

Gastroblastoma en una paciente adulta: reporte de un tumor inusual

Marcelo A. Beltrán¹, Constanza Dictter Rivera¹, Fernanda Häberle Orrego¹

Gastroblastoma in an adult patient: report of an unusual tumor

Introduction: Since the first description of Gastroblastoma in 2009, a number of cases have been reported, most of which were young adults and children. The prognosis remains uncertain. **Case Report:** A female patient, 45-years-old was studied with an abdominal tomography for an endoscopic incidental finding of a submucosal tumor of the gastric antrum. A laparoscopic antrectomy was performed. The results of the biopsy reported the histological and immunohistochemical characteristics of Gastroblastoma. The patient is in current follow-up, asymptomatic and free of disease. **Discussion:** By including the present case, 28 patients with Gastroblastoma have been reported, most of them having a benign behavior. Our patient's case illustrates the incidental finding that is common in cases of Gastroblastoma, which is generally confused with other gastric tumors. Only histological studies combined with immunohistochemistry and, in recent cases, genetic studies have allowed this tumor to be identified. Considering the malignant potential of Gastroblastoma, we recommend long-term follow-up of these patients.

Key words: gastroblastoma; epithelioid-mesenchymal biphasic gastric tumor; rare gastric tumors.

Resumen

Introducción: El Gastroblastoma se describió el año 2009, desde entonces se han reportado un número reducido de casos, la mayor parte de los cuales se presentaron en adultos jóvenes y niños. El pronóstico aún no se encuentra definido; se han descrito tumores malignos. **Reporte de Caso:** Paciente de 45 años de edad, la cual se estudió con una tomografía abdominal por un tumor del antro gástrico que se encontró en forma incidental en una endoscopia. Se operó mediante una antrectomía laparoscópica. Se reportan los resultados de la biopsia junto con las características histológicas e inmunohistoquímicas. La paciente se encuentra en seguimiento, asintomática y sin evidencias de recidiva. **Discusión:** Incluyendo el presente caso, 28 pacientes con Gastroblastoma se han reportado hasta la fecha actual, la mayoría de los cuales presentaron comportamiento benigno. El caso de nuestra paciente ilustra el hallazgo incidental que es lo habitual en casos de Gastroblastoma que en general se confunden con otros tumores gástricos. Solo el estudio histológico asociado a inmunohistoquímica y en casos recientes a estudios genéticos, permite identificar el tumor. Considerando el potencial maligno del Gastroblastoma recomendamos el seguimiento a largo plazo de estos pacientes.

Palabras clave: gastroblastoma; tumor gástrico bifásico mesenquimático; tumores gástricos raros.

¹Hospital Regional San Juan de Dios de La Serena. La Serena, Chile.

Recibido el 2024-08-01 y aceptado para publicación el 2024-08-07

Correspondencia a:
Dr. Marcelo A Beltrán
beltran_01@yahoo.com

E-ISSN 2452-4549



Introducción

El término Gastroblastoma fue propuesto por Miettinen el año 2009¹. Actualmente se encuentran reportados aproximadamente 27 casos de Gastroblastoma incluyendo el presente, la mayor parte de los mismos en adultos jóvenes y niños^{2,3}. El pronóstico es aún incierto y se conocen tumores con

comportamiento maligno^{4,5}. Presentamos un caso de Gastroblastoma incidentalmente operado en una paciente adulta y reportamos el seguimiento a 20 meses.

Reporte de caso

Paciente de 45 años de edad, en la cual se realiza una endoscopia digestiva alta debido a síntomas de

reflujo gastroesofágico. La endoscopia encontró una lesión submucosa de 2 cm de diámetro en el antro gástrico, erosionada y cubierta por fibrina (Figura 1). La biopsia de la lesión reportó leve gastritis crónica activa con metaplasia intestinal focal y bacilos de *Helicobacter pylori*.

La tomografía abdominal mostró un nódulo sólido hipervascularizado, endoluminal en la pared anterior del píloro de 2 cm de diámetro compatible con un tumor del estroma gastrointestinal, sin signos de diseminación a distancia (Figura 2).

La paciente fue operada, realizándose una antrectomía laparoscópica con control endoscópico intra operatorio y reconstrucción en Y de Roux. No se realizó linfadenectomía debido a que el diagnóstico preoperatorio era el de un tumor del estroma gastrointestinal del antro gástrico sin criterios de malignidad, por lo que no se justificaba incluir la disección linfática en el procedimiento. La paciente cursó un postoperatorio sin complicaciones y fue dada de alta al cuarto día con buena tolerancia oral.

La biopsia quirúrgica reporta una lesión nodular que mide 2,5 cm en su eje mayor. La muestra está constituida por mucosa gástrica, túnica propia y subserosa con proliferación celular que adopta un patrón epiteloideo en algunas áreas y en otras un patrón fusado con núcleos redondeados (Figura 3). El citoplasma es parcialmente eosinófilo y no se reconocen áreas de necrosis. El índice mitótico es de 1 mitosis por 5 mm². Las células son inmuno-activas a Citoqueratinas CK AE1/AE3 y CD56. Focalmente son positivas para CK7, Vimentina y CD10. No se observan reacciones para CK20, CDX2, S100, CD117, DOG1, Cromogranina o Sinaptofisina. Con el diagnóstico de una neoplasia de origen indeterminado, se realizan estudios complementarios de inmunohistoquímica con anticuerpos monoclonales en un laboratorio universitario externo. El informe de estos estudios reporta reacciones positivas para Citoqueratinas CK AE1/AE3, CD56 y CD10. Reacciones negativas para Cromogranina, Sinaptofisina, SOX-10 y CD117. El Ki-67 es de 1% a 2%. Los hallazgos morfológicos e inmunohistoquímicos son compatibles con el diagnóstico de Gastroblastoma.

La paciente fue continuamente controlada en el Policlínico de Cirugía y permanece asintomática. A los 18 meses se realizó una endoscopia que fue reportada como normal (Figura 4). Posteriormente, a los 20 meses de la cirugía se controló con una tomografía que no demostró recidivas tumorales o diseminación a distancia en el tórax, abdomen o pelvis (Figura 5).



Figura 1. Hallazgo endoscópico. Lesión submucosa erosionada en el antro gástrico que mide aproximadamente 2 cm de diámetro.

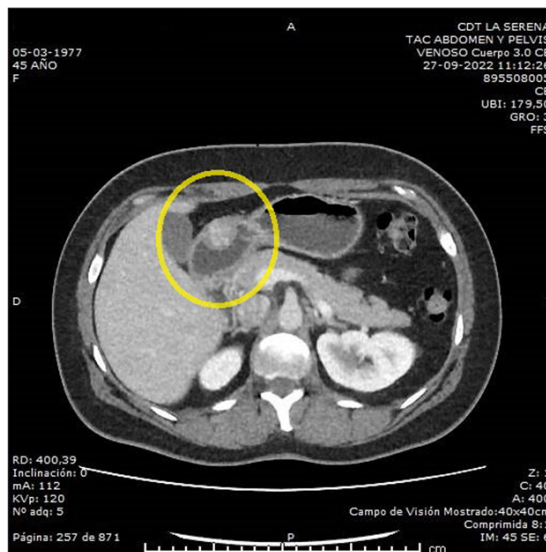


Figura 2. Hallazgos radiológicos. Fase venosa, vista sagital que muestra un tumor sólido endofítico en el antro gástrico.

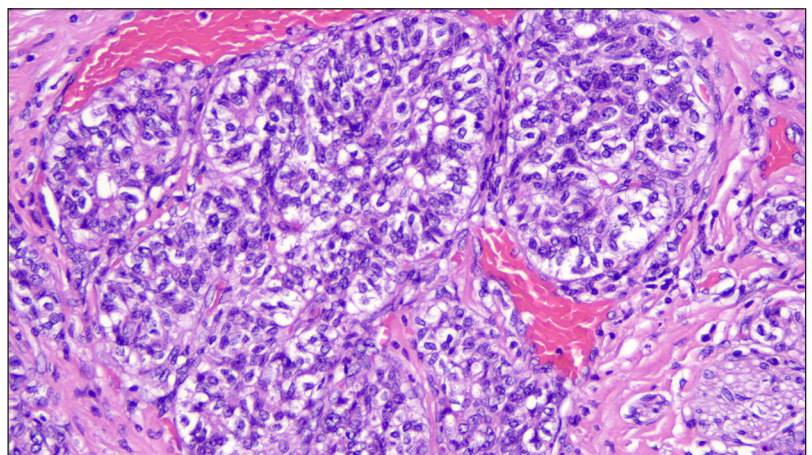


Figura 3. Histopatología. Proliferación celular que adopta un patrón epiteloideo y fusiforme, distribuidas en nidos, grupos y cordones (H/E - x40).



Figura 4. Control endoscópico a los 18 meses. Área de la anastomosis gastroyeyunal sin lesiones.



Figura 5. Control tomográfico a los 20 meses. Corte coronal. Estómago remanente sin evidencia de recidiva y área de la anastomosis gastroyeyunal sin evidencia de lesiones o diseminación.

Discusión

En el estómago se pueden desarrollar varios tipos de tumores epitelio-mesenquimales bifásicos; el diagnóstico diferencial incluye tumores miofibroblásticos inflamatorios, teratoma, tumores del estroma gastrointestinal, sarcoma sinovial bifásico y carcinosarcomas¹⁻⁷. En el presente caso se diagnosticó

un Gastroblastoma. El Gastroblastoma es un tumor gástrico esporádico bifásico epitelio-mesenquimal compuesto por células fusadas y epiteloides, la etiopatogenia no está aún dilucidada^{2,5-9}. Graham y colaboradores, confirmaron que el Gastroblastoma es una entidad distinta y demostraron que representa a los tumores asociados a translocaciones caracterizados por la presencia del gen de fusión, somático, recurrente y oncogénico MALAT1-GLI1⁸. Recientemente, Shabbir y colaboradores, identificaron en estos tumores el gen de fusión ACTB-GLI1 en un paciente sin evidencia del gen MALAT1-GLI1¹⁰.

La mayor parte de los Gastroblastomas se han reportado en niños o adultos jóvenes principalmente masculinos, que se presentan con síntomas inespecíficos¹⁻¹¹. Incluyendo el presente reporte, se han publicado 28 casos de Gastroblastoma en la literatura, algunos de ellos en pacientes sobre 40 años de edad. Nuestra paciente se encuentra entre estos pacientes mayores de 40 años siendo además de sexo femenino, por lo que su caso es aún más infrecuente. La paciente consultó por síntomas de reflujo gastroesofágico secundarios a infección por *Helicobacter Pylori*. El tumor al ser pequeño no causaba ninguna sintomatología, por lo que la indicación de endoscopia se dio por los síntomas del reflujo gastroesofágico y el hallazgo del tumor fue incidental, como es además lo habitual en tumores gástricos submucosos pequeños. Clínicamente, los síntomas que se presentan son el dolor epigástrico, pirosis y reflujo gastroesofágico, compromiso del estado general en casos avanzados, hemorragia digestiva alta, o una masa palpable si el tumor es suficientemente grande¹⁻¹¹. En la endoscopia, este tumor se presenta como una masa submucosa, en algunos casos ulcerada muy similar a la presentación de los tumores del estroma gastrointestinal^{7,9,11}. En el presente caso, el tumor se encontraba ulcerado y cubierto de fibrina, pero la paciente no presentó hemorragia digestiva clínicamente significativa. En otros pacientes, el tumor es exofítico y no es visible en la endoscopia, en estos casos la tomografía abdominal confirma el diagnóstico presuntivo⁶. Como en nuestra paciente, en la mayoría de los casos el tumor se localiza en el antro gástrico¹⁻⁸.

Macroscópicamente, el Gastroblastoma varía en tamaño entre 2 y 15 cm¹⁻¹¹. Puede presentarse como masas endofíticas ulceradas, tumores polipoides, abultamientos intramurales y como excrescencias exofíticas^{1,5}. A simple vista, estos tumores se describen como multinodulares o lobulados. La histología es bifásica, mostrando proliferación celular comprometiendo las células mesenquimatosas, fusadas y epiteloides, las que constituyen el com-

ponente predominante^{1,5,6,8}. El componente epitelial se organiza en láminas, nidos, cordones y túbulos compuestos por glándulas y cubiertas en partes por células cilíndricas^{1,2,3,8}. Las células mesenquimales se disponen en fascículos cortos o láminas formadas por células ovaladas de escaso citoplasma³. Los marcadores inmunohistoquímicos como la Vimentina, CD10, CD56 y las Citoqueratinas se expresan en ambos componentes tumorales^{5,6,10}. Se cree que el Gastroblastoma tiene un potencial maligno de bajo grado debido a la presencia de pocas atipias celulares, bajo número de mitosis, un Ki-67 bajo, patrón de crecimiento tumoral localizado y un curso clínico indolente^{7,9,11}. Los últimos reportes utilizan marcadores genéticos de la familia GLI1 como MALAT1-GLI1 y ACTB-GLI1, para la confirmación del diagnóstico^{8,10,11}.

Nuestra paciente fue operada mediante una annectomía laparoscópica debido a que la sospecha diagnóstica era la de un tumor del estroma gastrointestinal del antro gástrico. De acuerdo a los casos reportados en la literatura, el tratamiento actual del Gastroblastoma es la resección quirúrgica¹⁻¹¹. Solo en 1 caso se intentó el tratamiento con radioterapia preoperatoria sin respuesta¹ y en un segundo caso se incluyó quimioterapia postoperatoria, también sin respuesta⁴. Lo que ha llevado a que algunos autores propongan la disección linfática en una segunda cirugía después del diagnóstico de Gastroblastoma¹¹, conducta aún no aceptada.

El diagnóstico de Gastroblastoma se sospechó con el primer reporte inmunohistoquímico que fue positivo a Citoqueratinas, CD56 y CD10. Hallazgos posteriormente confirmados por otro laboratorio independiente. La cirugía realizada puede considerarse curativa debido al bajo Ki-67 y a que estos tumores en general han demostrado una conducta indolente⁷. En algunos casos se han informado metástasis en los ganglios linfáticos, así como metástasis hepáticas y carcinomatosis peritoneal^{4,5,8}. También se han reportado casos de recidiva tumoral después del tratamiento quirúrgico⁵. El pronóstico depende de varios parámetros, incluido el tamaño del tumor, el grado de invasión parietal, el índice mitótico y la invasión de los ganglios linfáticos¹⁻³. La paciente que

presentamos se encuentra en seguimiento y estudios recientes (EDA y TA) no demostraron recidiva.

Conclusiones

El Gastroblastoma es una entidad patológica distinta debido a sus características histopatológicas, inmunohistoquímicas y genéticas. El presente reporte constituye el primero en la literatura quirúrgica en Chile. Hasta donde sabemos, sólo se han informado 27 casos en la literatura. El diagnóstico definitivo requiere del estudio histopatológico con técnicas de inmunohistoquímica y marcadores genéticos. El seguimiento a largo plazo es importante para evitar pasar por alto una recurrencia temprana o tardía.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que en este manuscrito no se han realizado experimentos en seres humanos ni animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Financiación: Ninguna.

Conflictos de interés: Ninguno.

Se obtuvo consentimiento informado de la paciente para la publicación de su caso.

Comité de Ética Institucional: Certificado de la Dirección Médica del Hospital San Juan de Dios de La Serena - 18.07.2024

Rol

Marcelo Beltrán: Recopilación de datos, escritura y aprobación final del manuscrito.

Constanza Dieter: Recopilación de datos, escritura y aprobación final del manuscrito.

Fernanda Haberle: Recopilación de datos, escritura y aprobación final del manuscrito.

Bibliografía

- Miettinen M, Dow N, Lasota J, Sobin LH. A distinctive epitheliomesenchymal biphasic tumor of the stomach in Young adults ("Gastroblastoma"). A series of 3 cases. *Am J Surg Pathol* 2009; 33:1370-7.
- Sugimoto R, Uesugi N, Yamada N, Okasabe M, Baba S, Yanagawa N, et al. Gastroblastoma mimics the embryonic mesenchyme of the foregut: A case report. *Diagnostic Pathol.* 2023;18:24.
- Shin DH, Lee JH, Kang HJ, Choi KU, Kim JY, Park DY, et al. Novel epitheliomesenchymal biphasic stomach tumor (Gastroblastoma) in a 9-year-old: Morphological, ultrastructural,

- and immunohistochemical findings. *J Clin Pathol.* 2010;63:270-4.
4. Wey EA, Britton AJ, Sferra JJ, Kasunic T, Pepe LR, Appelman HD. Gastroblastoma in a 28-year-old man with nodal metastasis – Proof of malignant potential. *Arch Pathol Lab Med.* 2012;136:961-4.
 5. Toumi O, Ammar H, Korbi I, Ayed M, Gupta R, Nasr M, et al. Gastroblastoma, a biphasic neoplasm of the stomach: A case report. In *J Surg Case Rep.* 2017;39:72-6.
 6. Fernandes T, Silva R, Devesa V, Lopes JM, Carneiro F, Viamonte B. AIRP best cases in radiologic-pathologic correlation. Gastroblastoma: a rare biphasic gastric tumor. *Radiographics* 2014;34:1929-33.
 7. Ma Y, Zheng J, Zhu H, Dong K, Zheng S, Xiao X, et al. Gastroblastoma in a 12-year-old Chinese boy. *Int J Clin Exp Pathol.* 2014;7:3380-4.
 8. Graham RP, Nair AA, Davila JI, Jin L, Jen J, Sukov WR, et al. Gastroblastoma harbors a recurrent somatic MALAT1-GLI1 fusion gene. *Modern Pathol.* 2017;30:1443-52.
 9. Centonze G, Mangogna A, Salviato T, Belmonte B, Cattaneo L, Monica MA, et al. Gastroblastoma in adulthood – A rarity among rare cancers – A case report and review of the literature. *Case Rep Pathol.* 2019; AID 4084196:1-6
 10. J, Earle J, Glomski K, Mnayer L, Schipper B, Ligato S. Gastroblastoma with a novel ACTB-GLI1 gene fusion in a 19-year-old male. *Virchows Arch* 2024; 484(5):859-64.
 11. Bongrain C, Guedj N, Pierron G, Sauvanet A, Cazals-Hatem D. GLI-1 rearranged gastric tumor or gastroblastoma: A rare neoplasm followed-up for a long period. *Histopathology* 2024;85:359-61.