



P-633 - NEOADYUVANCIA EN GIST RECTAL: UN RARO EFECTO SECUNDARIO Y LA NECESIDAD DE UN ESTUDIO GENÉTICO PRECISO

Sánchez Esquer, Ignacio¹; Balaguer Román, Andrés¹; Gómez Pérez, Beatriz²; Delegido García, Ana³; Cayuela Fuentes, Valentín¹; Aliaga Rodríguez, Alfonso¹; Cerezuela Fernández De Palencia, Álvaro¹; Fernández Hernández, Juan Ángel¹

¹Hospital Universitario Virgen de la Arrixaca, Murcia; ²Hospital Los Arcos, Santiago de la Ribera; ³Hospital Dr. Rafael Méndez, Lorca.

Resumen

Introducción: Cerca del 5% de los GIST se localizan a nivel rectal. Esta inusual situación viene acompañada de una compleja relación de componentes que dificultan enormemente el tratamiento quirúrgico, que es de elección. La neoadyuvancia con Imatinib se basa en el desarrollo de una estrategia terapéutica que facilite la resección tumoral completa R0 y disminuya la morbilidad quirúrgica al reducir la necesidad de técnicas agresivas con resecciones multiviscerales, y que además disminuya el riesgo de rotura y sembrado tumoral, contribuyendo a prevenir la recurrencia y mejorar la supervivencia. El empleo de este tipo de fármacos no está exento de reacciones adversas, que debemos que identificar y solventar.

Caso clínico: Varón de 48 años que acude a urgencias por rectorragia y tenesmo rectal de un mes de evolución. Se realiza colonoscopia que evidencia una neoformación en ampolla rectal, cuya anatomía patológica informa de GIST. La ecografía endoanal, informa de tumoración que rompe la cápsula prostática, infiltrándola. RNM pélvica que evidencia tumoración parietal que contacta esfínter interno, y PET-TC que evidencia acúmulo focal con un SUV máximo de 10 (fig.). Se plantean como opciones quirúrgicas la amputación abdominoperineal o la resección anterior ultrabaja. En esta situación, se decide tratamiento neoadyuvante con imatinib aun sin el resultado de las mutaciones, valorándose la respuesta precoz con el PET de control efectuado 15 días iniciado el fármaco. Tras 8 semanas de neoadyuvancia, el paciente consulta en urgencias por cefalea, náuseas y diplopía horizontal, siendo diagnosticado de edema cerebral secundario a imatinib, un efecto adverso excepcional. Se suspende la neoadyuvancia y se valora la respuesta a esta mediante PET-TC, que no visualiza acúmulos patológicos del trazador; y ECO endorrectal, que evidencia una marcada disminución de tamaño. Tras la respuesta al imatinib y la reducción de tamaño, se indicó resección transanal, realizándose una exéresis completa con bordes libres. El estudio mutacional reveló la ausencia de mutaciones en c-Kit y en PDGFRA, categorizando al GIST como *wild type*. Dada la excelente respuesta obtenida con el imatinib, la pieza volvió a ser enviada para una secuenciación masiva de genes (NGS) hallando una doble mutación en el exón 11 para c-Kit; y en el exón 12 para PDGFRA. Cinco años después, el paciente se encuentra libre de enfermedad.

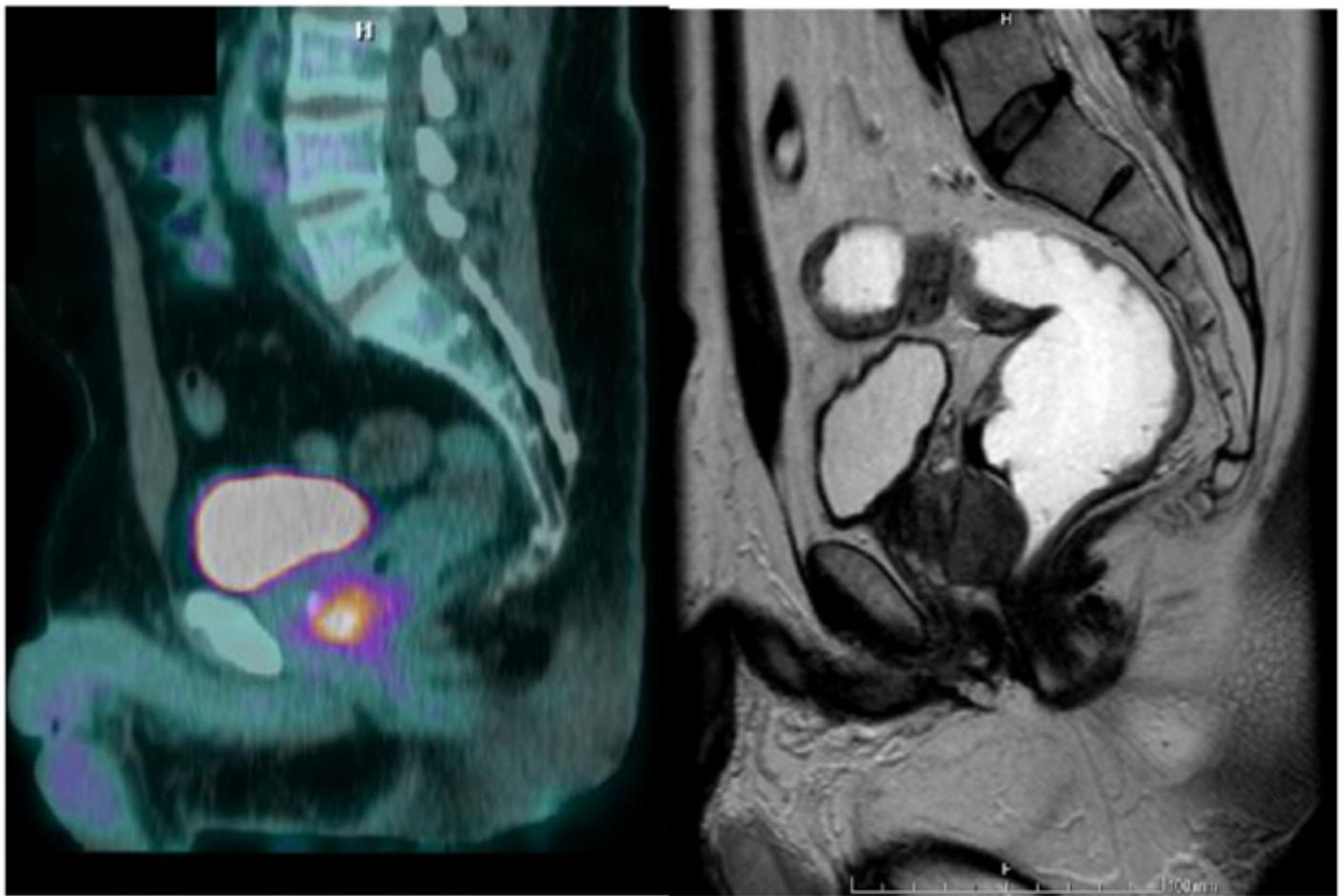


Figura 3: PET-TC (izquierda) y RNM (derecha) donde observamos lesión localizada en recto con acúmulo focal

Discusión: El caso que presentamos posee tres peculiaridades que los hacen especialmente interesante: en primer lugar, el empleo de neoadyuvancia con Imatinib con una respuesta clínica y patológica excepcional ($> 95\%$); en segundo lugar, la aparición de un efecto secundario muy infrecuente del Imatinib, el edema cerebral; y la inicial ausencia de mutaciones en c-Kit que posteriormente se demostró como falso negativo tras el uso de técnicas de secuenciación masiva (NGS). La neoadyuvancia con imatinib en GIST con abordajes quirúrgicos complejos y localizaciones inusuales puede mejorar el pronóstico y la morbilidad posoperatoria al hacer la lesión más abordable y emplear una técnica quirúrgica menos agresiva. El manejo en este tipo de pacientes requiere de un equipo multidisciplinar que involucra a diferentes especialistas durante el proceso diagnóstico-terapéutico.