

Ospedale Policlinico San Martino- IST
Istituto Nazionale per la Ricerca sul Cancro
Clinica Gastroenterologica

CASO CLINICO

Diagnosi a sorpresa in pz. con «lievi
addominalgie»

Dott. Afscin Djahandideh Sheijani

Tutor: Chiar.ma Prof.ssa Patrizia Zentilin

CASO CLINICO

ANAMNESI FISIOLOGICA E FAMILIARE

- D.V
- Femmina
- 53 anni
- Peso 40 kg
- Altezza 1.60 m

Anamnesi familiare: cugino deceduto per AdenoK Gastrico; cugina K Mammella;

CASO CLINICO

Anamnesi Patologica Remota

- Tonsillectomia in età infantile.
- Ernioplastica inguinale destra (10 anni).
- Appendicectomia (12 anni).
- Istero-annessectomia per fibroma uterino (45 anni).
- Asportazione dotto onfalomesenterico (50 anni)
- Cirrosi Epatica Esotossica (50 anni)
- Litiasi colecistica.
- Sindrome Ansioso-Depressiva

Anamnesi Epatologica:

- 1 episodio di scompenso ascitico
- mai EPS
- EGDS (2014): varici F1 senza SR (assenti a controllo Endoscopico successivo)

CASO CLINICO

Terapia al Domicilio

- Deursil 450 R
- Luvion 100 mg x2
- Lasix 25 mg x 2
- Laevolac sciroppo

CASO CLINICO

ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

- Frequenti addominalgie diffuse , sintomi dispeptici (forte componente psico-somatica in pz. affetta da Sd ansioso-depressiva);
- EGDS (Dicembre 2016): gastrite cronica attiva associata ad infezione da H. Pylori; avviato trattamento eradicante con UBT Negativo a un mese dalla sospensione del trattamento;
- Persiste sintomatologia addominale dolorosa;

CASO CLINICO

ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

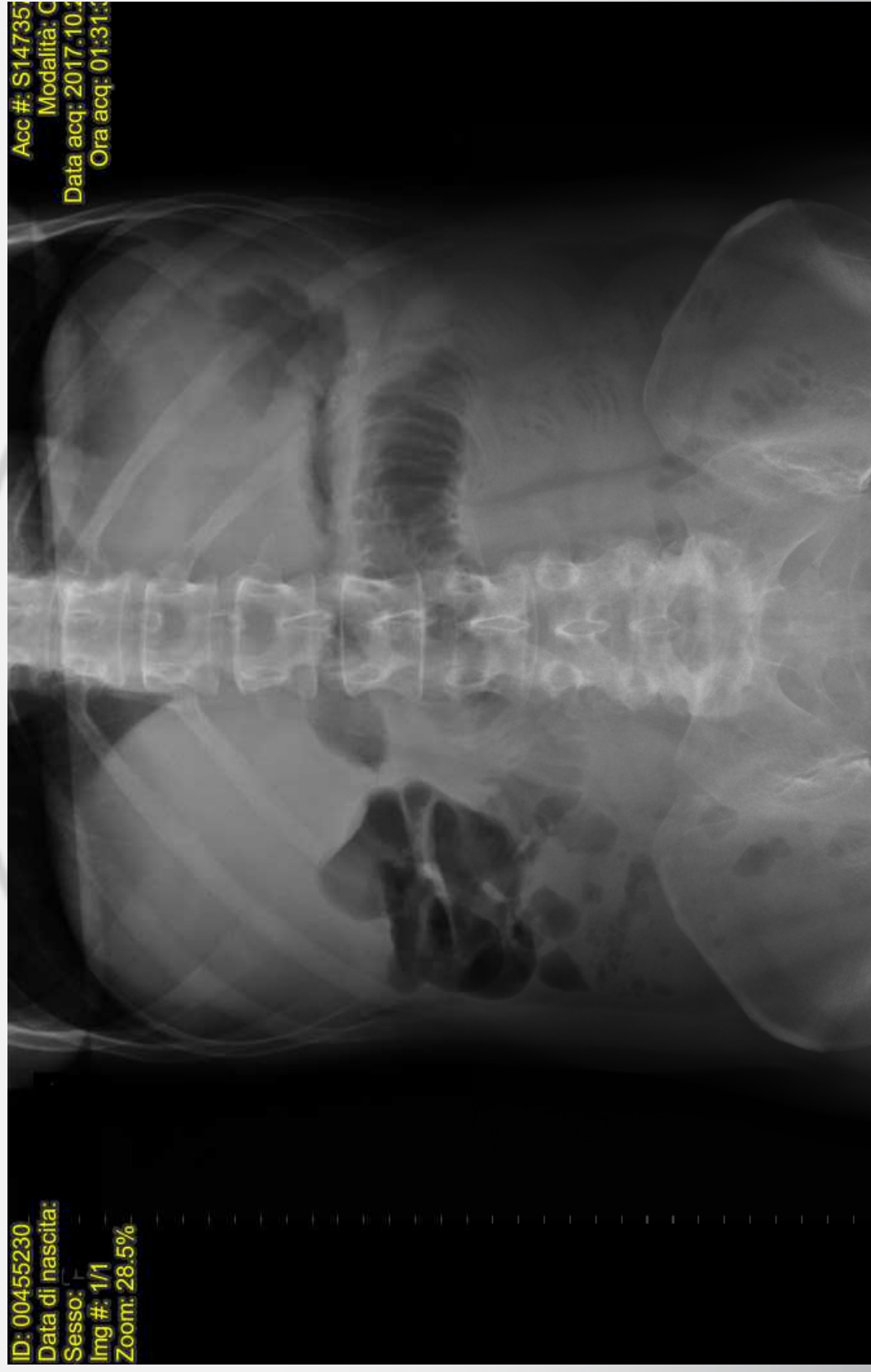
- Giugno 2017 primo accesso in PS per episodio di dolore Colico addominale acuto;
- ETG-ADDOME: microlitiasi della colecisti, non dilatazione delle VBP.

Impostata terapia con Deursil 450RR. Proseguiva monitoraggio Ecografico.

CASO CLINICO

ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

- Ottobre 2017: accede nuovamente al PS: dolore di tipo colico diffuso a tutti i quadranti addominali.
- EOA: addome teso, poco trattabile, diffusamente dolente, Murphy Neg. , Blumberg Neg ;
- Rx Diretto Addome: «Distensione gassosa di un'ansa del tenue in sede centro-addominale, in assenza di significativi livelli idroaerei del tenue. Non aria libera addominale»



CASO CLINICO

ANAMNESI PATOLOGICA PROSSIMA

- TC-Addome: «Dilatazione delle anse digiunali e dell'ileo prossimale fino in corrispondenza di un'ansa del tenue localizzata in sede pelvica mediana caratterizzata da pareti ispessite verosimilmente per edema o sofferenza parietale; il tenue distale non è dilatato e presenta pareti regolari.»



CASO CLINICO

- **Intervento chirurgico**: resezione di 4 segmenti digiuno-ileali (lungh. Tot 140cm circa); segmento più lungo estremamente convoluto su se stesso ad opera di area biancastra indurita di cm 5x3 circa nel contesto del mesentero
- **Istologico**: formazione nodulare costituita da proliferazione di elementi fusocellulari..... Lo stroma di tale lesione appare costituito da matrice fibrillare eosinofila.....Tale proliferazione mostra pattern di crescita infiltrativo nei confronti del tessuto adiposo e muscolare liscio circostante.
I reperti morfologici ed immunofenotipici (Actina ML +, Beta-Catenina +, Actina MS neg, Desmina neg, CD34 neg, CK AE1-AE3 neg, CD68/pgm1 neg, S100 neg) sono coerenti con la diagnosi di **FIBROMATOSI DI TIPO DESMOIDE**.

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)

- Tumore benigno;
- Origine mesenchimale: Miofibroblasti;
- 2.4-4.3 casi/1.000.000/anno (F:M=2:1)
- 3% T. dei Tessuti Molli
- Bassissimo potenziale metastatico;
- Espansione locale e tendenza a infiltrazione di organi adiacenti;

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)

- AF sporadico (90-95%): mutazione gene CTNNB1 (B-catenina);
- AF in FAP e Sd. Gardner (5-10%): mutazione gene APC;
- Ruolo centrale della B-Catenina

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)

LOCALIZZAZIONE:

MM. Retti Addome (donne fertili, gravidanza, tp anticoncezionale, pregresso intervento ch.),

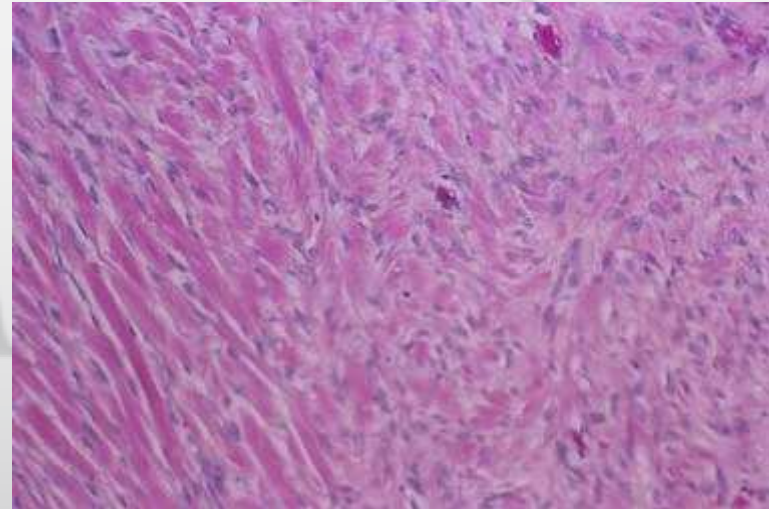
Extra-Addominali (MM Collo e Arti),

Intraddominali (85% FAP e Sd. Gardner)

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)

- Dg: RM, TC, Biopsia, IIC (actina, B-catenina)

- Abbondante stroma fibroso ricco di collagene;
- Scarsi fasci di cellule fusate;
- Nucleo/Citoplasma normale;
- Basso indice mitotico;



- DD:

AF extra-intestinali: Sarcoma fibroblastico, Sarcoma di basso grado fibromixioide

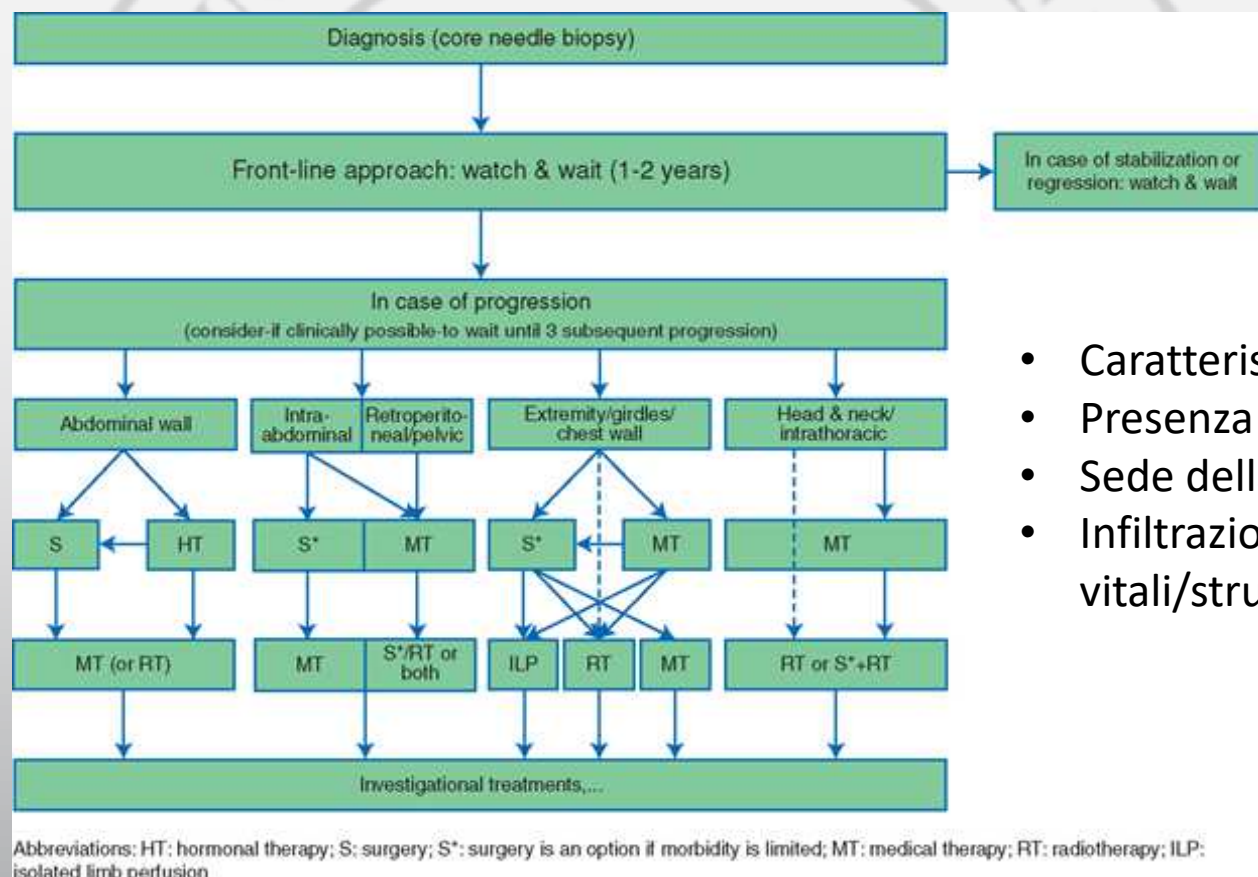
AF intra-addominali: GIST, IMT, Fibrosi Retroperitoneale

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)

TRATTAMENTO:

- Chirurgia: resezione R0 (con margini di resezione liberi dalla malattia); frequenti recidive di malattia (difficoltà a ottenere R0);
- RadioTp: Trattamento Adjuvante o Trattamento di Prima Linea;
- Medico:
 - Terapia Anti-estrogenica: Tamoxifene (AF parete addominale)
 - FANS: Indometacina, Sulindac
 - ChemioTp: Metotrexato, Vincristina/Vinblastina, Doxorubicina
 - Imatinib
- Locoregionale: ILP (Isolated Limb Perfusion) per localizzazioni alle estremità e ai cingoli;

Tumore Desmoide (Fibromatosi Aggressiva AF)



- Caratteristiche pz
- Presenza di sintomi
- Sede della lesione
- Infiltrazione di organi vitali/strutture “nobili”

CASO CLINICO

CONCLUSIONI

- margini di exeresi intestinali: liberi
- margine di exeresi profondo (mesentere): infiltrato
- prevista Colonscopia (associazione con FAP/ Sd. Gardner?);
- Persiste sintomatologia dolorosa addominale;
- Seguita da Colleghi Oncologi: ri-stadiazione (TC) e valutazione multidisciplinare → Tp. Medica Sistemica (CT o FANS?)

Grazie per l'attenzione!

