

CASO CLÍNICO

Tumor desmoide de mama: descripción de un caso

Nuria López Ruiz^{a,*}, Ángel Pareja López^b, Manuel García Redondo^b
y Juan Manuel Rodríguez Alonso^b



^a UGC de Ginecología y Obstetricia, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España

^b Unidad de Cirugía Endocrina y Mama, UGC de Cirugía General, Hospital Universitario Torrecárdenas, Almería, España

Recibido el 16 de febrero de 2021; aceptado el 18 de mayo de 2021

Disponibile en Internet el 16 de junio de 2021

PALABRAS CLAVE

Tumor desmoide de
mama;
Fibromatosis
mamaria;
Fibromatosis
extraabdominal

Resumen El tumor desmoide de mama o fibromatosis mamaria es un tumor benigno poco frecuente de extensa proliferación a nivel local, sin potencial metastásico y de elevada recurrencia tras el tratamiento quirúrgico (18–29%). Su etiología es desconocida aunque se ha asociado a poliposis adenomatosa familiar, implantes mamarios de silicona, trauma quirúrgico o fibromatosis familiar multicéntrica. Es más frecuente de los 15 a los 60 años y es dos veces más común en mujeres. Su diagnóstico puede ser complicado por sus similitudes con el carcinoma de mama. Actualmente el tratamiento de elección es la exéresis completa de la lesión con márgenes libres. Se presenta el caso de una paciente de 52 años con una lesión en mama izquierda compatible con tumor desmoide que se confirma tras su extirpación y estudio anatomopatológico, requiriendo ampliación de márgenes.

© 2021 SESPM. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

KEYWORDS

Desmoid tumor of the
breast;
Breast fibromatosis;
Extra-abdominal
fibromatosis

Breast desmoid tumor: Description of a case

Abstract Breast desmoid tumor or breast fibromatosis is a rare benign tumor with local infiltrating growth, without metastatic potential and with high recurrence after surgical treatment (18–29%). The etiology is unknown, but associations with familial adenomatous polyposis, silicone implants, surgical trauma or familial multicentric fibromatosis are reported. This disease usually presents between the ages of 15–60 and is more than twice as common in female than male patients. The diagnosis can be difficult by its similarities to breast carcinoma. Complete surgical excision with clear margins is currently the best treatment option. We present the case of a 52-year-old patient with a lesion in the left breast compatible with a desmoid tumor that was confirmed after its removal and pathological study, being necessary the re-excision of the margins.

© 2021 SESPM. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: nlruiz1993@gmail.com (N. López Ruiz).

Introducción

El tumor o fibromatosis desmoide es una lesión poco frecuente del tejido conectivo. Puede clasificarse como intraabdominal o extraabdominal^{1,2}. La fibromatosis mamaria corresponde a una proliferación localmente agresiva, no metastásica, constituida por células fibroblásticas y miofibroblásticas, en la glándula mamaria³. Tiene una alta tasa de recidiva (18-29%). Supone el 0,2% de los tumores mamarios y su etiología es desconocida^{1,4}. Implica un desafío diagnóstico porque las lesiones imitan radiológicamente al carcinoma de mama^{1,3}.

Caso clínico

Mujer de 52 años que consultó por una tumoración palpable en la mama izquierda. Padece un carcinoma ductal in situ tres años antes tratado mediante cirugía conservadora y adyuvancia mediante radioterapia y hormonoterapia.

En la mamografía se detectó una densidad focal irregular que ecográficamente se correspondía con una lesión nodular mal definida, hipoeoica, de 5 cm, sugerente de malignidad. Ambos estudios se compararon con los del carcinoma previo ya intervenido, evidenciando cambios posquirúrgicos y la lesión descrita de nueva aparición.

La resonancia magnética nuclear describió la lesión como una masa en la cola de la mama izquierda que infiltraba la fascia y el músculo pectoral mayor, con un tamaño de 56x47x35 mm, catalogada como BI-RADS 5. Se biopsió con aguja gruesa con diagnóstico de fibromatosis desmoide. El análisis inmunohistoquímico fue positivo para β -catenina y actina, pero negativo para desmina, S-100, CKAE1-AE3 y CD34. El índice mitótico (ki67) fue inferior al 2%.

Se realizó exéresis quirúrgica de la lesión marcando previamente sobre la piel la zona de tumorectomía por ecografía para asegurar márgenes libres. Durante la intervención se resecó una parte de músculo pectoral mayor por infiltración del mismo. El informe anatomopatológico fue diagnóstico para fibromatosis desmoide de 7 cm, con márgenes quirúrgicos medial, anterior y posterior positivos. La afectación de los márgenes a pesar de delimitar la lesión por ecografía se relacionó con la extensión de la misma desde la superficie hasta el plano profundo (figs. 1 y 2).

Se presentó el caso en un comité multidisciplinar y se ofrecieron varias alternativas: mastectomía, ampliación

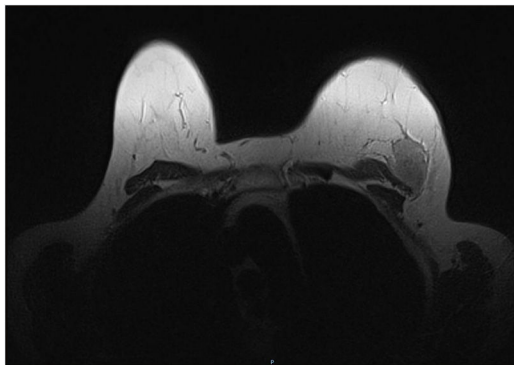


Figura 1 Resonancia magnética nuclear bilateral.

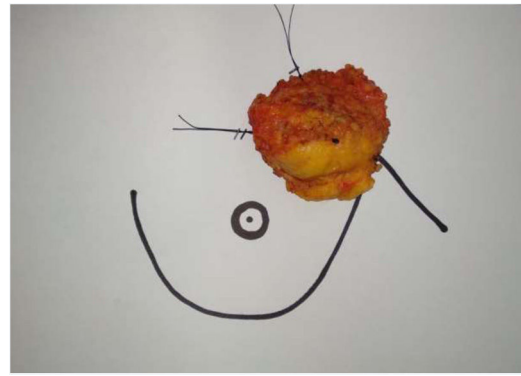


Figura 2 Pieza quirúrgica tras exéresis.

de márgenes o seguimiento manteniendo tratamiento con tamoxifeno. La paciente deseaba ampliación de márgenes. La intervención y recuperación transcurrieron de manera favorable.

Discusión

El tumor desmoide de mama o fibromatosis mamaria es un tumor benigno poco común con gran potencial de crecimiento local. La fibromatosis mamaria se define como una lesión localmente infiltrante sin potencial metastásico que se origina a partir de fibroblastos o miofibroblastos. Puede ocurrir dentro del parénquima mamario o surgir de la fascia pectoral y extenderse hasta la mama⁵.

La etiología sigue siendo objeto de debate. La mayoría de los casos son esporádicos, pero en un 10-20% están asociados con la poliposis adenomatosa familiar⁶. También se han asociado a implantes de silicona, trauma quirúrgico o fibromatosis familiar multicéntrica⁴. Su diagnóstico es más frecuente entre los 15-60 años y es dos veces más común en mujeres². Algunos casos se han asociado con hormonas sexuales, principalmente estrógenos⁴. No se recomienda el embarazo durante el primer año después del diagnóstico por el riesgo de progresión (40-50%)⁷.

Clínicamente, los tumores desmoides de la mama son masas firmes, móviles e indoloras. Pueden provocar retracción de la piel o del pezón y se pueden adherir a la fascia del músculo pectoral^{1,4}. No presentan secreción del pezón o adenopatías¹. Las lesiones bilaterales son raras (4%)⁴.

El diagnóstico inicial puede ser difícil. En la mamografía la fibromatosis mamaria se visualiza como una masa irregular, no calcificada, con bordes espiculados indistinguible del carcinoma. En la ecografía aparece como una masa hipoeoica e irregular de borde ecogénico y atenuación posterior^{4,8}. La resonancia magnética nuclear es la prueba de elección para evaluar su extensión en el parénquima mamario y la pared torácica. Sin embargo, puede conducir a un diagnóstico incorrecto con una alta tasa de BI-RADS 4 o BI-RADS 5^{2,3}. En nuestro caso se infraestimó el tamaño de la lesión, sin embargo no es infrecuente encontrar diferencias entre la estadificación clínica y la anatomopatológica.

El estudio inmunohistoquímico es útil para respaldar el diagnóstico. La expresión aberrante de β -catenina es un marcador útil para la fibromatosis, aunque no es específico. La ausencia de CD34 también puede apoyar el diagnóstico.

La mayoría de las células estromales de la mama expresan CD34, excepto la fascitis nodular y la fibromatosis. Otros marcadores presentes son la actina y la desmina, pero son inespecíficos⁸. La mutación CTNNB1 está presente en el 40-50% de los tumores desmoides mamarios³. El diagnóstico definitivo se realiza mediante biopsia quirúrgica⁴.

El tratamiento de elección para el tumor desmoide en la mama es quirúrgico, con amplia escisión local^{4,9}. No es posible especificar un mínimo margen de seguridad¹⁰. La recidiva tumoral afecta al 18-29% de las pacientes, con mayor frecuencia dentro de los 2-3 años tras la cirugía^{5,8}.

Los factores de riesgo de recurrencia incluyen mujeres jóvenes, multifocalidad, márgenes afectados, tamaño y ubicación del tumor (mayor si se origina en el pectoral)^{3,5}. Sin embargo, la relevancia del estado de los márgenes y la recurrencia sigue sin estar clara. Los márgenes negativos no excluyen la posibilidad de recurrencia, con recidivas de entre el 5-25% de los casos^{5,9}.

En ciertos casos no hay recurrencia a pesar de una escisión incompleta y se han notificado casos de regresión espontánea, por lo que el manejo podría ser conservador reservándose la escisión para lesiones que progresan^{3,8}. No obstante, debido a la baja incidencia de este tumor, no existe una clara recomendación en la fibromatosis mamaria^{3,11}.

El uso de radioterapia adyuvante es controvertido sin un beneficio significativo y se considera en caso de recurrencia¹¹. Se ha descrito el uso de terapia antihormonal como el tamoxifeno, solo o en combinación con AINE como primera línea de tratamiento, con tasas de respuesta variables^{7,11}. No hay suficiente evidencia en la literatura para corroborar o desacreditar estas terapias^{4,11}.

Se debe realizar un seguimiento estrecho durante al menos 3 años. Las exploraciones con resonancia son más adecuadas para detectar la progresión o regresión de la enfermedad, o para evaluar la respuesta terapéutica¹².

La paciente actualmente continúa en seguimiento por la unidad de patología mamaria y no ha presentado recidiva tras 20 meses desde la última intervención.

Financiación

Los autores declaran no haber recibido financiación para la realización del trabajo.

Consideraciones éticas

Los autores declaran que han seguido los protocolos de su centro de trabajo sobre la publicación de datos de pacientes.

Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

Bibliografía

1. Samardzic T, Lømo J, Skaane P. Screening-detected desmoid tumor of the breast: Findings at conventional imaging and digital breast tomosynthesis. *Acta Radiol Open*. 2018;7:1–4.
2. Eastley N, McCulloch T, Esler C, Hennig I, Fairbairn J, Gronchi A, et al. Extra-abdominal desmoid fibromatosis: A review of management, current guidance and unanswered questions. *Eur J Surg Oncol*. 2016;42:1071–83.
3. Duazo-Cassin L, Le Guellec S, Lusque A, Chantalat E, Laé M, Terrier P, et al. Breast desmoid tumor management in France: Toward a new strategy. *Breast Cancer Res Treat*. 2019;176:329–35.
4. Grimaldi MC, Trentin C, Lo Gullo R, Cassano E. Fibromatosis of the breast mimicking cancer: A case report. *Radiol Case Rep*. 2018;13:1–5.
5. Liu H, Zeng H, Zhang H, Wang H, Cheng Z, Hu Y, et al. Breast fibromatosis: Imaging and clinical findings. *Breast J*. 2020;26:2217–22.
6. Garg P, Chufal SS, Gupta N, Pant P, Thapliyal NC. Multicentric aggressive mammary fibromatosis with cytological features and review of literature. *J Clin Diagn Res*. 2014;8:1–3.
7. Kasper B, Baumgarten C, Garcia J, Bonvalot S, Haas R, Haller F, et al. An update on the management of sporadic desmoid-type fibromatosis: A European Consensus Initiative between Sarcoma Patients EuroNet (SPAEN) and European Organization for Research and Treatment of Cancer (EORTC)/Soft Tissue and Bone Sarcoma Group (STBSG). *Ann Oncol*. 2017;28:2399–408.
8. Chummun S, McLean NR, Abraham S, Youseff M. Desmoid tumour of the breast. *J Plast*. 2010;63:339–45.
9. Kuba MG, Lester SC, Giess SC, Bertagnolli MM, Wiecek TJ, Brock JE. Fibromatosis of the breast: Diagnostic accuracy of core needle biopsy. *Am J Clin Pathol*. 2017;148:243–50.
10. Canlorbe G, Bendifallah S. Rare benign breast tumors including Abrikossoff tumor (granular cell tumor), erosive adenomatosis of the nipple, cytosteatonecrosis, fibromatosis (desmoid tumor), galactoceles, hamartoma, hemangioma, lipoma, juvenile papillomatosis, pseudoangiomatous hyperplasia, and syringomatous adenoma: Guidelines for clinical practice. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2015;44:1030–48.
11. Lorenzen J, Cramer M, Buck N, Friedrichs K, Graubner K, Lühr, et al. Desmoid type fibromatosis of the breast: Ten-year institutional results of imaging histopathology, and surgery. *Breast Care (Basel)*. 2021;16:77–84.
12. Benej R, Mečiarová I, Pohlodek K. Desmoid-type fibromatosis of the breast: A report of 2 cases. *Oncol Lett*. 2017;14:1433–8.