



TUMOR DESMOIDE GIGANTE Y SINDROME DE GARDNER. REPORTE DE CASO Y REVISIÓN BILIOGRÁFICA / GIANT DESMOID TUMOR AND GARDNER SYNDROME. CASE REPORT AND LITEARURE REVIEW.

M. G. Etcheverry¹, O. Brosutti², G. Ruiz³, F. Aguilar (h)⁴, J. Furque¹, A. L. Pierini⁵.

SERVICIO DE CIRUGIA GENERAL MIXTA - HOSPITAL J. B. ITURRASPE – SANTA FE – ARGENTINA.

1. Residente de Cirugía General.
2. Cirujano de Planta. Profesor Adjunto de Cirugía de la Facultad de Ciencias Médicas de la UNL.
3. Instructor de residentes.
4. Jefe de Residentes.
5. Jefe de Servicio de Cirugía General.

RESUMEN

El síndrome de Gardner representa una variante del espectro de enfermedades causadas por el desorden genético llamado Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF). El patrón de herencia es autosómico dominante, pero el 20-25% de los casos puede mutar de novo. Se caracteriza por presentar poliposis colónica asociado a manifestaciones extracolónicas como poliposis gastroduodenal, osteomas, anomalías dentales y tumores desmoides.

Presentamos el caso de un paciente de 25 años de edad con antecedentes familiares de múltiples cirugías por tumores desmoides y sin antecedentes personales, que consulta por gran tumor a nivel de la pared abdominal, que durante los estudios preoperatorios se identificó poliposis colónica y gastroduodenal. Se realizó resección del tumor con márgenes de seguridad que incluyó la totalidad de la pared abdominal con colectomía total, ileo-recto anastomosis y colocación de malla con protección visceral en reemplazo de la pared abdominal.

El Sme. de Gardner es una rara entidad que es importante identificar ante un paciente que se presenta con una formación sospechosa de tumor desmoide, ya que su asociación con poliposis colónica, la cual presenta un alto riesgo de transformación maligna, demanda un tratamiento agresivo que determinará la sobrevida del paciente.

ABSTRACT

Gardner's syndrome represents a variant of the genetic disorder called familial adenomatous polyposis (FAP). The inherited pattern is autosomal dominant, however 20-25% of cases may represent new mutations. It is characterized by colonic polyposis with extracolonic manifestations as gastro-duodenal polyposis, osteomas, dental abnormalities and desmoid tumors.

We report a case of a 25 years old man with family history of multiple surgeries caused by desmoid tumors without personal history. He visited our hospital complaining of a large tumor in the abdominal wall, and during the preoperative studies we identified colonic and gastro-duodenal polyposis. Tumor resection was performed with safety margins that included the entire abdominal wall with total colectomy, ileal-rectal anastomosis and abdominal wall replacement with a protection visceral mesh.

Gardner's syndrome is a rare entity that is important to identify when we have a patient presenting with a desmoid tumor as in this case. Its association with colonic polyposis with high risk of malignant change demand an early aggressive treatment that will determine the survival of the patient.

Keywords: Gardner syndrome; Desmoid; Adenomatous polyposis, familial.

Recibido: 19/07/2015

Aceptado: 14/03/2016

Los autores no declaran conflicto de interés.

Contacto: marianogabrieletcheverry@gmail.com

INTRODUCCIÓN

El Síndrome de Gardner (SG) fue descrito por Gardner – Smith en 1958 y es una rara entidad que afecta a un individuo cada 8300-16000 nacidos vivos^{1,2,8}. Representa una variante de un trastorno autosómico dominante llamado Poliposis Adenomatosa Familiar (PAF); el cual es causado por la mutación del gen *adenomatus poliposys coli* (APC)^{1,2,4,6,8,9}.



Se caracteriza por presentar poliposis gastrointestinal, más comunmente colónica y rectal con gran potencial maligno, asociado a osteomas, anomalidades dentales y tumores a nivel de los tejidos blandos del organismo, incluyendo los Tumores Desmoides (TD)^{1,2,4,5,6,8}.

Los TD se presentan en el 3,5 al 13% de los pacientes con SG según la bibliografía^{1,2,4} y son tumores histológicamente benignos que carecen de capacidad para metastatizar, pero cuentan con un potencial loco-regional agresivo con tendencia a la recidiva local^{1,2,3,4}. En estos pacientes representan la segunda causa de muerte, por detrás del adenocarcinoma colorrectal, y asientan más comúnmente a nivel de la pared abdominal intra o extra-peritoneal, así como también a nivel del mesenterio^{1,2}.

Presentamos un caso de un paciente masculino de 25 años de edad con SG que acudió a la consulta por presentar un tumor gigante a nivel de la pared abdominal extra-peritoneal asociado a poliposis gástrica y colorrectal.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se presenta paciente masculino de 25 años de edad sin antecedentes de cirugías ni traumatismos abdominales que consulta a nuestro servicio por tumor abdominal gigante de 1 año de evolución sin síntomas asociados. Presenta antecedentes familiares de madre fallecida por adenocarcinoma de colon asociado a múltiples operaciones por TD y hermano fallecido por complicaciones de TD abdominal (Se desconoce si presentaban PAF).

Al examen físico se constató gran formación centroabdominal duro-elástica, de 35 x 38 cm,



Fig.1. Formación abdominal. Vista de frente y perfil izquierdo.

de crecimiento exofítico extra-peritoneal, con signos de necrosis y fetidez a nivel de la piel suprayacente (Fig.1). Niega pérdida de peso, alteración del hábito evacuatorio, vómitos y otros síntomas asociados.

Se estudió al paciente con TAC tóraco-abdominal (Fig. 2), videoendoscopia digestiva baja donde a nivel de recto se constatan menos de 20

pólipos menores a 5 mm con displasia epitelial de bajo grado, evidenciando también múltiples pólipos sésiles menores de 10 mm en todo el colon a predominio derecho cuyo informe anátomo-patológico evidenció adenoma tubular con displasia de bajo grado (Fig. 3) y videoendoscopia digestiva alta constatando en fondo y cuerpo gástrico mucosa de superficie irregular con aspecto pseudo-polipoideo con biopsia compatible con displasia epitelial de bajo grado (Fig 3). También se realizó examen de fondo de ojo sin particularidades y se evidenciaron 2 pequeños osteomas a nivel de la mandíbula derecha.

Se realizó la resección del tumor con márgenes circunferenciales de 2 cm, incluyendo la to-

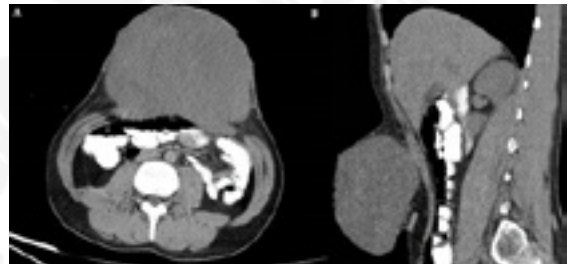


Fig.2. TAC. Corte axial y sagital.

talidad de la pared abdominal con colectomía total, ileo-recto anastomosis látero-terminal con sutura mecánica circular y colocación de malla con protección visceral en reemplazo de la pared abdominal.

El examen anátomo-patológico de la tumoración confirmó el diagnóstico de fibromatosis abdominal (TD) y en el examen de la colectomía total se constató la poliposis adenomatosa múltiple sin transformación maligna.

Luego de un follow up de 18 meses se realizó video-rectoscopia y videoendoscopia digestiva



Fig.3. Videoendoscopia digestiva alta: Mucosa de superficie irregular con aspecto pseudopolipoideo, y videoendoscopia digestiva baja: Se evidencian múltiples pólipos sésiles (más de 100) menores de 10 mm en todo el colon a predominio derecho.

alta con duodenoscopia en 2 oportunidades y no se constató en ninguno de los estudios lesiones sospechosas de malignidad. Tampoco se encontraron signos de recidiva del TD abdominal.



DISCUSIÓN

El SG es un trastorno autosómico dominante con un alto grado de penetrancia y expresión variable, considerado una variable de la PAF que presenta además manifestaciones extra colónicas como osteomas, poliposis gastroduodenal y TD entre otras^{1,2,4,5,6,8}. Se estima que la incidencia de SG en la población general es de un caso en 8300-16000 nacidos vivos^{1,2,8} y es causada por mutaciones en el gen APC, localizado en una región pequeña en el brazo largo del cromosoma 5^{2,4,5,6,8,9}, el cual en un 20-25% puede mutar de novo, sin poseer antecedentes familiares^{1,2,5,7}.

El diagnóstico del SG puede generar dificultades ya que la enfermedad no se expresa de la misma manera en todos los pacientes¹. Está basado en los antecedentes familiares, asociado a los hallazgos clínicos del paciente¹¹. Sin embargo, cuando es posible, el diagnóstico debe ser confirmado por un estudio genético¹¹.

El tratamiento se realiza de acuerdo a el/los órgano/s afectado/s. Los pacientes con poliposis colónica presentan un riesgo muy aumentado de transformación maligna por lo que es importante realizar un diagnóstico y tratamiento temprano^{2,5,11}.

La proctocolectomía total con ileostomía, la proctocolectomía total con pouch ileal y la colectomía total con ileo-recto anastomosis son las opciones terapéuticas aceptadas para esta enfermedad^{1,5,6,11}.

La preservación del recto puede considerarse cuando se evidencian menos de 20 pólipos menores a 5 mm y con ausencia de displasia epitelial de alto grado, siempre que se realice un estricto follow-up endoscópico, con eventual resección de las lesiones dudosas^{1,11}.

Según la bibliografía, sólo el 3,5 al 13% de los pacientes con SG desarrollará TD durante su enfermedad^{1,2,4}. Éstos son tumores originados a lo largo de los haces musculares y de las aponeurosis y han sido clasificados como tumores histológicamente benignos que carecen de capacidad para metastatizar^{1,2,3,4,10}. Presentan un potencial loco-regional agresivo con tendencia a la recurrencia, con una escasa tasa de regresión espontánea y a pesar de que los factores etiológicos no son claros, se sabe que el trauma, la influencia de las hormonas sexuales y los defectos genéticos son determinantes para su desarrollo^{1,2,3,4,5,9,10}. Ocurren más frecuentemente sobre la pared abdominal, seguido por la localización intracavitaria (especialmente el mesenterio y retroperitoneo)¹. El tratamiento de elección es la resección quirúrgica con márgenes libres siempre que sea posible, dado que la resección incompleta se asocia con alto riesgo de nuevo crecimiento precoz^{1,3,4,5,7,10}.

El tipo de cirugía deberá ser evaluada en cada caso particular, dado que con frecuencia son necesarios procedimientos complejos con reseccio-

nes extensas¹. A pesar de que no hay consenso, en tumores irresecables se deben considerar otras opciones terapéuticas como antiinflamatorios no esteroideos, terapia anti-estrogénica y radioterapia sola o asociada a interferón e imatinib^{1,3,4,5,7,10}.

La poliposis a nivel gástrico y duodenal (especialmente periampular) puede degenerar en adenocarcinoma¹¹. Presentan un mejor pronóstico que la poliposis colónica, por lo que no está indicado realizar cirugía resectiva profiláctica en estos casos. Se deben realizar revisiones endoscópicas cada 1-5 años con eventual resección de lesiones sospechosas y ampulectomía endoscópica si fuere necesario^{6,11}.

BIBLIOGRAFÍA

- Vital Pinheiro L, Fagundes JJ, Rodrigues Coy C, et al. Multiple desmoid tumors in a patient with Gardner's syndrome-Report of a case. *International Journal of Surgery Case Reports* 2014; 5: 370-374.
- Butler J, Healy C, Toner M, et al. Gardner syndrome—review and report of a case. *Oral Oncology EXTRA* 2005; 41: 89-92.
- Palladino E, Nsenda J, Siboni R, et al. A Giant Mesenteric Desmoid Tumor Revealed by Acute Pulmonary Embolism due to Compression of the Inferior Vena Cava. *Am J Case Rep*, 2014; 15: 374-377.
- Santana DP, Alves Figueiredo J, Matta Machado M, et al. Giant desmoid tumor of the abdominal wall in a patient with Gardner Syndrome. *J Coloproctol*. 2012; 32(3): 316-320.
- Chung J, Namkoong S, Jung KE, et al. A Case of Gardner's Syndrome Associated with Desmoid Tumor. *Ann Dermatol* 2010; 22 (4): 418-421.
- Gu G, Wang SL, Wei X, et al. Diagnosis and treatment of Gardner syndrome with gastric polyposis: A case report and review of the literatura. *World J Gastroenterol* 2008 April 7; 14(13): 2121-2123.
- Veridiana Pires de Camargo ML, Keohan DR, D'Adamo CR, et al. Clinical outcomes of systemic therapy for patients with deep fibromatoses (desmoid tumors). *Cancer* 2010 May 1; 116(9): 2258-2265.
- Panjwani S, Bagewadi A, Keluskar V, et al. Gardner's Syndrome. *J Clin Imaging Sci*. 2011; 1: 65.
- Hansmann A, Adolph C, Vogel T, et al. High-Dose Tamoxifen and Sulindac as First-Line Treatment for Desmoid Tumors. *American Cancer Society* 2004; 100(3).
- Páez N, Perriello J, Mendiburu A, et al. Tumor desmoide de pared abdominal reconstrucción parietal con doble malla de PTFE y polipropileno. *Revista del Hospital Privado de Comunidad* 2005; 8(2).
- Half E, Bercovich D, Rozen P. Familial adenomatous polyposis. *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2009, 4:22.