

Invaginación intestinal secundaria a un tumor de GIST en una niña

Secondary intestinal intussusception to a GIST tumor in a girl

Rubén Martín Álvarez-Solis¹ • rubenalsolecito@hotmail.com
ORCID: 0000-0001-9703-4626

Armando Quero-Hernández² • ORCID: 009-0003-5588-9265

Marcela del Pilar Vargas-Vallejo³ • ORCID: 0009-0002-4150-8508

David Bulnes-Mendizába⁴ • ORCID: 0009-0001-2437-3384

Nadia Selene Gómez-Villegas⁵

1 DIVISIÓN DE CIRUGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL DEL NIÑO "DR. RODOLFO NIETO
PADRÓN. VILLAHERMOSA, TABASCO. MÉXICO

2 SERVICIO DE ONCOLOGÍA PEDIÁTRICA. HOSPITAL GENERAL "DR. AURELIO
VALDIVIESO". SERVICIOS DE SALUD DE OAXACA. OAXACA DE JUÁREZ, MÉXICO.

3 SERVICIO DE ONCOLOGÍA PEDIÁTRICA DEL HOSPITAL DEL NIÑO "DR. RODOLFO
NIETO PADRÓN" DE VILLAHERMOSA, TABASCO. MÉXICO

4 SERVICIO DE PATOLOGÍA. HOSPITAL DEL NIÑO "DR. RODOLFO NIETO PADRÓN".
VILLAHERMOSA, TABASCO. MÉXICO

5 CIRUGÍA PEDIÁTRICA HOSPITAL DEL NIÑO. "DR. RODOLFO NIETO PADRÓN.
VILLAHERMOSA, TABASCO, MÉXICO

Para citar este artículo:

Alvarez Solis, R. M., Quero Hernández, A., Vargas Vallejo, M. del P., Bulnes Mendizábal, D., & Gómez Villegas, N. S. Invaginación intestinal secundaria a un tumor de GIST en una niña. *Espacio I+D, Innovación más Desarrollo*, 15(43). <https://doi.org/10.31644/IMASD.43.2026.a08>

RESUMEN

Los tumores gastrointestinales estromales (GIST), son los tumores mesenquimales del tracto gastrointestinal más frecuente en adultos, pero son muy raros en niños. Nosotros reportamos el caso de una paciente femenina de 9 años con un cuadro de dolor abdominal y que el ultrasonido sugirió invaginación intestinal. Durante la laparotomía exploradora se encontró un tumor intraluminal en intestino delgado, que posteriormente por anatomía patológica confirmó el diagnóstico de tumor de GIST. No recibió tratamiento con quimioterapia. Se ha mantenido en observación por más de 5 años sin evidencia de metástasis o recidiva. Nosotros realizamos una breve discusión y análisis de la literatura del tumor de GIST en niños.

Palabras clave:

Tumor de GIST en niños; causas de invaginación secundaria; sangrado de tubo digestivo.

— Abstract—

GIST tumors are the most common mesenchymal tumors of the gastrointestinal tract in adults, but are very rare in children. We report the case of a 9-year-old female patient with abdominal pain and the ultrasound suggested intestinal intussusception. During the exploratory laparotomy, an intraluminal tumor was found, which subsequently confirmed the diagnosis of Gist tumor. She did not receive chemotherapy treatment. She has been under observation for more than 5 years without evidence of metastasis or recurrence. We carry out a brief discussion and analysis of the literature on GIST tumor in children.

Keywords:

GIST tumor in children; causes of secondary intussusception; Digestive tract bleeding.

El tumor estromal gastrointestinal (GIST) es el tumor mesenquimal más frecuente en el tracto digestivo, cuyo origen se desarrolla en las células intersticiales de Cajal y cuya función es la actividad peristáltica del tubo digestivo y que se caracterizan por expresar receptores de la tirocin-kinasa CD117 o KIT. La mayoría de los GIST presentan mutaciones con ganancia de función en los genes v-KIT (KIT), o del receptor del factor de crecimiento derivado de plaquetas alfa (PDGRFA), lo que da por resultado la activación del ligando de las quinasas que promueven la proliferación neoplásica en el 80 % de los casos.¹

En la actualidad, se denomina GIST a los tumores mesenquimales CD117 positivos, fusiformes o epitelioides, primarios de tracto digestivo, mesenterio, y retroperitoneo. Este término se utilizó por vez primera en 1983. Mazur y Clark lo emplearon para designar unos tumores no epiteliales del tubo digestivo, que carecían de rasgos ultraestructurales de músculo liso y características inmunohistoquímicas de célula de Schwann.²

Es el sarcoma más frecuente del tracto gastrointestinal (TGI). Supone 2 % de tumores a este nivel, pero 80 % de los sarcomas gastrointestinales. Su incidencia se estima de 10 a 20 casos por millón de habitantes y por año. Teniendo una prevalencia mayor, debido el curso clínico largo de la enfermedad (10-15 años).^{2,3}

La incidencia máxima es entre la 4.^a y 6.^a décadas, siendo la distribución por géneros semejante. Aunque estudios recientes sugieren una incidencia algo superior en varones. Es raro observarla en la población pediátrica, con una incidencia anual de 0.02 a 0.44 casos por millón en menores de 20 años.^{3,4}

Los GIST comparten similitudes inmunofenotípicas con las células intersticiales de Cajal, localizadas alrededor del plexo mientérico, y dispersas en la muscular propia. Características como la expresión de KIT, CD34, la cadena pesada de la miosina de músculo liso y la nestina, son comunes en ambos. Las células intersticiales de Cajal actúan como marcapasos intermediarios entre sistema nervioso y sistema de músculo liso. Expresan CD117, en 95 % de los casos igual que los GIST, y poseen una mezcla de rasgos neurales y miógenos en la ultraestructura.⁵

Kinblom, en 1998, sugirió que los GIST se originaban de una célula madre que se diferenciaba hacia célula intersticial de Cajal. La hipótesis de la célula precursora explicaría por qué tumores mesenquimales con histología similar a los GIST, CD117 positivos, pueden aparecer en epiplón y mesenterio⁵.

Nuestro objetivo es presentar un caso raro de GIST en un paciente pediátrico que se manifestó con un cuadro de invaginación intestinal, resultado del tratamiento y revisión de la literatura.

CASO CLÍNICO

Paciente femenina de 9 años, con dolor abdominal de 20 días previos, multimanejada con antiparasitarios, antidiarreicos y sin mejoría clínica, por lo que acude a nuestra institución por dolor abdominal persistente. Exploración física se observa

palidez generalizada, a nivel precordial con soplo holo sistólico secundario a “cor anémico”, taquicardia, dificultad respiratoria leve, Abdomen blando, depresible, no doloroso a la palpación, peristalsis disminuida, sin datos de irritación peritoneal.

Se realiza Biometría hemática observándose anemia microcítica hipocrómica severa (4 gr/dl), leucocitos 6,500/mm³, cuenta diferencial y plaquetas normales. Se solicita un ultrasonido abdominal y reportan invaginación intestinal colocolica intermitente. Es valorada por cirugía pediátrica y se decide realizar laparotomía exploradora; observan una invaginación yeyuno-ileal secundario a tumoración palpable en la luz intestinal de un diámetro aproximadamente de 2 cm. Se realiza resección del segmento y entero-entero anastomosis. La exploración del resto del intestino delgado y colon fue normal.

El reporte histopatológico fue tumor de células del estroma gastrointestinal (GIST) con crecimiento polipoide hacia la luz intestinal. Figura 1. Describiendo células epitelioides y espinosas con más de 5 mitosis /campo. La Inmunohistoquímica confirmó positividad para: CD117, DOG1 y CD34.

La paciente permanece asintomática y con una sobrevida libre de actividad tumoral a 5 años de la resección quirúrgica.

DISCUSIÓN

La etiología de la invaginación intestinal suele ser por inflamación de las placas de Peyer en el lactante menor. Un paciente con cuadro de invaginación intestinal que es mayor de 2 años siempre hay que buscar una causa orgánica o secundaria. En este caso pediátrico, que representa al parecer el primero en ser reportado en la literatura mexicana, en donde la invaginación yeyuno-ileal fue ocasionada por un tumor de estroma gastrointestinal.

Kinblom y colaboradores llevaron a cabo un estudio poblacional, reuniendo datos epidemiológicos y de pronóstico de los GIST. En una población de Suecia de 1,3-1,6 millones de habitantes, con 4 hospitales de referencia, investigaron tumores mesenquimales, c-KIT positivos entre 1983 y 2000. Estudiaron 650 casos de los cuales 398 cumplían los criterios diagnósticos de GIST. El 72 % de los casos de GIST, habían sido diagnosticados de otra forma. El 28 % se diagnosticó como GIST, un 34 % leiomiomas, 18 % leiomiomasarcomas, 13 % leiomioblastomas, y un 7 % otros diagnósticos. En cuanto a la presentación clínica, el 69 % fueron sintomáticos, siendo la mayoría de estos síntomas inespecíficos: dolor vago, anorexia, anemia, pérdida de peso, náuseas. Menos frecuentes fueron la hemorragia gastrointestinal (por ulceración mucosa), o intraperitoneal (por rotura tumoral).⁶

En nuestra paciente el tumor se encontró en la unión de Yeyuno-ileón, que es muy raro pues Kindblom, refiere que se pueden localizar en el TGI, en mesenterio o retroperitoneo. Entre 50-60 % casos se originan en el estómago, 20-30 % en intestino delgado, el colon supone el 10 % aproximadamente y el 15 % restante en otros sitios: recto, esófago, mesenterio, retroperitoneo. Siendo el esófago el 5 % de los casos.^{3,4}

El aspecto macroscópico depende del tamaño, que oscila entre 1 y 32 cm, aunque la mayoría tienen más de 2 cm. En nuestro paciente midió 1.5 cm el tumor intraluminal. Aparecen como nódulos serosos, intramurales o submucosos. Los grandes suelen mostrar un crecimiento exofítico, hacia la luz, con ulceración (20-30 % casos) o no de la mucosa. También pueden protruir hacia la serosa con gran componente extra parietal, lo que enmascara su origen digestivo en las técnicas de imagen. Histológicamente se distinguen tres patrones arquitecturales en los tumores de GIST: fusiforme (70 %) epiteliode (20 %) y mixto (10 %) en nuestro paciente se encontró de tipo mixto: células espinosas o fusiformes y de tipo epiteliode.⁷

La presentación del tumor de GIST, varía en síntomas y signos, dependiendo del tamaño y la localización. En nuestra paciente predominó el dolor abdominal crónico. No tiene antecedente de hematemesis ni melena, sin embargo, el sangrado oculto en heces es factible por un sangrado gastrointestinal crónico inadvertido.⁷

La ecografía suele ser la técnica inicial de diagnóstico en muchos pacientes con tumores GIST. Suelen ser tumores grandes de baja ecogenicidad, en nuestra paciente, el ultrasonido no lo detectó previo a la cirugía, presentando un diagnóstico sugerente de invaginación. Otros estudios que se sugieren puedan realizarse son TAC con contraste de abdomen, considerando a esta técnica la más sensible, en la que se describe al tumor GIST como una masa hipervascular, de aspecto heterogéneo, debido a la necrosis hemorrágica o a la degeneración quística, y la resonancia magnética en caso que se sospeche tumor rectal.⁸

El tumor de GIST tiene características inmunohistoquímicas que son útiles para confirmar la sospecha diagnóstica. Cerca de 95 % son positivas para KIT (CD117), DOG-1 98 %, PDGFRA en el 80 %, 70 % al 80 % para CD34, 30-40 % para actina de musculo liso y otros.^{2,9,10} El 30 % de los GIST son malignos, y al momento actual existen al menos 4 sistemas de estratificación de riesgo (Fletcher, Miettinen y la del Instituto de Patología de las Fuerzas Armadas (AFIP) y los criterios de riesgo de la Red Nacional Integral del Cáncer, en la que de manera general, consideran las siguientes variables: tamaño del tumor, tasa de mitosis por campo observado, sitio del tumor. En el caso que presentamos el tamaño tumoral menor de 5 cm, tasa mitótica mayor de 5 por campo y localización yeyuno ileal, de tal manera que ponderándolo con los criterios AFIP sería de riesgo moderado.¹¹ En niños la localización más frecuente es el estómago y generalmente con múltiples nódulos tumorales (enfermedad multifocal). En México, Morales y cols., reportaron dos casos cuya localización fue en la unión esofagástrica y de cavidad gástrica con manifestaciones de anemia crónica y la terapia fue solo resección quirúrgica en un caso y en el segundo neoadyuvancia con imatinib.¹²

El pronóstico muestra cierta asociación con la localización anatómica, con tendencia a ser de mayor malignidad los localizados en intestino delgado frente a los localizados en el estómago.¹¹ Miettinen,¹⁰ en un estudio de 1700 GIST gástricos, observó que 83 % eran benignos. En duodeno, sin embargo, la mitad suelen ser

malgnos. En el esófago, son poco frecuentes. Predominan los leiomiomas. Pero más de la mitad de los GIST son malignos. Se han descrito otras localizaciones, como en los ganglios linfáticos.^{13,14}

El manejo de los tumores GIST ha sido de primera instancia la resección quirúrgica, sobre todo para los tumores localizados; mientras que para los tumores GIST malignos son tratados con diversos esquemas de quimioterapia y/ radioterapia, reportándose una sobrevida global a 5 años de alrededor de 12 %, sobre todo en tumores irresecables o metastásicos, presentaban recaídas o progresión de la enfermedad y eran resistentes a la quimioterapia citotóxica y/o radioterapia.¹⁵ En las últimas décadas, con el mejor entendimiento de los mecanismos moleculares que dan origen a estas neoplasias, han surgido terapias que bloquean dichas mutaciones en sitios específicos, modificando con ello la proliferación del tumor y su angiogénesis. Los inhibidores de la tirosin kinasa bloquean a los receptores KIT y a los PDGFRA (presentes en el 90 % y 80 % de los GIST respectivamente) y representan la línea actual de tratamiento para disminuir las recaídas y para el grupo de alto riesgo; el imatinib es uno de los primeros medicamentos con dicho mecanismo de acción, disminuyendo en 54 % el riesgo de progresión de la enfermedad o el fallecimiento.^{15,16}

Dada la rareza de estos tumores en la etapa pediátrica, no se tienen recomendaciones sobre su tratamiento, lo registrado se ha extrapolado del manejo del paciente adulto. Arimatias y cols., en su revisión sistemática en donde incluyeron 184 pacientes, del que 68 % fueron mujeres, con una media de 14 años, la localización del tumor fue en 90 % de los casos en el estómago y en intestino 7 %. El manejo inicial fue gastrectomía parcial hasta total, 46 % de los casos tuvieron enfermedad metastásica al diagnóstico y recibieron quimioterapia estándar el 2 %, inhibidores de tirocin-kinasa de primera generación el 34 % y de segunda generación el 13 %, logrando remisión completa el 52 % y sobrevida global del 24 % a 6 años.¹⁷

En nuestro caso, por las características histológicas encontradas, fue estratificado como de riesgo moderado, la pauta de manejo fue su resección completa sin otro manejo adyuvante, y a 5 años de seguimiento se encuentra libre de actividad tumoral.

CONCLUSIONES

Tener en cuenta que la invaginación intestinal en 90 % de los casos es idiopática y ocurre en lactantes. Que cuando la invaginación se presenta en mayores de 2 años, siempre hay una causa orgánica o secundaria, como el caso aquí descrito.

Este es el primer reporte de un GIST en un niño de 9 años, tratado solo con cirugía y sobrevida libre de actividad tumoral a 5 años del diagnóstico.

REFERENCIAS

1. **Naito**, Y., Nishida, T., & Doi, T. (2023). Current status of and future prospects for the treatment of unresectable or metastatic gastrointestinal stromal tumours. *Gastric Cancer*, 26(3), 339-351. <https://doi.org/10.1007/s10120-023-01381-6>
2. **Tyagi**, I. V., & Anand, S. (2025). Gastrointestinal Stromal Tumors Market Share, Report 2035. En *Market Research Future*. https://www.marketresearchfuture.com/reports/gastrointestinal-stromal-tumors-market-1583/?utm_term=&utm_campaign=&utm_source=adwords&utm_medium=ppc&hsa_acc=2893753364&hsa_cam=23142125492&hsa_grp=190076755354&hsa_ad=779362054048&hsa_src=g&hsa_tgt=dsa-2443880216606&hsa_kw=&hsa_mt=&hsa_net=adwords&hsa_ver=3&gad_source=1
3. **Popoiu**, T., Pîrvu, C., Popoiu, C., Iacob, E. R., Talpai, T., Voinea, A., Albu, R., Tăban, S., Bălănoiu, L., & Pantea, S. (2024). Gastrointestinal Stromal Tumors (GISTs) in Pediatric Patients: A Case Report and Literature Review. *Children*, 11(9), 1040. <https://doi.org/10.3390/children11091040>
4. **Hallie** J. Quiróz, Brent A. Willobee, Matthew S. Sussman, Bradley R. Fox, Chad M. Thorson, Juan E. Sola et al. Pediatric gastrointestinal stromal tumors- a review of diagnostics modalities. *Transl Gastroenterol Hepatol*. 2018;3:3-54 doi:10.21037/tgh.2018.07.08
5. **M.** Shimomura, S. Ikeda, Y. Takakura, Y. Kawaguchi, M. Tokunaga, Haruka Takeda, et al. Gastrointestinal stromal tumors of the small intestine in pediatric populations: a case report and literature review. *Pediatr Surg Int*, 26 (2010), pp. 649-654
6. **Kinblom** L-G, Remotti HE, Aldenborg F, et al. Gastrointestinal Pacemaker cell tumor (GIPACT). Gastrointestinal stromal tumors show phenotypic characteristics of interstitial cells of Cajal. *Am J Pathol* 1998; 152: 1259-69. 5.
7. **Saund** MS, Demetri GD, Ashley SW. Gastrointestinal stromal tumors (GISTs). *Curr Opin Gastroenterol* 2004; 20: 89-94.
8. **Corless** CL, Fletcher JA and Heinrich MC. *Biology of gastrointestinal stromal tumors*. *J Clin Oncol* 2004; 22: 3813-25
9. **Bucher** P, Villiger P, Egger J-F, et al. Management of gastrointestinal stromal tumors: from diagnosis to treatment. *Swiss Med Wkly* 2004; 134: 145-53
10. **Miettinen** M, Lasota J. Gastrointestinal stromal tumors (GISTs): definition, occurrence, pathology, differential diagnosis, and molecular genetics. *Pol J Pathol* 2003; 54: 3-24.
11. **Inga-Marie** Schaefer, Adrián Mariño Enríquez, Jonathan A Fletcher. What is new in gastrointestinal stromal tumor?. *Adv Anat Pathol*. 2017;24(5): 259-267
12. **Morales** Peralta Adrián, Covarrubias Espinoza Gilberto, Rios García Candy Guadalupe, Larios Farak Tania Clarisa, Millán Valenzuela Luis Omar, Galván Ruiz Vanessa Guadalupe. Tumor de GIST pediátrico. Presentación de dos casos y revisión de la literatura. *Bol Clin Hosp Infan Edo Son*. 2017;34(2): 127-135

13. B. Samarji, T. Walter, F. Dijoud, S. Collardeau Frachon, F. Hameury, R. Dubois, et al. [Pediatric gastrointestinal stromal tumors: report of three cases] *Gastroenterol Clin Biol*, 34 (2010), pp. 407-40
14. Stiles, Z.E.; Fleming, A.M.; Dickson, P.V.; Tsao, M.; Glazer, E.S.; Shibata, D.; Deneve, J.L. Lymph Node Metastases in Gastrointestinal Stromal Tumors: An Uncommon Event. *Ann. Surg. Oncol.* 2022, 29, 8641–8648.
15. Ng EH, Pollock RE, Munsell MF, Atkinson EN, Romsdahl MM. Prognostic factors influencing survival in gastrointestinal leiomyosarcoma. Implications for surgical management and staging. *Ann Surg.* 1992; 215: 68-77
16. Prof Yoon-Koo Kang, Min-Hee Ryu, Changhoon Yoo, Prof Baek-Yeol Ryoo, Hyun Jin Kim, Jong Jin Lee, et al. Resumption of imatinib dosing to control metastatic gastrointestinal Stromal Tumors (GIST) after failure of Imatinib and Sunitinib: Results of a randomised, placebo-controlled, phase 3 trial (RIGHT). *Lancet Oncol.* 2013; 14(12): 1175-1182. doi:10.1016/S1470-2045(13)70453-4.
17. Arimatias Raitio, Adeline Salim, Dhanya Mullassery, Paul D Losty. Current treatment and outcomes of pediatric gastrointestinal stromal tumors (GIST): a systematic review of published studies. *Pediatr Surg Int.* 2021; 37(9):1161-1165

Anexo

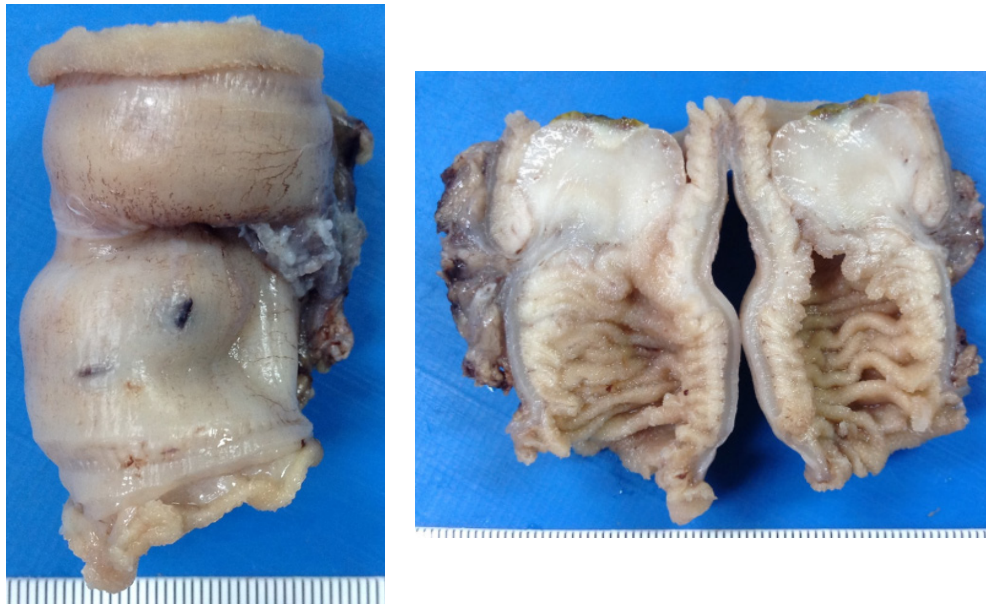


Figura 1. Descripción Macroscópica. Segmento de Yeyuno de 6X3 cm con una masa polipoide que muestra la tracción de la pared intestinal

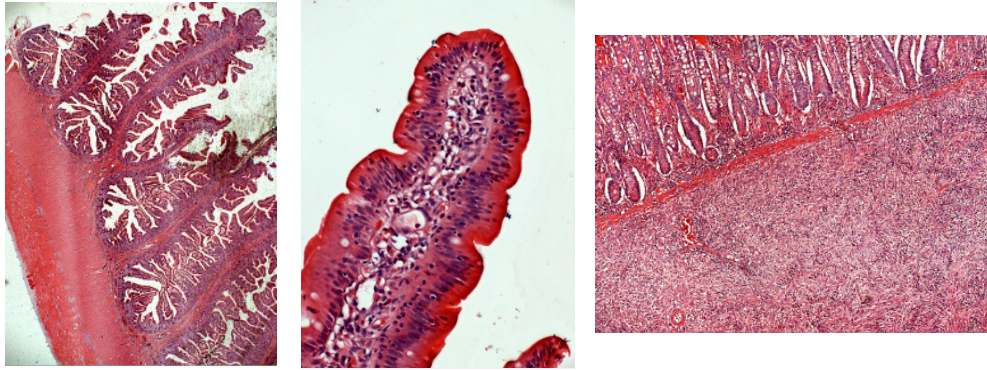


Figura 2. Descripción Microscópica. Se observa proliferación de elementos que forman un núcleo polipoide a partir de la lámina propia y muscular sin mucosa superficial