

## Tumor de GIST, presentación no habitual

### GIST tumor: an unusual presentation

Melina Lima , Leonardo Landi , Camila Battú , Bruno Moroni , Héctor Francia 

Servicio de Cirugía  
General y Mixta,  
Hospital José María  
Cullen. Santa Fe,  
Argentina.

Los autores declaran no  
tener conflictos  
de interés.  
*Conflicts of interest*  
*None declared.*

Correspondencia  
*Correspondence:*  
Lima Melina  
E-mail:  
melii.lima.ml@gmail.  
com

#### RESUMEN

El tumor estromal gastrointestinal representa el 3% de las neoplasias gastrointestinales; es el tumor mesenquimático más frecuente. Afecta a hombres mayores de 50 años. El 80% son benignos, la mayoría afectan el estómago e intestino delgado. La incidencia de localización extragastrointestinal es desconocida. Paciente masculino de 56 años, tabaquista, obeso, con hipertensión arterial (HTA) y diabético (DBT), anticoagulado, consulta por dolor en fosa ilíaca derecha, posterior a esfuerzo físico. Se realiza tomografía computarizada (TC) donde se visualiza lesión de aspecto expansivo intraperitoneal que muestra realce periférico. Se decide conducta quirúrgica. Se halla un tumor mesentérico. En su presentación, estos tumores hasta en un 60% suelen ser asintomáticos por lo que resultan solo un hallazgo imagenológico; es indispensable, pues, su sospecha clínica y fundamentalmente el aporte de la inmunohistoquímica para la definición de la patología. El CD 117 es el principal marcador. Su tratamiento de preferencia es siempre quirúrgico, acompañado de tratamientos quimioterápicos.

■ **Palabras clave:** tumor de GIST, tumor mesentérico, masa ocupante.

#### ABSTRACT

Gastrointestinal stromal tumors (GISTs) account for < 3% of gastrointestinal neoplasms and are the most common mesenchymal tumors. They are more common in men > 50 years. They are benign in 80% of the cases and usually occur in the stomach and small intestine. The incidence of extragastrointestinal GISTs is unknown. A 56-year-old male patient sought medical care for abdominal pain in the right iliac fossa that appeared after exercising. The patient was a current smoker, obese, had a history of hypertension (HTN) and diabetes (DBT) and was receiving anticoagulants. A computed tomography (CT) scan showed an expansive mass within the peritoneum with peripheral enhancement. Surgical management was decided. During the procedure, a tumor was found in the mesentery. Up to 60% of these tumors are usually asymptomatic and are incidentally found in imaging tests; therefore, clinical suspicion and, most importantly immunohistochemistry, are essential for the diagnosis. CD117 is the main marker. Surgery is the treatment of choice for GISTs and chemotherapy is also indicated.

■ **Keywords:** GIST tumor, mesenteric tumor, occupying mass.

Recibido | *Received*  
25-03-21

Aceptado | *Accepted*  
11-06-21

ID ORCID: Melina Lima, 0000-0002-4044-965X; Leonardo Landi, 0000-0003-3754-4338; Camila Battú, 0000-0002-2142-6575; Bruno Moroni, 0000-0002-5093-1044; Héctor Francia, 0000-0002-6248-3541.

El tumor estromal gastrointestinal (GIST) representa menos del 3% de las neoplasias gastrointestinales; es el tumor mesenquimático más frecuente del tracto digestivo<sup>1</sup>. Se presenta a partir de los 50 años con leve predominio hacia el sexo masculino. El 70-80% son benignos; la mayoría se localiza en estómago e intestino delgado en hasta un 90%. No obstante, se han descrito en mesenterio, omento, retroperitoneo, vesícula biliar, pared vesical y útero<sup>2</sup>.

Presentamos el caso de un paciente con un tumor de tipo GIST de mesenterio.

Paciente masculino de 56 años, tabaquista, obeso, HTA, DBT, anticoagulado por antecedente de accidente cerebrovascular (ACV) y arritmia, que consulta por dolor en fosa ilíaca derecha de 10 días de evolución, posterior a esfuerzo físico.

Al examen físico se constatan signos vitales conservados, abdomen blando, depresible e indoloro y puño-percusión negativa. Se palpa masa no dolorosa

en hipocondrio y fosa ilíaca derecha, no móvil, durolástica.

Bioquímica sanguínea: RIN 3,5, creatinina 0,65 mg/dL; urea 0,25 g/L; LDH 460 U/L; Hb: 14,4 g/dL; Hto: 42,9%; leucocitos: 6,26 K/uL (67/21/9/2/1); orina: ausencia de leucocitos; Ca 19-9 – CEA – AFP (alfa fetoproteína) y subunidad beta fueron negativos.

Se comienza el estudio con radiografía de abdomen de pie y tórax frente, sin niveles hidroaéreos, ni signo de Popper o de revoque, por lo que se decide continuar con un estudio de mayor sensibilidad.

Se realiza tomografía computarizada (TC) donde se visualiza lesión de aspecto expansivo intraperitoneal del abdomen central., estrechamente relacionada con las asas del intestino delgado. Con un diámetro lateral aproximado de 14 cm, anteroposterior de 15 cm y cefalocaudal de 17 cm. El marco colónico impresiona respetado. La lesión muestra un realce periférico pero persiste un área central aparentemente necrótica hipodensa.

Se observan múltiples formaciones hipodensas redondeadas con realce en escarapela, comprometiendo tanto el lóbulo hepático izquierdo como el derecho con diámetros que varían entre los 10 y 20 cm, sugestivos de secundarismo hepático.

Se interpreta inicialmente como tumoración versus hematoma de meso espontáneo secundario a mal manejo de anticoagulación (Fig. 1).

Por persistencia del dolor y descenso de hemoglobina a pesar de la transfusión se decide conducta quirúrgica. Se realiza laparotomía exploradora, observándose un tumor mesentérico que se extiende hacia su raíz sin plano de separación con el intestino delgado, de una extensión mayor que la prevista y con formaciones que impresionan implantes peritoneales. Se continúa con resección intestinal + tumor mesentérico en bloque + ileostomía de Brooke + omentectomía (Figs. 2 A, B).

El estudio anatomopatológico de la pieza informó:

- Implante de peritoneo: dos piezas de consistencia firme, la menor más friable.
- Tumoración intraabdominal: neoplasia de estirpe mesenquimática constituida por células fusadas y epiteliales dispuestas de manera difusa en un estroma hialino con áreas de necrosis.
- Epiplón: libre de compromiso tumoral. Se realiza in-

munohistoquímica de dicha pieza, la cual informa actina muscular lisa + y CD 117 + (Fig. 2C).

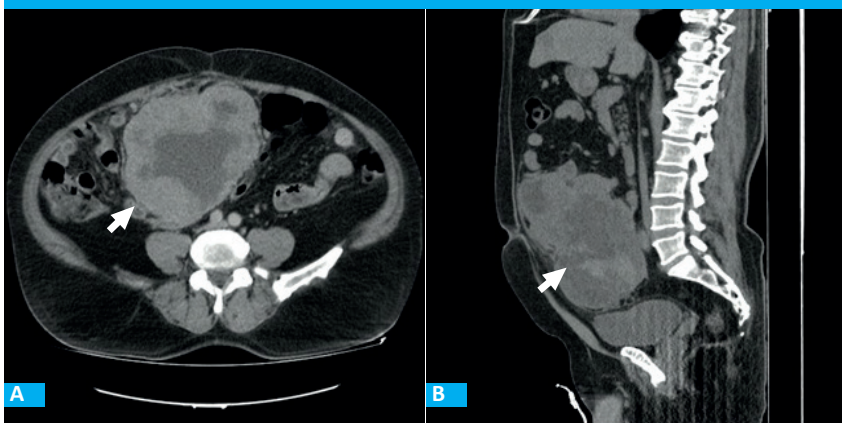
El paciente cumple internación con una ileostomía vital y funcionante, tolerando alimentación vía oral, por lo que al quinto día se decide el alta hospitalaria con control por parte de los Servicios de nutrición, psicología, oncología y cirugía general.

Se cita al paciente para control estricto: se realiza control cada 15 días hasta el mes, 1 vez al mes por 3 meses y cada 3 meses hasta completar el año. El paciente continúa en controles oncológicos realizando tratamiento con imatinib hasta cumplir 1 año y luego se pierde el contacto con él.

La historia natural del GIST sigue siendo en parte desconocida. Con una clínica inespecífica, suele ser descubierto por accidentalomas ya que el 60% son asintomáticos<sup>3</sup>. Los tumores EGIST representan el 5% de todos los GIST y son histológica e inmunofenotípicamente similares; sin embargo, cursan con peor pronóstico<sup>4</sup>; nuestro caso es uno de ellos, no solo por el tipo de localización en mesenterio, sino por su tamaño mayor de 5 cm, y la presentación atípica tanto clínica como imagenológica.

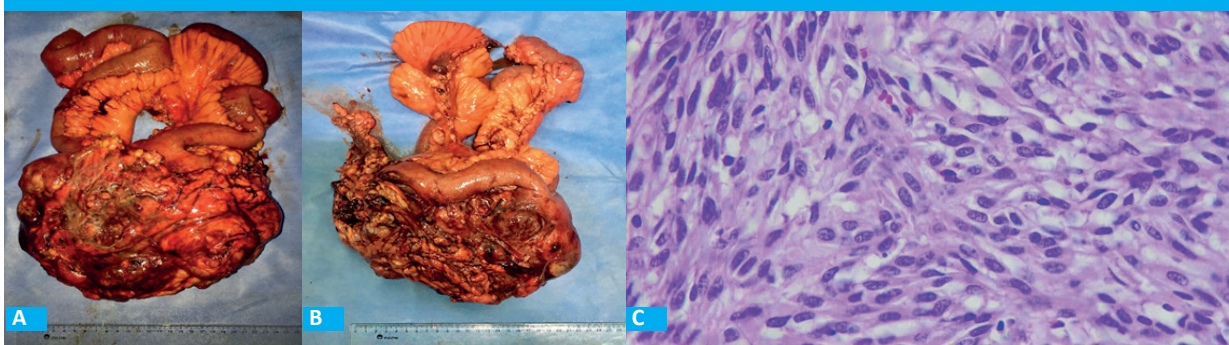
El diagnóstico depende de la morfología y de los hallazgos inmunohistoquímicos. Las características morfológicas incluyen un tipo de células predominan-

■ FIGURA 1



A: TC Abdominal con contraste endovenoso mostrando masa abdominal corte axial (flecha)  
B: TC abdominal con contraste endovenoso mostrando masa abdominal corte sagital (flecha)

■ FIGURA 2



A: Pieza quirúrgica cara anterior. B: Pieza quirúrgica cara posterior. C: Corte histológico con tinción de Giesa 40x (véase descripción en el texto)

temente fusiformes (70%), un tipo de células epitelioides (20%) o un tipo mixto (10%). Además, el 95% de los GIST son positivos para KIT (CD117) y/o descubiertos en GIST-1 (DOG1), mientras que el 70% es positivo para CD34 por inmunohistoquímica. Cuando hay una negatividad del KIT, como en aproximadamente el 5% de los GIST, la tinción DOG1, seguida de la tinción CD34, se considera diagnóstica. Otro marcador molecular importante es la presencia de mutaciones en KIT o PDGFRA.

El tratamiento radical es la resección quirúrgica. Cuando son inoperables o están diseminados, la administración de imatinib es el tratamiento de elección<sup>5</sup>. Actualmente se llevan a cabo estudios en fase II/III para determinar su utilidad en adyuvancia y neoadyuvancia<sup>2</sup>.

La interrupción del tratamiento está asociada a alto riesgo de recidiva, por lo que debe continuar de por vida<sup>2</sup>.

## ■ ENGLISH VERSION

Gastrointestinal stromal tumors (GISTs) account for < 3% of gastrointestinal neoplasms and are the most common mesenchymal tumors of the gastrointestinal tract<sup>1</sup>. They occur in patients > 50 years with male predominance, are usually benign in 70-80% and occur in the stomach and small intestine in up to 90% of the cases. Yet, GISTs may develop in the mesentery, omentum, retroperitoneum, gallbladder, bladder wall or uterus<sup>2</sup>.

We report the case of a patient with a mesenteric GIST.

A 56-year-old male patient sought medical care for abdominal pain in the right iliac fossa that appeared after exercising 10 days before. The patient was a current smoker, obese, had a history of hypertension (HTN) and diabetes (DBT) and was treated with anticoagulants due to a previous stroke and arrhythmia.

On physical examination, the vital signs were within normal parameters. The abdomen was non-tender and depressible without costovertebral angle tenderness. A non-tender, hard-elastic and immobile mass was palpated in the right hypochondrium and right iliac fossa.

The laboratory tests showed INR of 3.5; creatinine level 0.65 mg/dL; BUN 0.25 g/L; LDH 460 U/L; hemoglobin level 14.4 g/dL; hematocrit 42.9%; white cell count 6.26 K/uL (67/21/9/2/1); urinalysis with absence of leukocytes; CA 19-9, CEA, alpha-fetoprotein (AFP) and beta subunit were negative.

Work-up began with a posteroanterior erect radiography of the abdomen and chest. Due to the absence of air-fluid levels, gas under the domes of the diaphragm or thickening and edema of the bowel wall, a more sensitive test was performed.

A computed tomography (CT) scan showed an expansive mass within the peritoneum in the center of the abdomen, in close contact with the small bowel loops. The lateral diameter of the mass was 14 cm, the anteroposterior diameter was 15 cm, and the cephalocaudal diameter was 17 cm. The entire colon seemed to be intact. The mass presented peripheral enhancement and a hypodense, apparently necrotic, central area.

There were multiple rounded hypodense

lesions with rosette-like enhancement involving the left and right hepatic lobes with diameters between 10 and 20 cm, suggestive of liver metastases.

The initial diagnoses were tumor versus spontaneous hematoma of the mesentery due to incorrect management of anticoagulation (Fig. 1).

As the patient continued with pain and hemoglobin levels were decreasing despite transfusions, surgical management was decided. An exploratory laparotomy was performed. A tumor was found in the mesentery extending towards its root and attached to the small intestine. The extension of the tumor was greater than expected and there were lesions suggestive of peritoneal implants. The procedure continued with bowel resection, en bloc resection of the mesenteric tumor, Brooke ileostomy and omentectomy (Fig. 2 A, B).

The pathological examination of the surgical specimen reported:

- Peritoneal implants: two solid specimens; the smaller one was more friable.
- Intra-abdominal tumor: mesenchymal neoplasm made up of spindle-shaped cells and epithelial cells diffusely arranged within a hyaline stroma with necrotic areas.
- The omentum was free of tumor involvement. Immunohistochemistry of the specimen showed positive staining for smooth muscle actin (+) and CD 117 (+) (Fig. 2 C).

The patient was admitted to the hospital ward with a vital and functioning ileostomy, tolerating oral feeding, and was discharged on day 5 with scheduled controls in the nutrition, psychology, oncology and general surgery clinics.

Visits were scheduled twice a month during the first month, monthly for 3 months and every 3 months until the first year was completed. The patient continued attending the oncology clinic under treatment with imatinib for up to 1 year, and was then lost to follow-up.

The natural history of GISTs is still unknown. Because symptoms and signs are unspecific, they are usually found incidentally as 60% are asymptomatic<sup>3</sup>. Extra GISTs represent 5% of all GISTs and are

histologically and immunophenotypically similar; however, they have a worse prognosis<sup>4</sup>, as in our case, not only because of the type of location in the mesentery, but also because they are large tumors measuring > 5 cm, with atypical presentation and imaging tests findings.

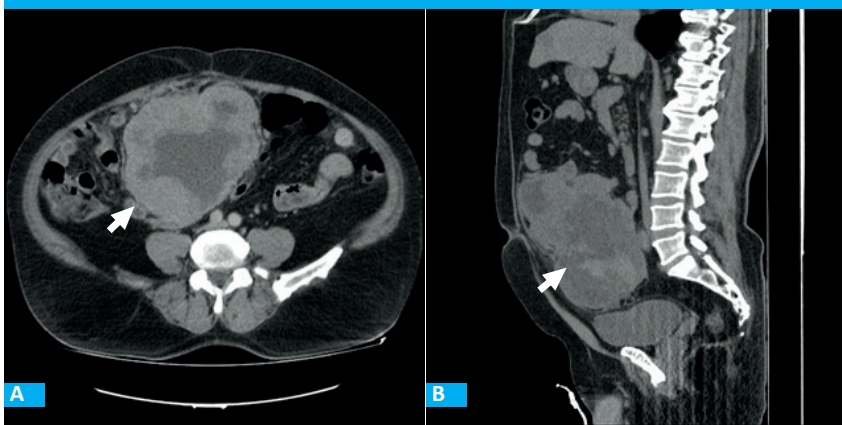
Diagnosis depends on morphological and immunohistochemical findings. Morphological features include predominance of spindle-shaped cells (70%), epithelioid cells (20%), or a mixed type (10%). In addition, 95% of GISTs are positive for KIT (CD117) or discovered on GIST-1 (DOG1), while 70%

are positive for CD34. When immunohistochemistry shows negative staining for KIT, as in approximately 5% of GISTs, positive staining for DOG1 and CD34 staining, make the diagnosis. KIT and PDGFRA mutations are other important molecular markers.

The radical treatment is surgical resection. Imatinib is the treatment of choice for inoperable or disseminated tumors<sup>5</sup>. Phase II/III studies are currently ongoing to determine its usefulness in adjuvant and neoadjuvant therapy<sup>2</sup>.

As treatment interruption is associated with high risk of recurrence, lifelong therapy is required<sup>2</sup>.

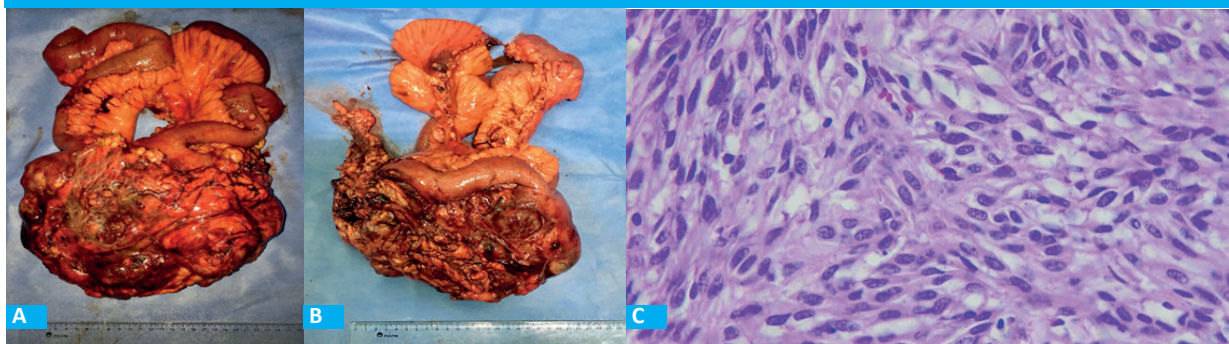
■ FIGURE 1



A: Contrast-enhanced computed tomography scan of the abdomen. An abdominal mass is seen in the axial section (arrow)

B: Contrast-enhanced computed tomography scan of the abdomen. An abdominal mass is seen in the sagittal section (arrow)

■ FIGURE 2



A: Anterior surface of the surgical specimen. B: Posterior surface of the surgical specimen. C: Histological section Giemsa-stained 40x (see description in the text)

#### Referencias bibliográficas /References

- Miettinen M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors— definition, clinical, histological, immunohistochemical, and molecular genetic features and differential diagnosis. *Virchows Arch* 2001; 438(Issue 1): 1-12.
- Nishida T, Blay J-I, Hirota S, Kitagawa Y, Yoon-Koo Kang. The standard diagnosis, treatment, and follow-up of gastrointestinal stromal tumors based on guidelines. *Gastric Cancer* 2016; 19(1):3-14.
- Bautista A, Romero M, Lauro Landázuri L. Tumor del estroma gastrointestinal. *Oncología*. 2005;15(1-2):51-56.
- Obeso-Pereda A, Ramírez-Sosa LE, Adonai Alpizar-Cárdenas E, García-Arrona LR, Ortiz-Michel CJ. Tumor del estroma extra gastrointestinal (EGIST) mesentérico primario. Una presentación silente en un paciente con distensión abdominal crónica. *Rev Med UAS*. 2020; 10(4): 217-221
- García B, Ibarra J, Sola A, Diumenjo M, Binia S, Fader E. Tumores del estroma gastrointestinal. Análisis de 40 casos. *Medicina (B. Aires)*. 2017; 77(5): 370-372.