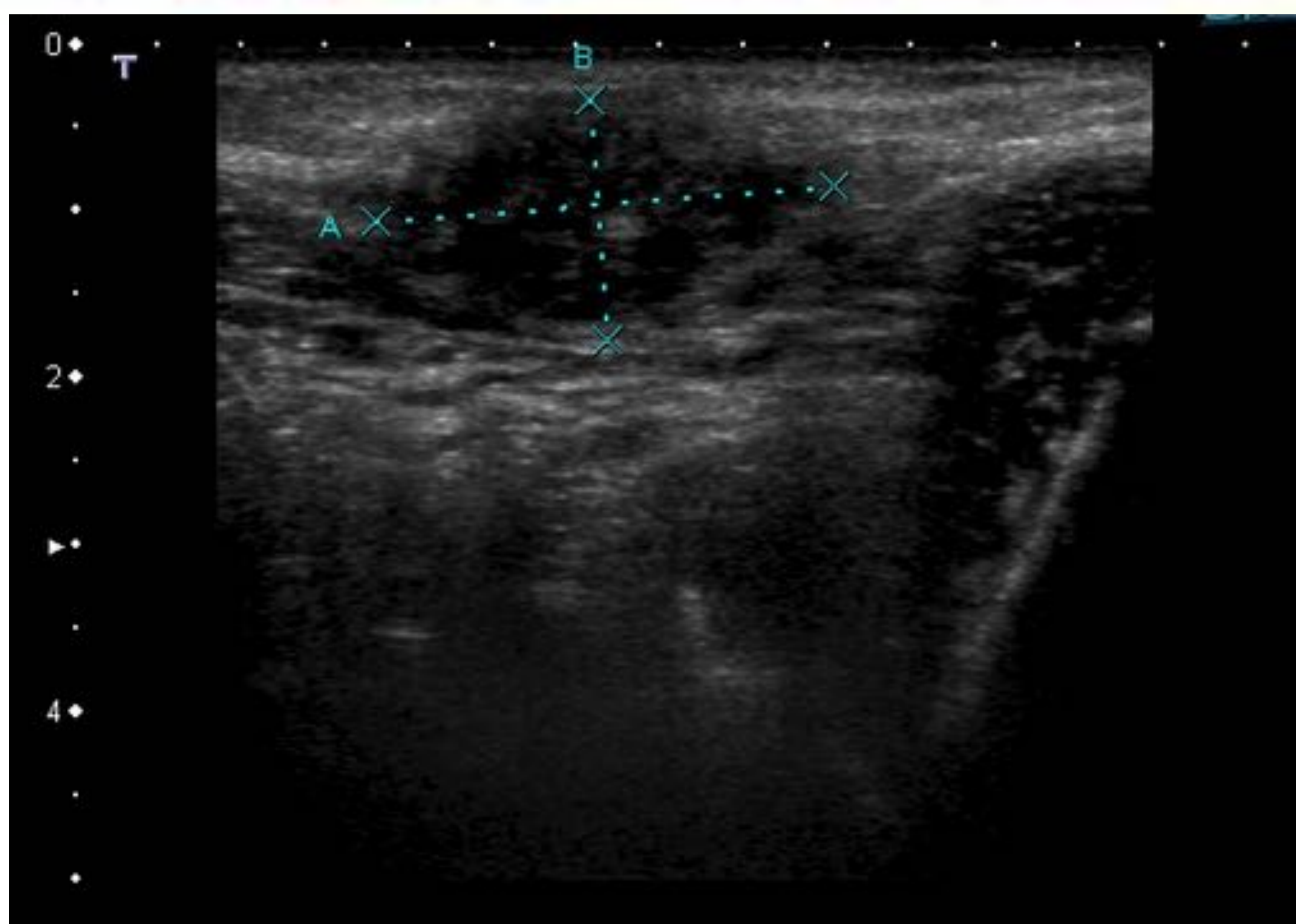
Axial T1 sin y tras CIV (arriba).
Axial DP FS (derecha).
Coronal T1 CIV (derecha abajo)



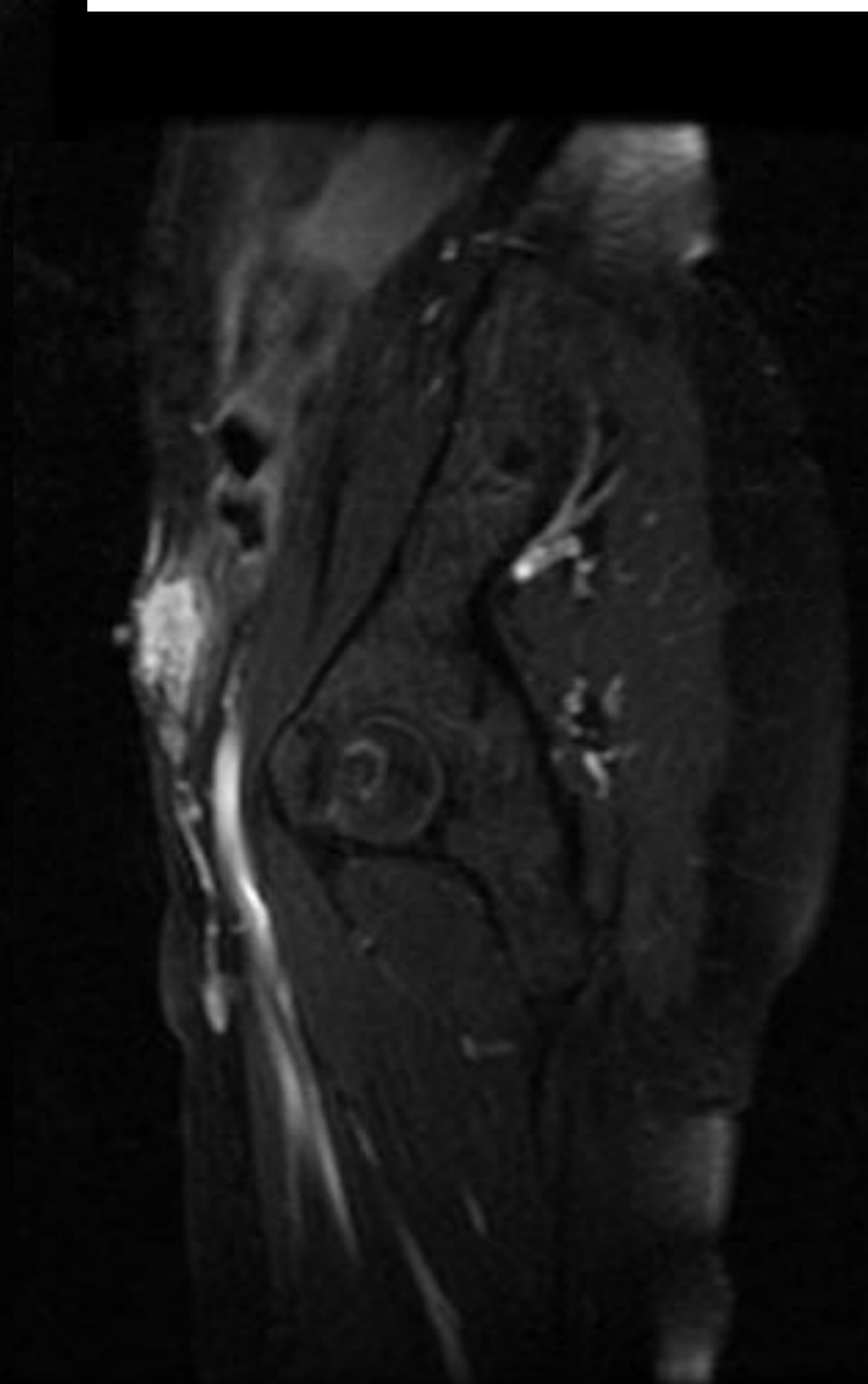
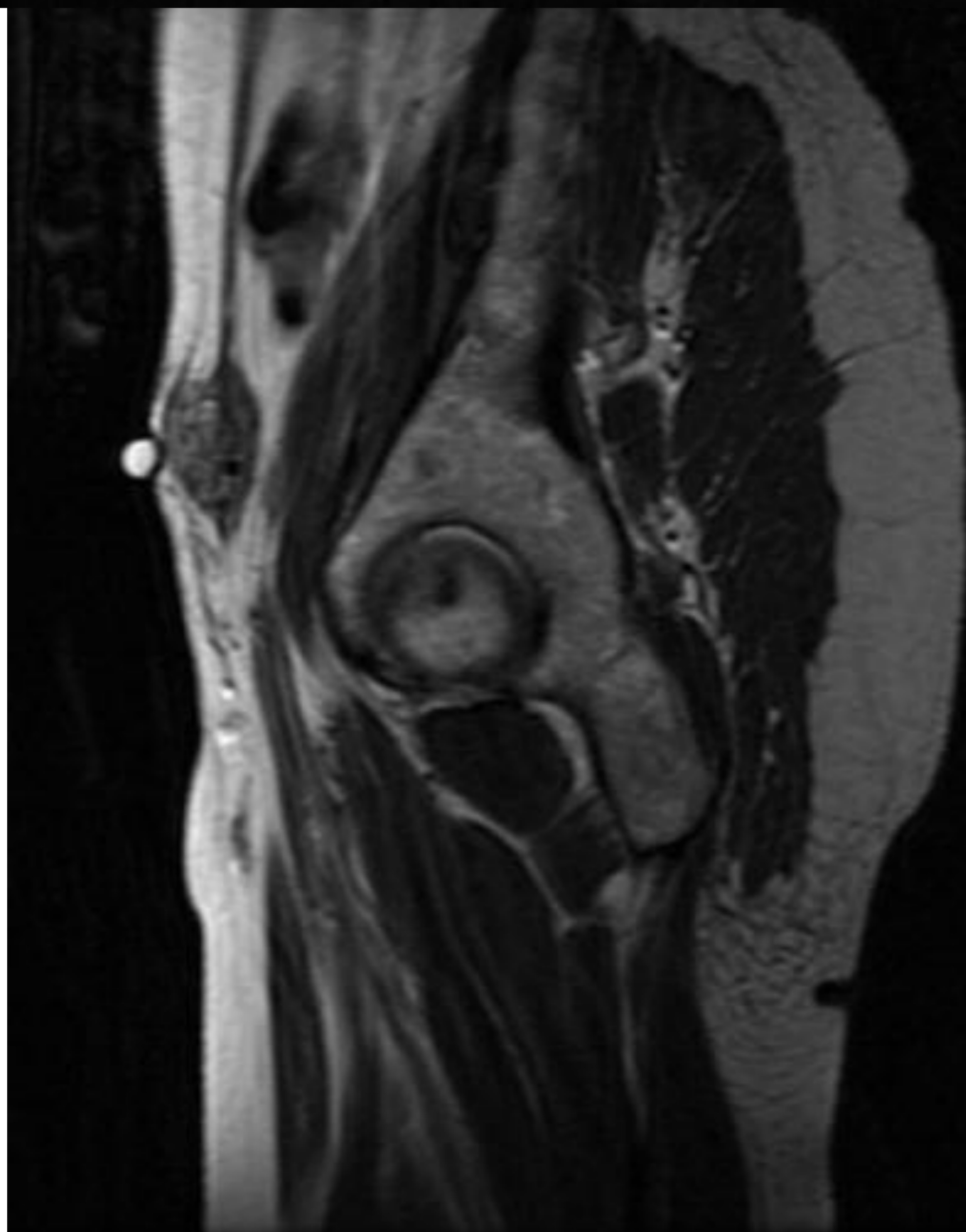
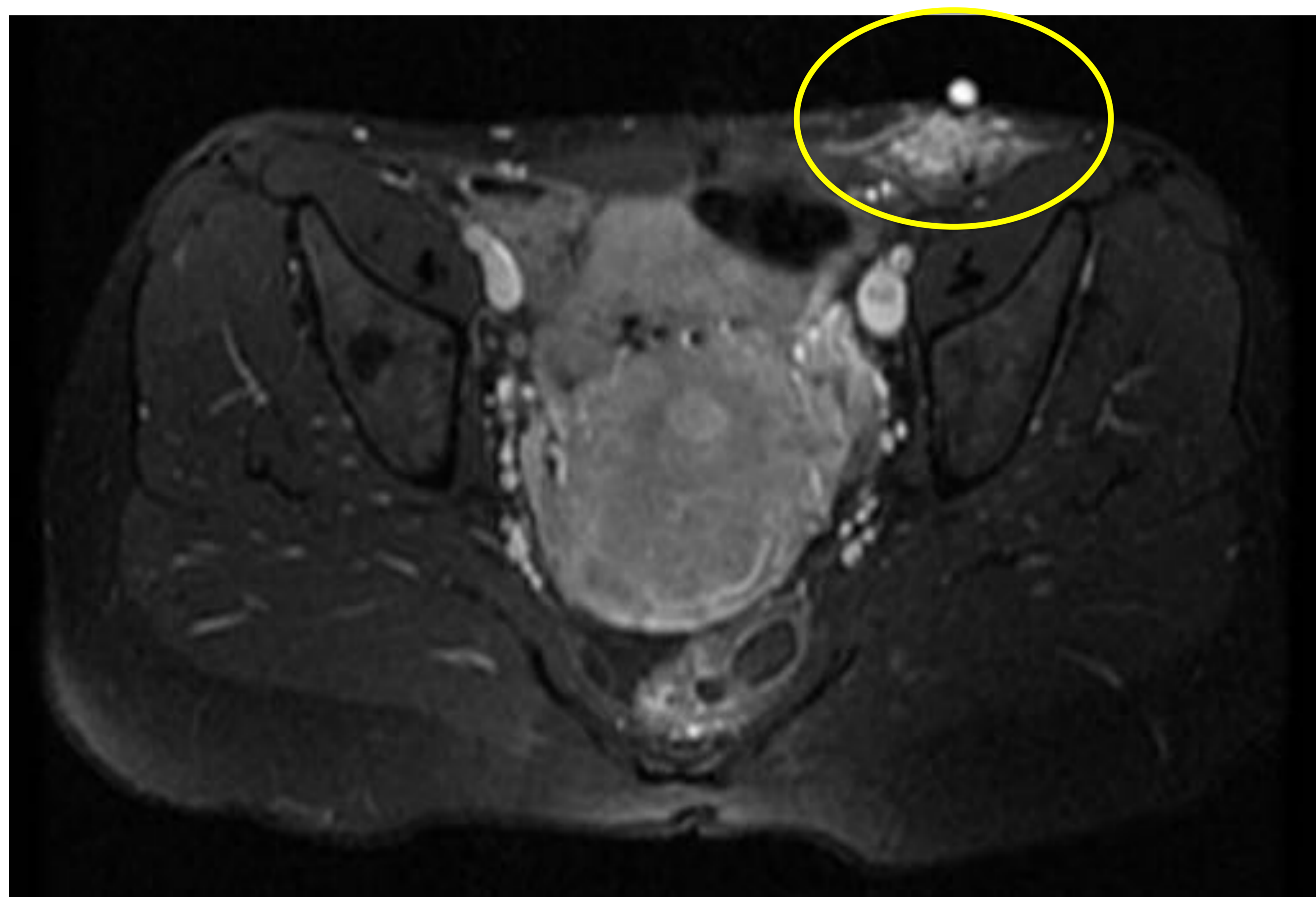
Caso 7: Mujer de
70 años.

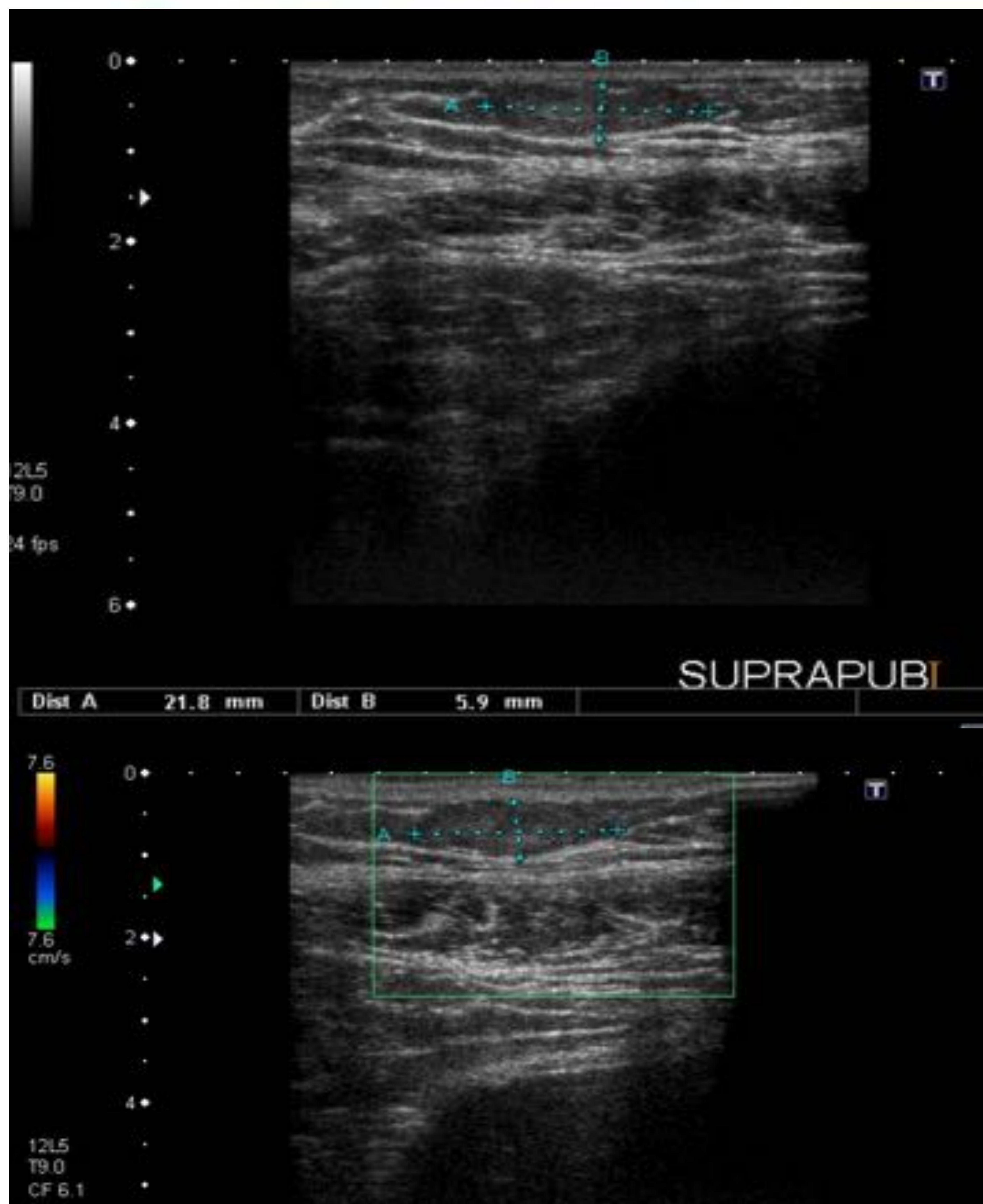
Tumoración en
vasto interno.
Recidiva de FD
extraabdominal.





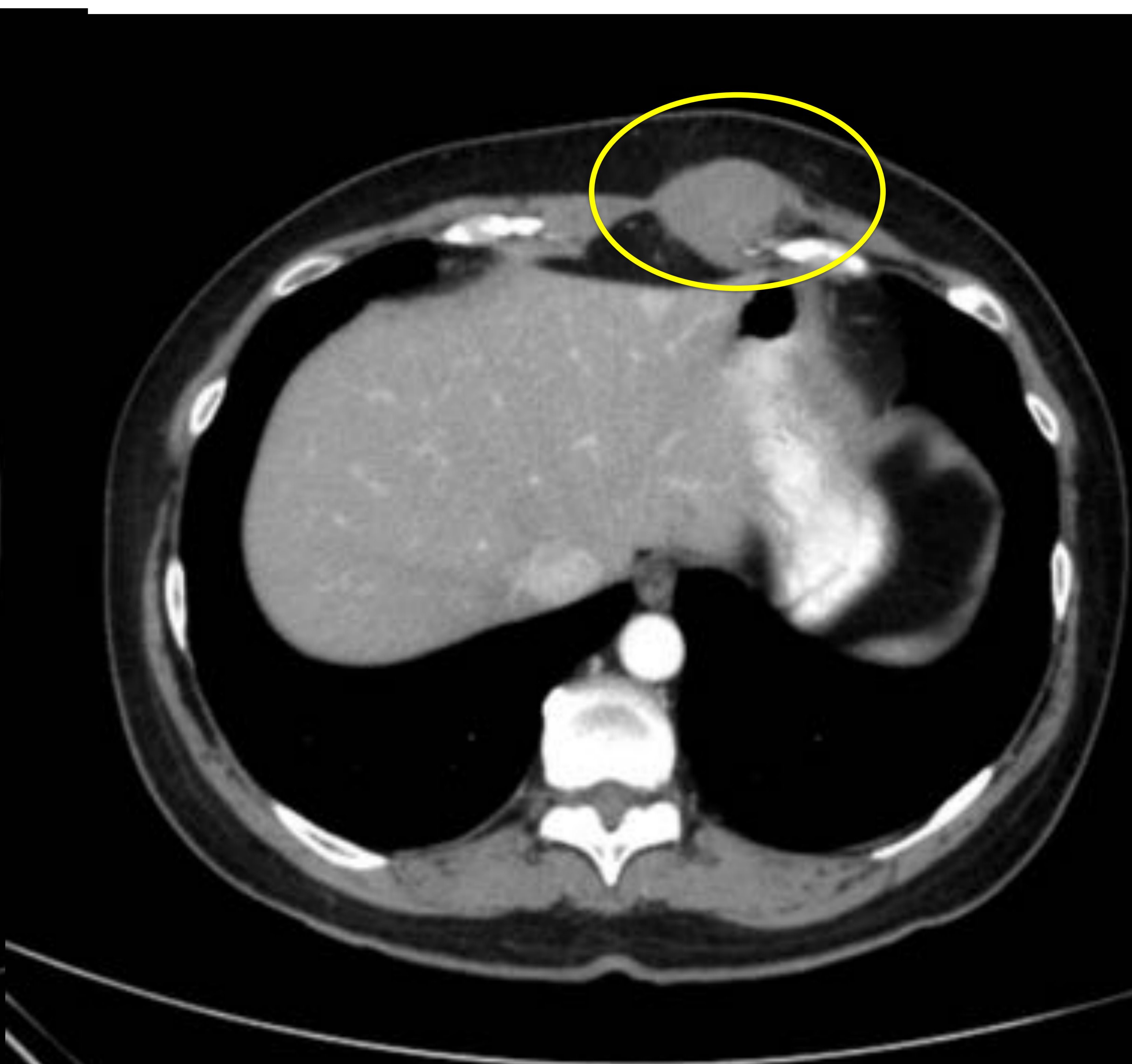
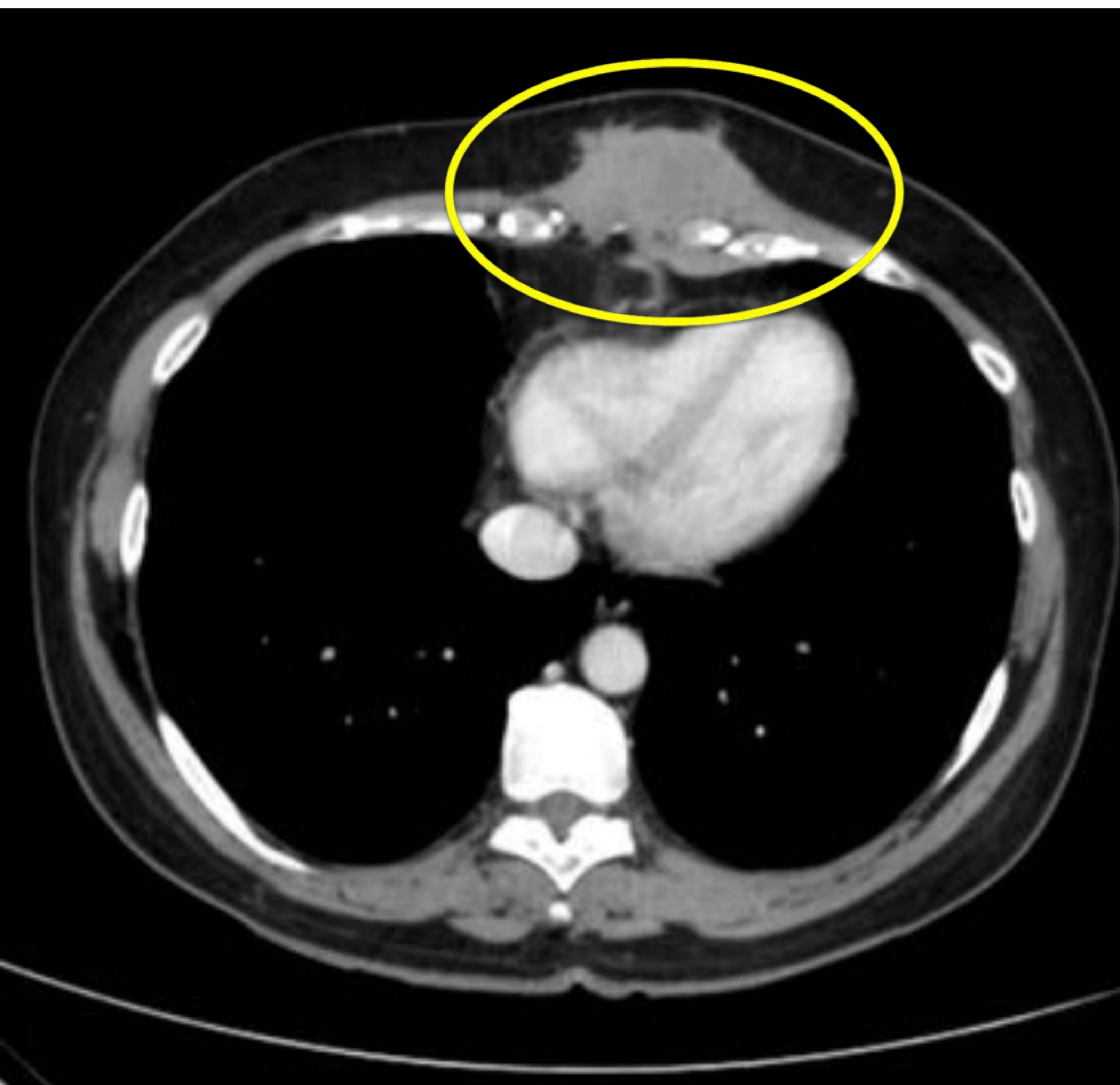
Caso 8: Mujer de 48 años. Masa dolorosa superficial en FII, adyacente a cicatriz de cesárea.
FD de pared abdominal.





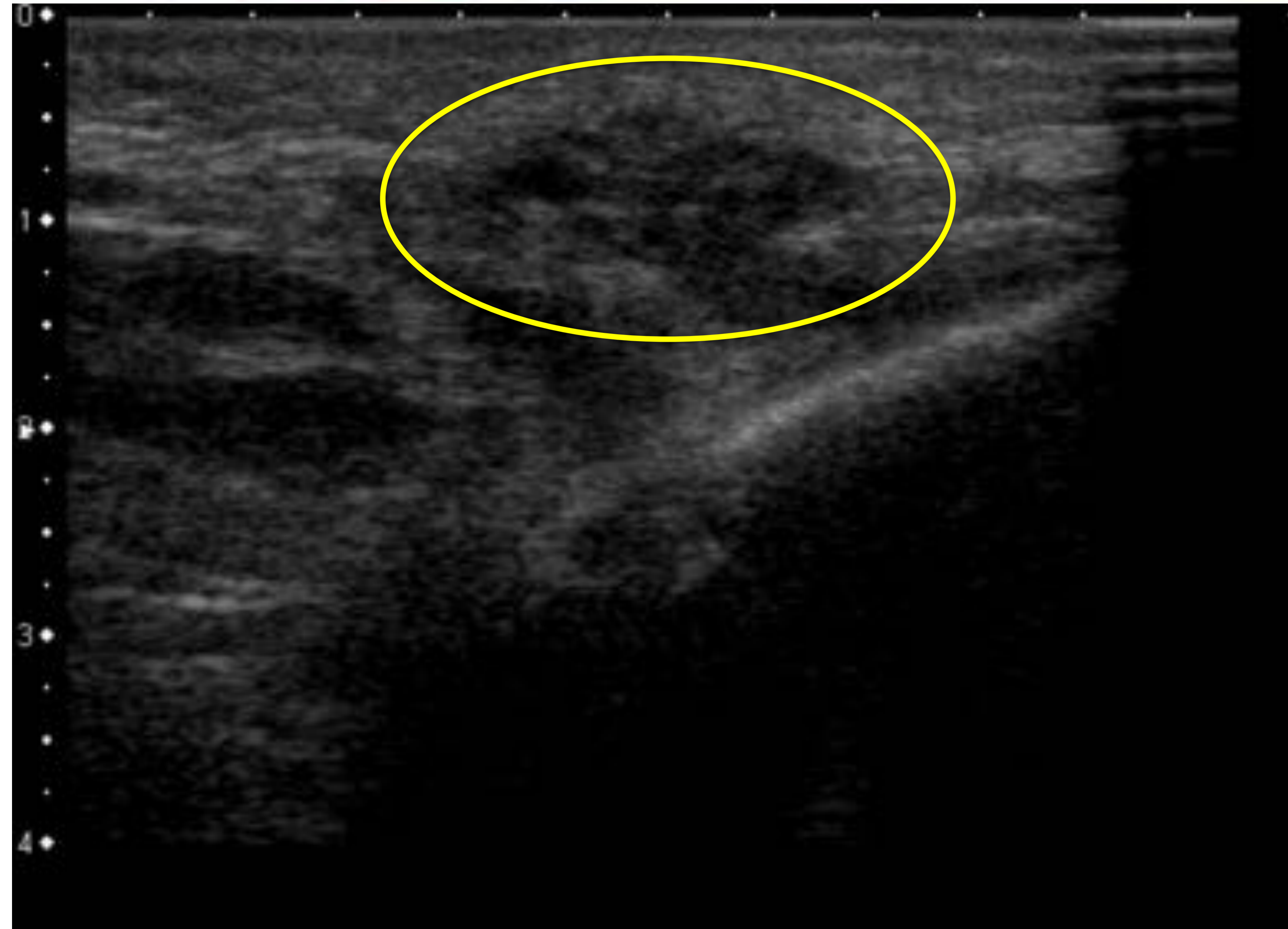
Caso 9: Varón de 78 años. Antecedente de cirugía de hernia inguinal derecha. Dolor y lesión palpable adyacente a cicatriz. FD de pared abdominal.



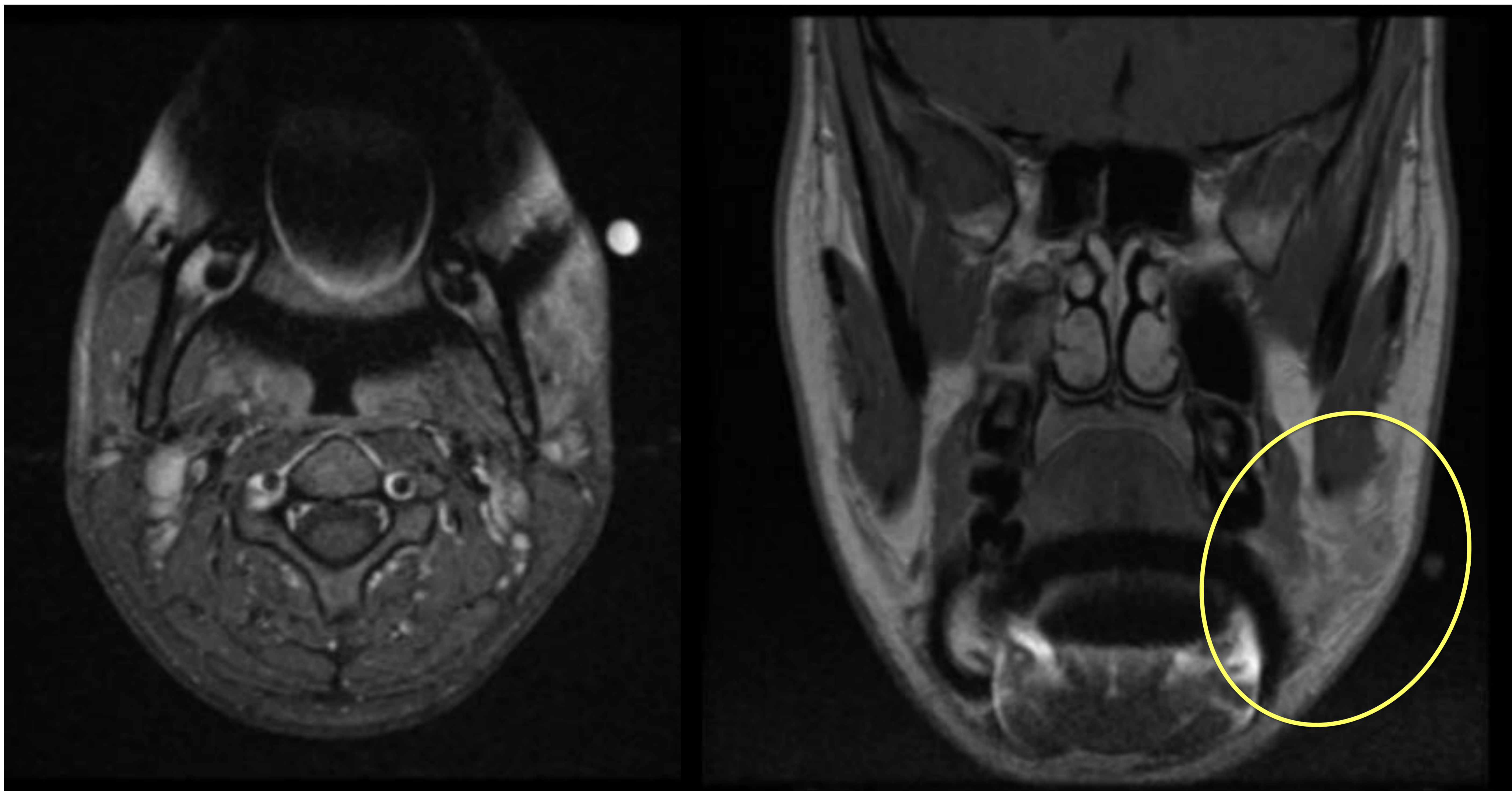


Caso 10: Mujer de 56 años. Tumefacción y dolor en región preesternal desde hace 3 meses. Masa de partes blandas dependiente de músculo recto abdominal FD pared abdominal.

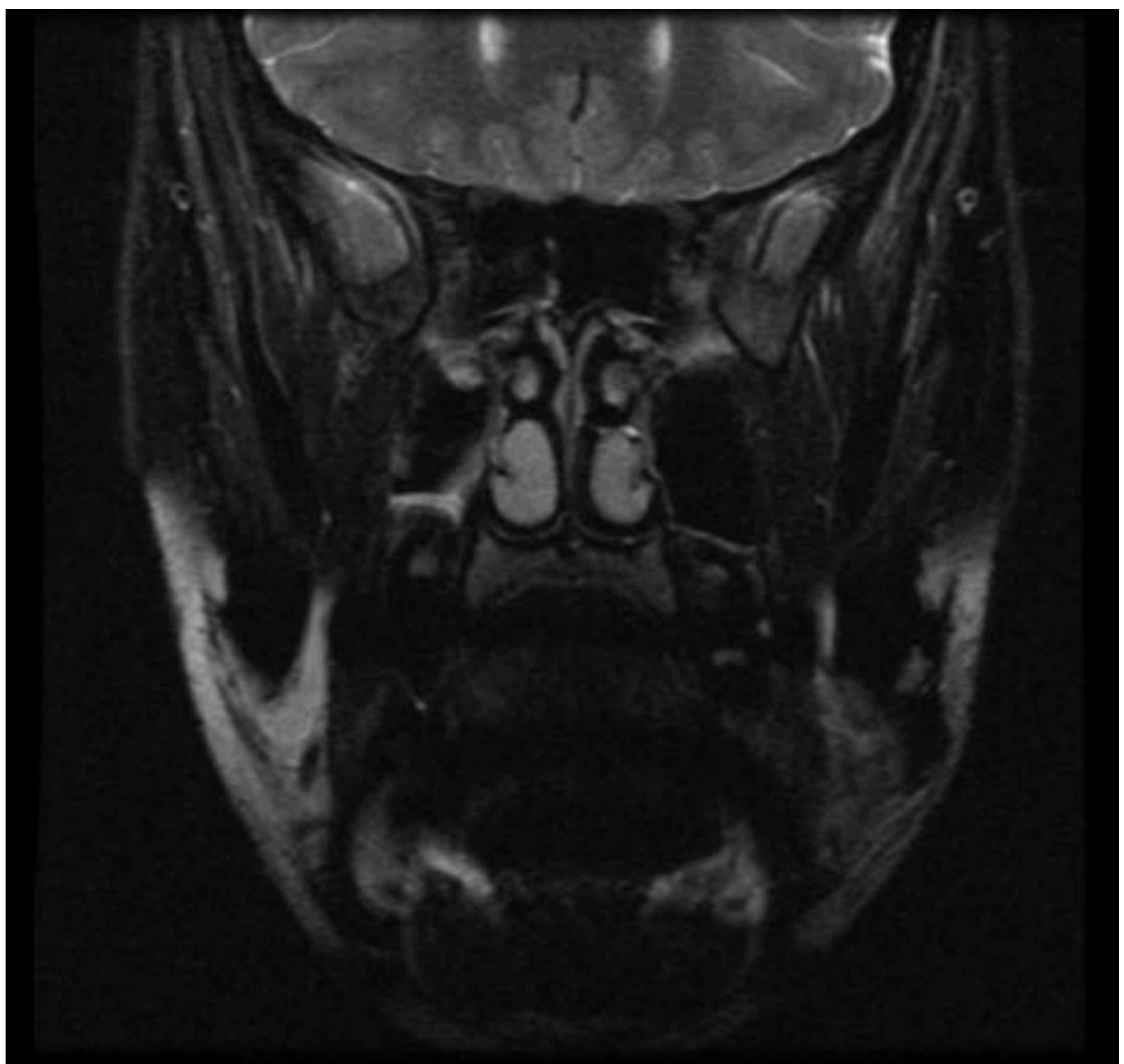




Caso 11: Mujer de 25 años. Zona indurada en región masetera izquierda. FD extraabdominal.



Axial y coronal T1 con gadolinio (arriba)
Coronal T2 (abajo)



CONCLUSIONES

- El manejo de estas neoplasias debe ser multidisciplinar e individualizado para cada paciente.
- El tratamiento varía desde cirugía, manejo conservador o terapia sistémica.
- Las pruebas de imagen juegan un papel fundamental en el diagnóstico, decisión de tratamiento y seguimiento de estos tumores así como en la detección de las posibles complicaciones asociadas.

BIBLIOGRAFÍA

1. Casillas J et Al. *Imaging of Intra- and Extraabdominal desmoid Tumors*. Radiographics. 1991
2. Zhu H, Chen H, Zhang S, Peng W. *Intra-abdominal fibromatosis: Differentiation from gastrointestinal stromal tumour based on biphasic contrast-enhanced CT findings*. Clinical Radiology. 2013
3. Braschi-Amirfarzan M et Al. *Role of Imaging in Management of Desmoid-type Fibromatosis: A Primer for Radiologists*. Radiographics. 2016
4. Williams A, Heightchew K, Siripirapu V. *Diagnostic and therapeutic dilemmas in intra-abdominal desmoid tumors: A case report and literatura review*. International journal of surgery case reports. 2016
5. Sakorafas G, Nissotakis C, Peros G. *Abdominal desmoid tumors*. Surgical Oncology. 2007.
6. Harrison J, Pollock R. *Intra-Abdominal y abdominal Wall desmoid fibromatosis*. Oncol Ther. 2016.
7. Berri R et Al. *Desmoid tumor. Current multidisciplinary approaches*. Annals of Plastic Surgery. 2011.
8. Eastley N et Al. *Extra-abdominal desmoid fibromatosis: a review of management, current guidance and unanswered questions*. EJSO. 2016
9. Otero S et Al. *Desmoid-type fibromatosis*. Clinical Radiology. 2015