

# Desafío diagnóstico en hemorragia digestiva por tumor del estroma gastrointestinal: reporte de caso

## Diagnostic challenge in gastrointestinal bleeding due to GIST: Case report

Juan Cáceres Zuña<sup>1</sup> , Christian Ferro Gutiérrez<sup>2</sup> , Christian Esparza Jurado<sup>3</sup> , Andrés Litardo Mosquera<sup>4</sup> 

1 Médico posgradista de 1.er año en Medicina Interna, Hospital Clínica San Francisco - UEES, Guayaquil Ecuador.

2 Médico posgradista de 4.o año en Medicina Interna, Hospital Clínica San Francisco - UEES, Guayaquil Ecuador.

3 Médico especialista en Medicina Interna, Hospital Clínica San Francisco, Guayaquil Ecuador.

4 Médico especialista en Endocrinología, Hospital Clínica San Francisco, Guayaquil Ecuador.

**Recibido:** 06/01/2025

**Aceptado:** 10/03/2025

**Publicado:** 30/04/2025

### RESUMEN

**Introducción:** Los tumores del estroma gastrointestinal son neoplasias no epiteliales raras, con una incidencia de 14 a 20 casos por millón, que suelen presentarse en individuos entre 50 y 71 años. Estos tumores se localizan principalmente en el estómago y están asociados con mutaciones en el gen KIT. **Caso clínico:** Paciente femenina de 46 años que desarrolló un tumor abdominal, el cual se manifestó clínicamente como un choque hipovolémico secundario a hemorragia digestiva. El tumor, en este caso, se localizó de manera atípica en el mesenterio, lo que constituye una característica poco común para este tipo de neoplasia. La paciente fue tratada quirúrgicamente con éxito. **Conclusión:** Este caso resalta la importancia de considerar los tumores del estroma gastrointestinal como diagnóstico diferencial en pacientes con hemorragia digestiva aguda y choque hipovolémico. La localización mesentérica del tumor es una característica poco frecuente que destaca la variabilidad de presentación de este tipo de tumores. La detección temprana y el tratamiento quirúrgico adecuado son fundamentales para el manejo de esta patología. Además, este caso pone de manifiesto la necesidad de una evaluación exhaustiva en pacientes jóvenes, a pesar de que los tumores del estroma gastrointestinal suelen ser más comunes en adultos mayores.

**Palabras Clave (DeCS):** caso clínico, GIST (tumores del estroma gastrointestinal), neoplasias no epiteliales, mutaciones del gen KIT, hemorragia digestiva, choque hipovolémico, mesenterio.

### ABSTRACT

**Introduction:** Gastrointestinal stromal tumors (GISTs) are rare non-epithelial neoplasms, with an incidence of 14 to 20 cases per million people, typically occurring in individuals between 50 and 71 years of age. These tumors are primarily located in the stomach and are associated with mutations in the Kit gene. **Clinical Case:** A 45-year-old female patient, who developed an abdominal tumor, is presented. The tumor clinically manifested as hypovolemic shock secondary to gastrointestinal bleeding; in this case, it was located in the mesentery, which is an unusual site for this type of neoplasm. The patient was successfully treated surgically. **Conclusion:** This case highlights the importance of considering GISTs as a differential diagnosis in patients with acute gastrointestinal bleeding and hypovolemic shock. The mesenteric location of the tumor is an uncommon feature, underscoring the variability in the presentation of GISTs. Early detection and appropriate surgical treatment are essential for managing this pathology. Additionally, this case emphasizes the need for thorough evaluation in younger patients, despite GISTs being more common in older adults.

**Keywords (MeSH):** Clinical case, GIST (Gastrointestinal Stromal Tumors), Non-epithelial neoplasms, Kit gene mutations, Gastrointestinal bleeding, Hypovolemic shock, Mesentery.

\* **Autor de correspondencia:** Christian Arnaldo Ferro Gutiérrez, [christianferro@uees.edu.ec](mailto:christianferro@uees.edu.ec)

**Cómo citar:** Cáceres Zuña J, Ferro Gutiérrez C, Esparza Jura C, Litardo Mosquera A. Desafío diagnóstico en hemorragia digestiva por tumor del estroma gastrointestinal: reporte de caso. *Oncología (Ecuador)*. 2025;35(1): 10-17. <https://doi.org/10.33821/774>

## 1. Introducción

Las neoplasias del estroma gastrointestinal (GIST) tienen una incidencia mundial de 14 a 20 casos por millón de personas cada año [1]. La edad promedio de diagnóstico es cercana a los 60 años, sin una clara diferencia entre sexos, aunque algunos estudios sugieren una mayor prevalencia en mujeres. Estas neoplasias pueden afectar todo el tracto gastrointestinal y, en menos del 1 % de los casos, pueden presentarse de forma extraintestinal [2,3].

Las neoplasias de estroma extra gastrointestinal (EGIST) son raras, representan menos del 5 % de todos los GIST, de los cuales alrededor del 80 % se encuentran en el epiplón o mesenterio [4]. Se han propuesto tres teorías para su desarrollo: la primera sugiere que se originan en el tracto digestivo, con un crecimiento exofítico y posterior adquisición de autonomía; la segunda plantea que los EGIST son metástasis peritoneales de un GIST no detectado; y la tercera postula un origen mesotelial con características similares a las de las células de Cajal [5].

El 90 % de los GIST primarios pueden presentar mutaciones en el gen KIT (en un 80 % de los casos), lo que resulta en una positividad para el anticuerpo monoclonal CD-117 en el 94-95 % de los casos, o en el gen PDGFRA (en el 10 % restante). Ese 10 % restante no presenta mutaciones en ninguno de estos genes, por lo que se clasifica como GIST salvaje. El tratamiento principal es la resección quirúrgica, que puede ser curativa en la mayoría de los casos [6].

El artículo presenta un caso de GIST, de localización mesentérica infrecuente, diagnosticado a partir de un episodio de sangrado gastrointestinal persistente.

## 2. Caso clínico

Paciente femenina de 46 años con antecedentes de miomatosis uterina, anemia no especificada, histerectomía radical y dos partos por cesárea. En cuanto a sus antecedentes familiares, se reportó hipertensión arterial en su madre y hermanos, así como neurofibromatosis tipo 1 en su padre y uno de sus hermanos. Ingresó por un cuadro de varios días de evolución, caracterizado por melenas, sin dolor abdominal, con exacerbación en las últimas 48 horas, con sangrado digestivo bajo de aproximadamente 400 ml. En el examen físico se observó palidez generalizada, manchas color café con leche en la piel y nódulos cutáneos en la región torácica posterior (Figura 1). Los estudios de laboratorio revelaron hemoglobina de 3,3 g/dl, hematocrito de 10 % y plaquetas de 67,000  $\mu$ L, lo que categoriza el cuadro como choque hipovolémico grado III por hemorragia digestiva alta. Se inicia transfusión de concentrados globulares y tratamiento con inhibidores de la bomba de protones. Debido a la gravedad de su estado, se decide su ingreso al área de cuidados intensivos para monitoreo continuo y estudios adicionales.



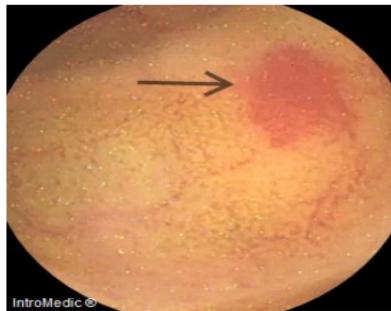
**Figura 1.** Máculas hiper e hipopigmentadas (color café con leche), con pequeñas tumoraciones compatibles con fibromas en la región torácica posterior.

La paciente fue evaluada por el servicio de Gastroenterología; este programó una endoscopia digestiva alta que mostró mucosas normales sin evidenciar el sitio del sangrado. Posteriormente, se realizó una colonoscopia, que evidenció grandes coágulos y restos hemáticos que dificultaron la continuación del estudio, por lo que se reprogramó para 48 horas después.

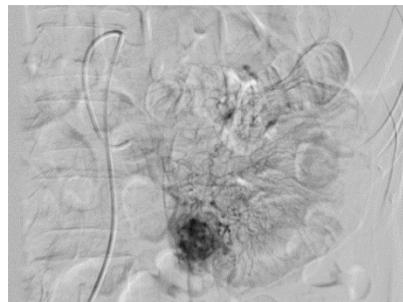
En los días siguientes, la paciente no presentó nuevos episodios de deposiciones melénicas y mantuvo una hemoglobina estable de 7,4 g/dl, sin necesidad de transfusiones. En la nueva colonoscopia, se observaron abundantes restos hemáticos a lo largo del colon. Debido a la dificultad en la localización del origen del sangrado, se programó un estudio con cápsula endoscópica.

Al quinto día de hospitalización, se registró un leve descenso en los niveles de hemoglobina (de 9,9 g/dl a 8,8 g/dl) y continuó el diagnóstico de hemorragia digestiva de origen incierto. El estudio con cápsula endoscópica reveló vellosidades normales en el duodeno, el yeyuno y el íleon, además de angiectasia en el íleon proximal (Figura 2), sin evidencia de lesiones tumorales.

Se realizó angiografía diagnóstica y se evidenció en el ramo mesentérico del íleon proximal una lesión de aspecto sólido hipervascular (Figura 3) que podría corresponder a un tumor GIST.



**Figura 2.** Cápsula endoscópica en el íleon (angiectasia proximal).



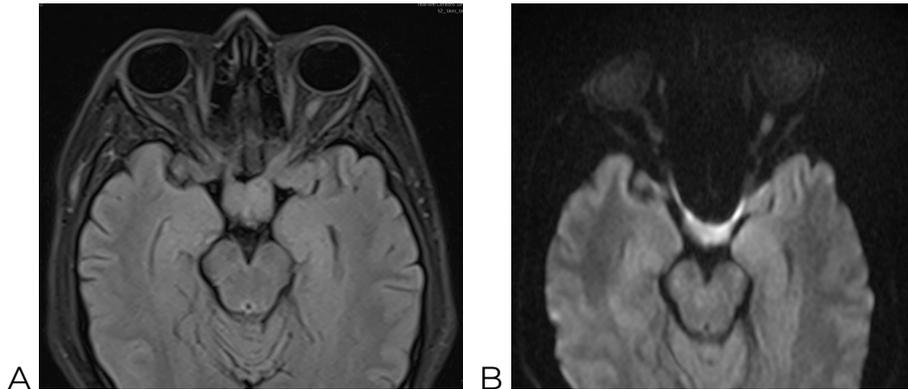
**Figura 3.** Angiografía mesentérica, se evidencia imagen compatible con tumor GIST.

Con base en este hallazgo y el antecedente familiar de neurofibromatosis, se solicitaron estudios de imagen correspondientes a cráneo, tórax, abdomen y pelvis, así como ecografía de tiroides y determinación de marcadores tumorales. Llama la atención la resonancia magnética de cráneo simple y contrastada, pues reveló en la región supraselar engrosamiento del quiasma óptico y del segmento intracraneal de ambos nervios ópticos, isointensos a la sustancia gris en secuencias T1 y T2. Tras la administración de medio de contraste, se observó un realce de aspecto heterogéneo leve. Hallazgo sugestivo de glioma de la vía óptica (Figura 4).

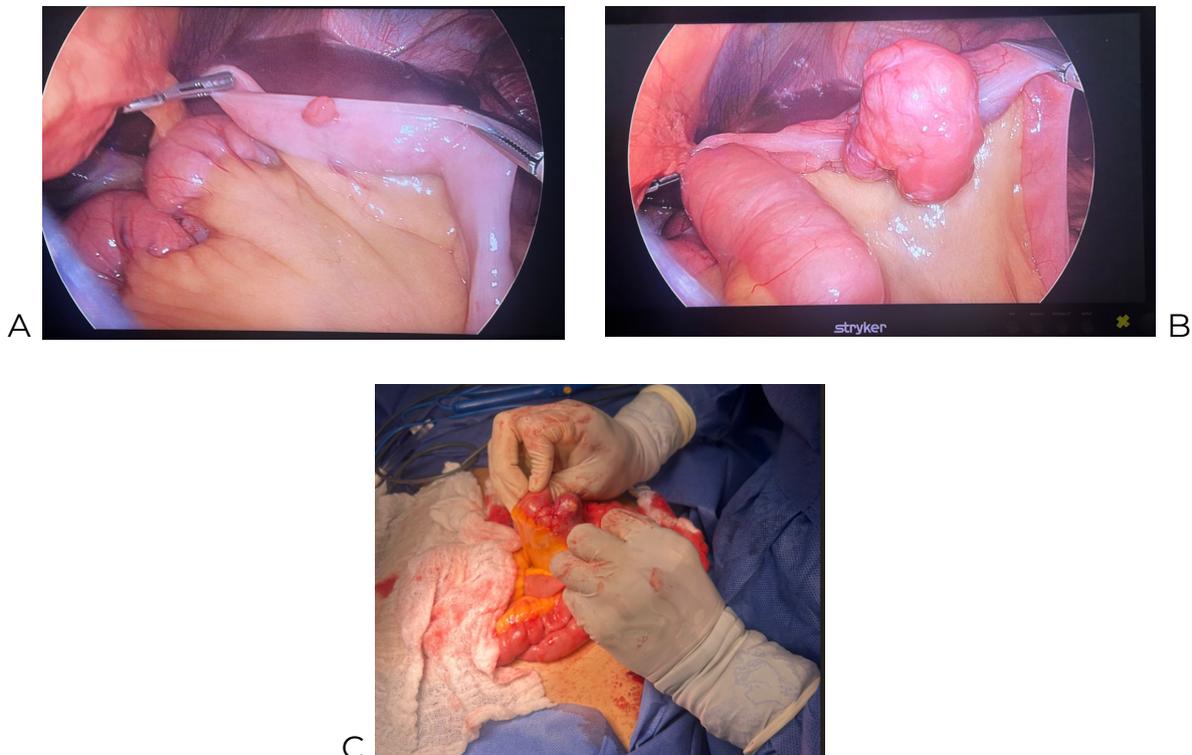
Los resultados de los marcadores tumorales —antígeno carcinoembrionario, alfafetoproteína, CA 125, CA 19-9, CA 15-3 y CA 72-4— fueron negativos. Los estudios adicionales de imágenes descartaron la presencia de neoplasias en órganos extraintestinales.

Al día 15 de hospitalización, ante la persistencia de episodios de melena, el servicio de Cirugía General decidió realizar una laparoscopia diagnóstica y terapéutica. Durante la intervención quirúrgica, se observó una vesícula biliar distendida, con paredes engrosadas y edematosas, y cálculos en su interior. Además, se identificaron adherencias densas colecistocolónicas y colecistoduodenales.

En el yeyuno proximal, se encontraron entre 4 y 20 pequeñas tumoraciones en los bordes antimesentéricos, localizadas a 30 y 40 cm del ángulo de Treitz. También se observó un tumor redondeado e irregular de 4 cm en el borde antimesentérico del yeyuno distal, a 140 cm del ángulo de Treitz, vascularizado y protruyendo hacia la cavidad abdominal y la luz intestinal (Figura 5). Se procedió a la resección quirúrgica del tumor intestinal, seguida de una anastomosis laterolateral isoperostáltica. Se tomaron muestras para estudio histopatológico.



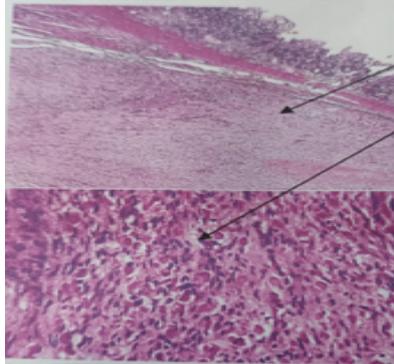
**Figura 4. A:** RMN cerebro simple en el que se observa glioma óptico y engrosamiento de nervio y quiasma ópticos. **B:** RMN de difusión en la que se confirma la presencia de glioma óptico.



**Figura 5. A:** imagen obtenida por cirugía laparoscópica, pequeñas tumoraciones en borde antimesentérico. **B:** tumor de 4 cm a 140 cm del ángulo de Treitz. **C:** mayor tumoración en el intestino.

La paciente evolucionó favorablemente luego de la intervención quirúrgica, con buena tolerancia oral y sin nueva evidencia de sangrado digestivo activo en los días subsecuentes. Durante la recuperación en hospitalización, se obtuvo el resultado de la biopsia del segmento del intestino delgado. Dichos

hallazgos revelan una neoplasia mesenquimal bifásica de 5 cm, con discreta atipia y escasa actividad mitótica, consistente con un GIST de bajo grado, por lo que la paciente fue derivada en condiciones óptimas de salud a un centro oncológico de tercer nivel para continuar con su tratamiento oncológico integral (Figura 6).



**Figura 6.** Hallazgo histopatológico de tumoración intestinal: con tinción de HE se observa neoplasia moderadamente diferenciada, constituida por elementos fusiformes con escasa atipia. A mayor aumento, se observan los núcleos alargados dispuestos en fascículos laxos.

### 3. Discusión

El GIST es un tumor raro del intestino delgado, con una incidencia de 14 a 20 casos por millón de habitantes. Su diagnóstico precoz es difícil debido a los síntomas inespecíficos; el sangrado gastrointestinal es la manifestación más común, que puede ir acompañado de anemia, melena o hematemesis. El 50 % de los pacientes reportan sangrados y el 37,5 % dolor, mientras que solo el 5 % es asintomático. El diagnóstico se realiza mediante endoscopia, ecografía endoscópica y tomografía computarizada [7-9]. En este caso, la endoscopia y colonoscopia digestiva fueron normales, por lo que se realizó una angiotomografía abdominal que localizó la lesión vascular en el mesenterio, con posibilidad diagnóstica de tumor GIST por imagenología. Lo particular de este caso es la localización inusual de la neoplasia, que representó un reto diagnóstico a la hora del abordaje clínico y terapéutico.

Los pacientes con neurofibromatosis tipo 1 tienen un mayor riesgo de desarrollar GIST, con una frecuencia del 5-25 %. Las manifestaciones gastrointestinales incluyen hiperplasia de la submucosa, tumores estromales, carcinoides y mayor predisposición a adenocarcinomas. Los GIST en estos pacientes pueden aparecer tardíamente, incluso después de los síntomas cutáneos, y son más comunes en mujeres. A menudo son asintomáticos, especialmente si son menores de 3 cm, pero pueden causar hemorragia digestiva, síndrome anémico, dolor abdominal y obstrucción intestinal [10,11]. Cabe recalcar que la paciente no tenía diagnóstico establecido de neurofibromatosis; sin embargo, por el antecedente familiar de su hermano, debe considerarse también en ella esta patología, que podría estar ligada a tumores GIST. El tratamiento principal es quirúrgico, seguido de terapia adyuvante con fármacos inhibidores de la cinasa para reducir el crecimiento de tumores microscópicos tras la resección [12]. El imatinib es el fármaco de elección, pues ha demostrado una mejora en la supervivencia sin recidiva.

En casos en los que la resección quirúrgica no es viable, se considera el tratamiento neoadyuvante con imatinib durante cuatro a seis meses antes de la cirugía, con evaluación mediante tomografía computarizada o tomografía por emisión de positrones (PET scan) [13,14]. Entre las demás opciones terapéuticas que corresponden a esta familia, se tiene el sunitinib y el regorafenib, los cuales han sido aprobados para pacientes que han recibido previamente imatinib; estos proporcionan una opción adicional en líneas de tratamiento posteriores. En la actualidad, se está llevando a cabo el ensayo clínico PEAK, un estudio de fase III que evalúa la combinación de sunitinib y bezuclastinib (anteriormente conocido como CGT-9486) en pacientes con GIST progresivo tras poca respuesta al tratamiento con imatinib [15].

El pronóstico después de la cirugía depende de factores como la tasa mitótica, el tamaño del tumor, la localización, los márgenes quirúrgicos y el estado de ruptura del tumor. Los estudios muestran que la mayoría de los pacientes permanecen libres de la enfermedad después de la resección quirúrgica y el tratamiento adyuvante, con tasas de éxito del 82 % a un año, 89 % a los tres años y 92 % a los cinco años [16].

## 4. Conclusiones

Los EGIST son una patología rara y difícil de diagnosticar, por lo que requieren un enfoque integral a cargo de un equipo multidisciplinario. Aunque los tumores GIST mesentéricos son infrecuentes, los estudios de imagen pueden ser útiles para identificarlos de manera temprana y evaluar la resecabilidad del tumor. La cirugía es un paso crucial y puede ofrecer un pronóstico favorable cuando el diagnóstico se realiza de forma temprana. El apoyo neoadyuvante o adyuvante dependerá de los resultados del informe patológico. Además, se recomienda que los pacientes con neurofibromatosis sean tamizados para detectar este tipo de tumores, debido a la mayor probabilidad de presentar GIST en esta población.

## 5. Limitaciones del estudio

A pesar de sus antecedentes familiares de neurofibromatosis y de los hallazgos compatibles al examen físico, la paciente no pudo ser analizada desde el punto de vista genético porque no se contaba con dichos estudios en la casa de salud donde se encontraba. Además, fue derivada a un centro de salud oncológico para continuar con su tratamiento, por lo que no se pudo hacer seguimiento.

## 6. Abreviaturas

GIST: tumores del estroma gastrointestinal

EGIST: tumores de estroma extragastrointestinal

dl: decilitro

ml: mililitros

PET scan: tomografía por emisión de positrones

uL: microlitro

## 7. Información administrativa

### 7.1 Archivos adicionales

No hay archivos adicionales declarados por los autores.

### 7.2 Agradecimientos

Nos gustaría expresar nuestro agradecimiento a la paciente y su familia por aceptar la publicación de este trabajo científico.

### 7.3 Contribución de los autores

Todos los autores leyeron y aprobaron la versión final del manuscrito.

### 7.4 Financiamiento

El estudio fue financiado por los investigadores. Los autores no recibieron compensación económica por esta investigación.

### 7.5 Disponibilidad de datos y materiales

Los datos están disponibles previa solicitud al autor correspondiente. No se reportan otros materiales.

## 8. Declaraciones

### 8.1 Consentimiento informado

El paciente otorgó su consentimiento informado por escrito para la publicación de este caso clínico y las imágenes que lo acompañan. El editor jefe de la revista conserva una copia del consentimiento para su revisión.

### 8.2 Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses relacionado con este artículo. Ninguno de los autores ha recibido financiación de ninguna organización o entidad para realizar este estudio. Tampoco existen relaciones personales, profesionales o comerciales que puedan influir en los resultados o la interpretación de los datos presentados en este trabajo.

## 9. Referencias

1. Kays JK, Sohn JD, Kim BJ, Goze K, Koniaris LG. Approach to wild-type gastrointestinal stromal tumors. *Transl Gastroenterol Hepatol.* 2018;3:92-92. <https://doi.org/10.21037/tgh.2018.10.13>
2. Pandit N, Das GP, Dahal M, Awale L. An unexpected extra-gastrointestinal stromal tumor (E-GIST) on the jejunal mesentery. *J Surg Case Rep.* 2018;2018(12):1-3. <https://doi.org/10.1093/jscr/rjy339>
3. Zhao X, Yue C. Gastrointestinal stromal tumor. *J Gastrointest Oncol.* 2012;3(3):189. <https://doi.org/10.3978/j.issn.2078-6891.2012.031>
4. Sousa D, Allen M, Mateus A, Cruz A, Marinho D, Ferreira A, et al. EGIST: A rare tumor. *J Gastrointest Cancer.* 2018;49(2):182-5.
5. Nishida T. Asian consensus guidelines for gastrointestinal stromal tumor: What is the same and what is different from global guidelines. *Transl Gastroenterol Hepatol.* 2018;3:11-11. <https://doi.org/10.21037/tgh.2018.01.07>
6. Board PATE. Gastrointestinal Stromal Tumors Treatment (PDQ®) [Internet]. National Cancer Institute (US); 2011 [citado 2018 abr 29]. Disponible en: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK65712/>
7. Zhou L, Liu C, Bai JG, Wei JC, Qu K, Tian F, et al. A rare giant gastrointestinal stromal tumor of the stomach traversing the upper abdomen: A case report and literature review. *World J Surg Oncol.* 2012;10:66. <https://doi.org/10.1186/1477-7819-10-66>
8. Agaimy A, Vassos N, Croner RS. Gastrointestinal manifestations of neurofibromatosis type 1 (Recklinghausen's disease): Clinicopathological spectrum with pathogenetic considerations. *World J Gastroenterol.* 2012;5(7):852-62. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23119102/>
9. Dal Corso HM, Solej M, Nano M. Giant gastrointestinal stromal tumor of the stomach in an elderly patient. *J Gastrointest Surg.* 2007;11(5):804-6. <https://doi.org/10.1007/s11605-007-0123-1>
10. Guillaud O, Dumortier J, Bringuier P, et al. Tumeurs stromales gastro-intestinales (GIST) multiples chez un malade atteint d'une maladie de Recklinghausen. *EM consulte.* 2006;320-4. [https://doi.org/10.1016/s0399-8320\(06\)73175-x](https://doi.org/10.1016/s0399-8320(06)73175-x)
11. Nishida T, Blay J-Y, Hirota S, Kitagawa Y, Kang Y-K. The standard diagnosis, treatment, and follow-up of gastrointestinal stromal tumors based on guidelines. *Gastric Cancer.* 2016;19(1):3-14. <https://doi.org/10.1007/s10120-015-0526-8>
12. Vinagreiro M, Valverde JN, Guerreiro E. Initial presentation of a giant gastrointestinal stromal tumour of the stomach with recurrent spontaneous intra-peritoneal haemorrhage. *Int J Surg Case Rep.* 2015;9:1-4. <https://doi.org/10.1016/j.ijscr.2015.01.033>
13. Poveda A, García del Muro X, López Guerrero JA, Cubedo R, Martínez V, Romero I, et al. GEIS guidelines for gastrointestinal sarcomas (GIST). *Cancer Treat Rev.* 2017;55:107-19. <https://doi.org/10.1016/j.ctrv.2016.11.011>
14. Martín-Broto J, Martínez-Marín V, Serrano C, Hindi N, López-Guerrero JA, Ramos-Asensio R, et al. Gastrointestinal stromal tumors (GISTs): SEAP-SEOM consensus on pathologic and molecular diagnosis. *Clin Transl Oncol.* 2017;19:536-45. Disponible en: <http://link.springer.com/10.1007/s12094-016-1581-2>

15. PEAK Study Group. PEAK: Un ensayo clínico de fase III evaluando la combinación de sunitinib con bezuclastinib para GIST. *J Clin Oncol.* 2023;41(16\_suppl):11537. [https://doi.org/10.1200/JCO.2023.41.16\\_suppl.11537](https://doi.org/10.1200/JCO.2023.41.16_suppl.11537)
16. Cappellani A, Piccolo G, Cardì F, Cavallaro A, Menzo EL, Cavallaro V, et al. Giant gastrointestinal stromal tumor (GIST) of the stomach causing high bowel obstruction: surgical management. *World J Surg Oncol.* 2013;11:172. <https://doi.org/10.1186/1477-7819-11-172>